



---

**Master 2**

**Situations de handicap et  
participation sociale**

Promotion : **2023-2024**

Date du Jury : **26 septembre 2024**

---

**« Quand le diagnostic se fait attendre :  
isolement et participation sociale des  
familles d'enfants avec un handicap  
rare dans les Pays de la Loire »**

---

**Sonia GIRARD**



---

# Remerciements

---

Ecrire un mémoire est une aventure intellectuelle et humaine, et je souhaite ici exprimer ma gratitude envers ceux qui ont rendu ce sujet de recherche possible et enrichissant.

A mes enseignants de l'EHESP de Rennes et mes tuteurs, votre guidance et vos conseils avisés ont été des phares éclairant mon chemin. A ma Directrice de mémoire Emmanuelle Fillion, votre passion pour la recherche et votre dévouement ont nourri ma curiosité et ma persévérance.

Aux familles qui ont partagé leurs histoires avec moi, un merci tout particulier. Votre courage, votre résilience et votre générosité m'ont profondément touchée et inspirée. Vos témoignages sont le Cœur de ce travail, et j'espère avoir su retranscrire fidèlement vos vécus et vos aspirations.

A mes collègues de l'équipe PRIOR-ERHR des Pays de la Loire et les étudiants de la promo "Situation de Handicap et Participation Sociale" : merci pour votre soutien constant et vos encouragements. Vos réflexions et nos discussions ont enrichi ma perspective et donné une profondeur supplémentaire à mon étude.

A l'équipe du CREAL des Pays de la Loire pour m'avoir offert l'opportunité de stage. Vos ressources et votre soutien ont permis d'ancrer cette étude dans une perspective plus large et enrichissante.

A ma famille, mon mari, mes enfants, ma belle-fille, mes parents, ma sœur et mes amis, votre patience, vos encouragements et votre soutien indéfectible m'ont permis de garder le cap, même dans les moments de doute. Vous avez été mes ancrages dans cette mer parfois tumultueuse.

Enfin, une pensée spéciale et très forte à tous ceux qui travaillent chaque jour pour améliorer la vie des personnes en situations de handicap rare.

Merci à tous. Ensemble, j'espère que nous avons franchi une étape vers une meilleure compréhension et un soutien pour les familles touchées par l'errance diagnostique et l'isolement social.

*A ces enfants devenus des anges Yan, Francesca, Charlie,*

*Avec vous, j'ai parcouru bien plus qu'un simple chemin. Nous avons ensemble navigué sur une mer parfois agitée, à bord de ce speedboat de la vie. L'autodétermination, l'empowerment et l'accessibilité étaient nos voiles, et votre participation sociale notre boussole pour atteindre le trésor : « l'égalité des chances et des droits, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées ». Ensemble nous avons bravé des tempêtes violentes, ces dossiers administratifs sans fin, exigeant que vous prouviez votre handicap pour réaliser vos rêves. Avec vos parents, nous avons affronté le refus cruel de l'inclusion scolaire, la discrimination insidieuse, l'exclusion injuste des loisirs et la ségrégation brutale qui vous ont été imposées. Votre force, votre résilience ont été mes moteurs, mon inspiration pour accompagner vos combats.*

*Vous avez façonné ce mémoire et ma vie avec votre présence, vos luttes et votre espoir. Ces pages vous sont dédiées, avec une gratitude et un profond respect.*

*A vous tous,*

---

# Sommaire

---

<b>Introduction .....</b>	<b>7</b>
<b>1 LES INVISIBLES DE LA SANTE VERS UNE EMERGENCE .....</b>	<b>14</b>
<b>ET RECONNAISSANCE DU HANDICAP RARE EN FRANCE.....</b>	<b>14</b>
1.1 Le Handicap rare, un concept nouveau .....	16
1.2 Handicap rare et polyhandicap vers une clarification des concepts .....	22
1.3 Les handicaps rares sont-ils toujours le résultat de maladies rares ?.....	23
1.4 Les interconnexions entre Handicaps rares, maladies rares et polyhandicap.....	26
1.5 Les synergies entre les plans nationaux handicaps rares et maladies rares .....	27
1.6 Les acteurs clés dans l'accompagnement des handicaps rares : une organisation innovante en France.....	29
1.7 Le Dispositif Intégré Handicap Rare, une réponse en réseau .....	30
1.8 L'errance diagnostique un enjeu national pour reconnaître la spécificité des handicaps rares.....	32
1.9 Facteurs contribuant à l'isolement social des familles confrontées à l'errance diagnostique .....	33
1.9.1 Les effets de l'isolement familial sur la santé .....	35
1.9.2 Les conséquences sur la vie sociale .....	37
1.9.3 Les influences sur la vie professionnelle des parents .....	38
1.10 Regard sur les handicaps rares .....	38
<b>2 UNE ETUDE QUALITATIVE REVELATRICE : LES VOIX SINGULIERES DES FAMILLES ET DES PROFESSIONNELS .....</b>	<b>40</b>
2.1 La méthodologie de recherche pour dévoiler les parcours de vie.....	41
2.1.1 Enquêter auprès des familles d'enfant en situation de handicap rare et des acteurs de terrain .....	42
2.1.2 Méthode et outils pour investiguer le sujet de recherche.....	45
A) Conduire et analyser des entretiens individuels .....	45

B)	Le choix d'un outil participatif : discussion collective avec l'équipe PRIOR .	49
2.1	Enjeux éthiques de la recherche .....	52
<b>3</b>	<b>ANALYSE CROISEE DES DONNEES : PERCEPTIONS DES FAMILLES ET DES PROFESSIONNELS ET ASSOCIATIFS.....</b>	<b>55</b>
3.1	Résultat des enquêtes : comment l'errance diagnostique plonge les familles dans l'isolement social.....	56
3.1.1	Un risque d'isolement amplifié par la culpabilité et les émotions .....	56
3.1.2	Les effets de l'errance diagnostique sur la santé de l'enfant.....	58
3.1.3	Les répercussions de l'errance diagnostique sur la dynamique familiale ....	60
3.1.4	Les relations entre les familles et les professionnels de santé : les résultats croisés de cette étude .....	63
3.1.5	Isolement social amplifié .....	66
3.2	Comment les interventions précoces transforment le quotidien des familles touchées par le handicap rare .....	67
3.2.1	L'influence des réseaux de soutien vecteur de lien social.....	67
3.2.2	La pair-aidance au service des familles face aux handicaps rares .....	69
3.2.3	Des stratégies pour rompre l'isolement.....	70
3.2.4	Les difficultés d'accès aux soins ordinaires et spécialisés pour ces familles .. .....	71
3.2.5	Les innovations technologiques et la montée en compétences des professionnels pour réduire les errances diagnostiques .....	72
<b>4</b>	<b>Réflexions méthodologiques : obstacles et limites.....</b>	<b>74</b>
4.1	Engager, former, accompagner : une stratégie pour réduire l'isolement .....	75
	<b>CONCLUSION.....</b>	<b>77</b>
	<b>Bibliographie.....</b>	<b>I</b>
	<b>Liste des annexes.....</b>	<b>IV</b>

---

## Liste des sigles utilisés

---

ADAPEI : Association Départementale d'Amis et de Parents d'Enfants Inadaptés

AFM-Téléthon : Association Française contre les Myopathies-Téléthon

ANAS : Association Nationale des Assistants de service Social

CAA : Communication Alternative Améliorée

CIDE : Convention Internationale des Droits de l'Enfant

CIF : Classification Internationale du Fonctionnement du handicap et de la santé

CDPH : Convention relative aux Droits des Personnes Handicapées

CIDPH : Convention Internationale des Droits des Personnes Handicapées

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

CNSA : Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie

CNIL : Commission Nationale de l'Information et des Libertés

CNRHR : Centre National de Ressources Handicaps Rares

CPOM : Contrat Pluriannuel d'Objectifs et de Moyens

CREAI : Centre Régional d'Etudes d'Actions et d'Informations, en faveur des personnes en situation de vulnérabilité

CRMV : Centre de Référence Maladies Rares

DGAS : Direction Générale de l'Action Sociale

DGCS : Direction Générale de la Cohésion Sociale

DI Dispositif Intégré

EHESP : Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

ERHR : Equipe Relais Handicaps Rares

ETP : Education Thérapeutique du Patient

FALC : Facile A Lire et à Comprendre

GNCHR : Groupement National de Coopération Handicaps Rares

HCTS : Haut Conseil du Travail Social

HR : Handicaps Rares

IGAS : Inspection Générale des Affaires Sociales

INSERM : Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale

MDPH : Maison Départementale des Personnes en situation de Handicap

MDH-PPH : Modèle de développement Humain Processus de Production du Handicap

PDL : Pays De la Loire

PNMR : Plan National Maladies Rares

PRIOR : Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation des maladies Rares

PRIOR-ERHR PDL : Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation des maladies Rares et Equipe Relais Handicaps Rares des Pays De la Loire

RDP : Référent De Parcours

RIPPH : Réseau International sur le Processus de Production du Handicap

RGPD : Règlement Général sur la Protection des Données

RDK : Rare Disease Knowledge

SHR : Situations de Handicap Rare

VLM : Vaincre la Mucoviscidose

VST : (revue) Vie Sociale et Traitement

## Introduction

Dans un monde où la santé occupe une place prépondérante dans les débats publics et médiatiques, certaines réalités demeurent encore dans l'ombre. C'est le cas des handicaps<sup>1</sup> rares, souvent méconnus et peu investigués par les sciences humaines et sociales. Pourtant, ces situations de handicap touchent des familles entières qui sont souvent confrontées à l'errance diagnostique (Rabeharisoa V. , 2019). Cette période d'incertitude où les familles cherchent sans cesse des réponses, plonge les enfants dans une grande vulnérabilité et crée un fort isolement social pour leurs familles. Sans diagnostic précis, les familles se retrouvent souvent démunies, confrontées à de nombreuses questions et à un manque de soutien adapté<sup>2</sup>.

*« Pas facile de vivre normalement dans ces conditions  
Mon fils étant en errance diagnostic depuis 7 ans  
Je comprends votre situation  
Alors on patiente en attendant..  
Si un médecin veut bien y donner plus d'attention  
A tous ces symptômes fatiguant et épuisant  
Le temps passe puis la maladie en constante évolution  
Pointe son nez de façon inconstante  
Et toujours en dehors des consultations  
Ce qui rend le parcours encore plus complexe et dans une éternelle attente  
Qui semble sans fin de toute façon ! »*  
*Extrait d'un témoignage d'une mère « dans l'attente, pourquoi moi ? »*  
*Forum Maladies Rares Info Services du 20 juillet 2024*

Ce travail de recherche se propose donc de répondre à la question suivante : comment l'attente d'un diagnostic pour les enfants en situation de handicap rare impacte-t-elle la participation sociale<sup>3</sup> de leurs familles ? Nous investiguerons cette question en nous basant sur le cas spécifique des Pays de la Loire. Mon intérêt pour cette région découle de mon ancrage professionnel au sein de la Plateforme Régional d'Information et d'Orientation des

---

<sup>1</sup> Par arrêté du 2 août 2000, la notion de handicap rare est précisée. Site consulté : [https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article\\_jo/JORFARTI000001832046](https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article_jo/JORFARTI000001832046), le 24 août 2024.

<sup>2</sup> Etude Erradiag, l'errance diagnostique dans les maladies rares, Alliance Maladies Rares, février 2016

<sup>3</sup> Définition de la participation sociale selon le MDH PPH : « Selon le cadre conceptuel systémique de la classification québécoise PPH : la participation sociale correspond à la réalisation des habitudes de vie, c'est-à-dire des activités courantes et les rôles sociaux d'une personne », P Fougeyrollas, revue internationale sur les concepts, les définitions et les applications, Volume 13, n°1-2, octobre 2014.

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

maladies Rares – Equipe Relais Handicaps Rares des Pays de la Loire (PRIOR ERHR PDL) du dispositif intégré<sup>4</sup> où j'exerce le métier de référente de parcours et de formation assistante de service social ce qui me permet d'avoir accès à des données empiriques. A travers cette plateforme et dans un contexte d'immersion académique et professionnel au Centre Régional d'Etudes, d'Actions, d'Informations en faveur des personnes en situation de vulnérabilité (CREAI PDL) j'ai pu mesurer la complexité de ces situations. Leur combat quotidien pour obtenir un diagnostic et un accompagnement adéquat m'a interrogé et a orienté ma recherche. Cette région, avec ses dispositifs de prise en charge du handicap rare et ces réseaux d'associations de patients, offre un terrain d'étude riche pour analyser l'impact de l'attente d'un diagnostic sur les familles.

Le travail de Jean-François Ravaud<sup>5</sup> (Ravaud J.-F. , 2014) est particulièrement éclairant pour notre recherche, car il met en lumière les mécanismes d'isolement social auxquels sont confrontées les personnes en situations de handicap, ainsi que leurs proches. Selon Ravaud, l'isolement n'est pas uniquement une conséquence des limitations physiques ou médicales, mais résulte aussi des barrières sociales, notamment le manque de reconnaissance et d'accès à un diagnostic précis qui complique l'intégration des familles dans les réseaux sociaux et les activités communautaires. Ravaud souligne également l'importance des réseaux de soutiens formels (associations, professionnels de santé) et informels (réseaux sociaux, groupe d'entraide). Dans le cadre des familles ayant un enfant en SHR, ce phénomène est amplifié par la rareté, rendant plus difficile l'accès à des soutiens appropriés et augmentant le sentiment d'isolement.

Les handicaps rares, par leur nature complexe et multiforme<sup>6</sup>, rendent le parcours de vie des enfants et de leurs familles particulièrement difficile (Winance, 2024). Les handicaps rares sont caractérisés par l'association simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs et/ou de troubles psychiques qui touchent toutes les tranches d'âge et peuvent être congénitaux ou acquis, stables ou évolutifs, parfois liés à des maladies rares. Selon l'Observatoire des maladies rares<sup>7</sup>, « 60% des maladies rares génèrent des

---

<sup>4</sup> Le Dispositif Intégré Handicaps Rares est co-piloté par la CNSA et la DGCS et repose sur un ensemble d'actions concertées réunissant les CNRHR fédérés au sein du GNCHR, les ERHR et l'ensemble des ressources locales qui soutiennent les personnes concernées.

<sup>5</sup> Jean-François Ravaud est Directeur de recherche INSERM et de l'Institut de Recherche sur le Handicap et Professeur associé à l'EHESP, titulaire de la chaire EHESP « *Participation sociale et situations de handicap* ».

<sup>6</sup> Myriam Winance, sociologue, chargée de recherche à l'INSERM\* et membre du Centre de Recherche Médecin Science, Santé, Santé Mentale et Société (CERMES) explique son projet de recherche sur les deux catégories « *handicaps rares et polyhandicap* » et les modalités de prise en charge. « *Les approches du sociales du handicap* », chapitre 8 p142

<sup>7</sup> Résultats de l'Observatoire des maladies rares 2015 : parcours de santé et de vie ou parcours du combattant ?! Rapport complet en ligne sur [maladiesraresinfo.org](http://maladiesraresinfo.org).

handicaps rares, des rapprochements ont lieu en termes de connaissances de situations généralement complexes et d'accompagnement ».

La notion de handicap rare est souvent mal comprise. Contrairement à ce que l'on pourrait penser, ce n'est pas le handicap lui-même qui est rare, mais plutôt la combinaison des troubles qui le compose. Le rapport Bordeloup<sup>8</sup> (1994) donne deux critères pour définir les handicaps rares : un taux de prévalence faible d'une combinaison complexe de déficiences et la nécessité de recourir à des techniques très spécifiques. En d'autres termes, c'est la multiplicité et l'interaction des troubles qui créent une situation rare, et non pas la nature individuelle de chaque trouble. En raison de leur complexité et de leur faible prévalence, ces situations de handicap posent des problèmes considérables en termes de diagnostic et de prise en charge. Dans son exploration de l'altérité Simone de Beauvoir dans le "Deuxième Sexe" (Beauvoir, 1949) nous rappelle que chaque individu est un être complexe, dont les différentes dimensions ne peuvent être comprises que dans leur totalité. Pour illustrer cette idée, prenons l'exemple d'un enfant ayant à la fois une déficience visuelle et des troubles de l'audition. Individuellement, ces déficiences sont relativement courantes, mais leur combinaison crée des besoins très spécifiques et complexes, notamment en matière de communication et de mobilité. Cette situation ne peut pas être traitée de manière adéquate par les services standards de soutien aux personnes ayant une seule déficience. Ce n'est pas la rareté de chaque trouble individuellement, mais l'unicité de leur combinaison qui crée des difficultés spécifiques nécessitant une attention particulière et des solutions personnalisées.

La rareté d'un handicap n'est pas seulement une question médicale, elle pose aussi des questions relevant des sciences sociales et politiques comme l'explique Myriam Winance (Winance, 2024). D'une part, elle soulève des questions essentielles sur l'accès aux soins de santé, à l'information et aux services spécialisés. D'autre part, elle met en lumière les problèmes auxquels sont confrontées les familles sur le plan émotionnel, social et financier. Dans les tribunes de la santé, « l'errance diagnostique est définie comme la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé » (Faivre & al., 2019). Pour les personnes ayant un handicap rare, cette errance, parfois qualifiée d'odyssée<sup>9</sup> peut durer des mois, des années voire toute une vie sans diagnostic. Mais lorsque toutes les investigations disponibles pour identifier la cause des anomalies

---

<sup>8</sup> Jean Bordeloup Président et rapporteur François Toujas animent le groupe de travail sur les conditions d'amélioration de l'accueil des multi-handicapés. Paris, Inspection Générale des Affaires Sociales. 1994

<sup>9</sup> L'odyssée est la période d'errance diagnostique appelée ainsi dans l'enquête ERRADIAG, menée par l'Alliance Maladies Rares et publiée en 2016

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

*& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024*

génétiques échouent, on atteint ce qu'on appelle l'impasse diagnostique<sup>10</sup>. Ce stade est particulièrement frustrant et désespérant pour les familles concernées, qui doivent faire face à l'incertitude constante et à l'absence de traitement adapté (Inserm, 2013). A travers mon enquête de terrain, les parents d'un jeune me livrent leur récit bouleversant, entre les premières années d'errance diagnostique de leur fils, suivies d'une impasse<sup>11</sup> diagnostique qui a duré près de douze ans. Leur quête de réponses semblait sans fin, jusqu'au jour où à l'âge de dix-sept ans, le diagnostic fut donné : « *Pendant dix-sept longues années, nous avons marché dans l'obscurité, on cherchait des réponses pour notre fils. Et puis enfin, le jour est arrivé ! L'euphorie d'un diagnostic tant attendu, mais très vite la vérité est amère : notre fils est le seul en France à être atteint de cette maladie ...C'était comme être à la fois au sommet de l'Everest et dans un gouffre sans fond...Malgré tout, ce moment nous a donné une clarté que nous n'avions jamais eu auparavant : nous avons créé notre association qui, même petite, nous soutient* ».

Les raisons de ces impasses sont multiples : la rareté extrême des maladies, l'interaction de plusieurs gènes ou facteurs non génétiques, et les limitations technologiques et scientifiques qui ne permettent pas toujours d'interpréter correctement les anomalies moléculaires responsables. Les plans<sup>12</sup> pluriannuels de recherche sur les maladies rares visent à encourager le développement de nouveaux outils<sup>13</sup> et méthodologies pour réduire ces impasses diagnostiques<sup>14</sup>. Depuis le lancement du premier Plan National Maladies Rares (PNMR) en 2005, plusieurs programmes se suivent pour structurer la recherche et améliorer la prise en charge des personnes concernées : le 1<sup>er</sup> PNMR 2005-2008, puis 2<sup>ème</sup> PNMR 2011-2014, et le 3<sup>ème</sup> PNMR 2018-2022. Ces plans se succèdent généralement sur des cycles de trois à cinq ans et visent à structurer un écosystème favorable au développement de nouveaux traitements, tout en réduisant les délais de diagnostic grâce à l'amélioration des technologies et des méthodes de recherche.

---

<sup>10</sup> Définition dans « *les clés de la génétique pour tous* » agence de la biomédecine. Site web consulté le 9 juillet 2024: <https://www.genetique-medicale.fr/>.

<sup>11</sup> La BNDMR rappelle que le codage est spécifique pour les patients en impasse : « *Maladie rare pour laquelle tous les efforts raisonnables ont été mis en œuvre par les experts du domaine afin de déterminer un diagnostic selon les connaissances et moyens diagnostiques disponibles, mais n'ont pas permis de conclure à l'identification d'un concept clinique connu. Dans le contexte du codage, il est recommandé de réserver l'usage de cette entité aux centres d'expertise dédiés aux maladies rares* ». 5<sup>ème</sup> journée observatoire du diagnostic 17 janvier 2023, p 28.

<sup>12</sup> Ce sont les 3 PNMR (Plans Nationaux Maladies Rares) pour faire avancer la recherche, les soins, soutenir les associations et renforcer la qualité de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares avec une coopération internationale.

<sup>13</sup> Le plan France Médecine Génomique 2025 est commandé par le gouvernement pour examiner la mise en place et les conditions d'accès au diagnostic génétique. Trois objectifs : la France doit être un des élites des pays engagés ; accès à la médecine génomique dans le parcours de soins (personnes atteintes de cancer, maladies rares.)

<sup>14</sup> La Fédération Hospitalo-Universitaire GenOmeds (Génétique Omiques Médecine et société) étudie l'impact des technologies omiques sur le plan sociétal pour les patients atteints de maladie rare d'origine génétique. (Omique étant une branche de la science constituée de disciplines de la biologie exemples : génomique, métabolomique).

L'errance diagnostique ne représente pas seulement une problématique médicale, mais elle engendre également un isolement social pour les familles touchées. Sans diagnostic clair, les familles ont du mal à accéder aux ressources et aux soutiens nécessaires se trouvant seules face à des symptômes parfois invalidants. Les recherches de Jean Yves Barreyre (Barreyre & al, 2013) montrent dans leurs travaux respectifs que, l'isolement est amplifié par une méconnaissance généralisée des handicaps rares et par une fractionnement des services de soutien : impact psychologique et soutien familial, accès aux soins et difficultés économiques (HAS, 2019), fragmentation <sup>15</sup>des services de soutien, isolement social, scolarité etc. Cette situation poignante d'errance diagnostique est celle rencontrée par une famille des Pays de la Loire, qui a bien voulu partager son expérience lors de mon enquête sur le terrain. Depuis sa naissance, leur fils manifeste des symptômes inquiétants. La mère de l'enfant décrit leur parcours épuisant et plein d'incertitudes : *« Depuis que notre fils est né, nous avons parcouru des kilomètres pour consulter divers spécialistes, espérant qu'un jour quelqu'un puisse mettre un nom sur ce qu'il a. Chaque rendez-vous accordé est une nouvelle lueur d'espoir mais aussi une source de stress immense. Sans diagnostic...nous n'avons pas de point de repère, pas d'identité à laquelle nous rattacher. Nous naviguons à l'aveugle, essayant de comprendre et surtout de gérer les symptômes, sans savoir vraiment contre quoi nous luttons depuis quatre ans. Notre parcours est un véritable labyrinthe médical et administratif. Nous avons l'impression de tourner en rond, sans jamais trouver la sortie. Chaque jour, nous devons gérer les crises de notre enfant, son inconfort et ses douleurs. On se sent seul en tant que parents mais aussi en tant que famille ».*

Cette histoire montre la complexité des situations de handicaps rares et l'importance du diagnostic pour avoir accès à des solutions adaptées. Dans ce contexte, voici les questions théoriques qui guident ma recherche : Comment l'errance diagnostique affecte-t-elle les familles ayant un enfant en situation de handicap rare ? Quelles stratégies les familles développent-elles pour faire face à l'incertitude et l'isolement ? Comment les familles concernées arrivent-elles à participer socialement (accès à l'éducation, aux loisirs, à la santé, à la vie sociale) ? Ce constat fait écho aux problèmes rencontrés par les familles d'enfant en SHR, qui en plus des difficultés médicales, doivent naviguer dans l'incertitude. Sur la base de mes réflexions et de mon expérience, je formule deux hypothèses principales qui ont conduit mon travail de recherche et qui sous-tendent l'organisation de ce mémoire. L'errance diagnostique et l'isolement social des familles sont interconnectés et se renforcent mutuellement. Les familles confrontées à l'errance de diagnostic ont un risque

---

<sup>15</sup> Etude sur les parcours de santé des personnes avec maladies rares, Alliance Maladies Rares. Cette étude souligne les difficultés pour les familles d'obtenir un soutien cohérent  
Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

plus important d'isolement social par rapport aux familles dont l'enfant a reçu un diagnostic clair et précoce d'handicap rare. Cela signifie que l'isolement social de ces familles doit s'analyser en lien avec une combinaison de plusieurs facteurs tels que le manque d'accès à des services appropriés, la culpabilité associée à une transmission, l'absence de soutien social, l'incertitude constante liée à la recherche d'un diagnostic.

La seconde hypothèse est que les interventions précoces visant à réduire l'errance de diagnostic peuvent contribuer à atténuer l'isolement social et à améliorer les parcours des familles touchées par le handicap rare. Pour réaliser cette étude, je m'appuie sur une méthodologie combinant recherche bibliographique et enquête de terrain. L'approche socio-épidémiologique m'aide à explorer et analyser les liens entre le handicap rare, l'errance diagnostique, l'isolement social ainsi que la participation sociale (Fougeyrollas P. , 2004). Cependant, je me suis heurtée à un problème de terminologie car la notion de handicaps rares ne correspond à aucune identité nosologique permettant l'utilisation du mot clé handicaps rares. En France, la plupart des documents disponibles sur ce sujet sont ce qu'on appelle de la littérature grise <sup>16</sup> ” comprenant des rapports publiés à la demande des autorités, des enquêtes réalisées par des associations, et des articles dans des revues professionnelles et scientifiques que je référencerai tout au long de mon étude.

Dans ma recherche qualitative, j'ai mené une enquête de terrain impliquant des entretiens avec dix familles concernées ayant un enfant en situation de handicap rare (entretiens menés à leur domicile) ainsi que des entretiens avec des professionnels de la région des Pays de la Loire (dont six professionnels en entretien individuel plus un entretien collectif avec douze professionnels). Les entretiens avec les familles ont été d'une grande richesse car bien souvent, elles se retrouvent en première ligne, produisant par contrainte une expertise sur des besoins complexes de leur enfant (Eideliman., 2008). Elles s'engagent dans une lutte pour obtenir un diagnostic précis et un soutien adapté. Le rôle des professionnels interrogés a permis de comprendre les interactions entre les services médicaux, éducatifs et les soutiens communautaires, et la manière dont ils répondent aux besoins spécifiques des enfants en situations de handicaps rares. L'analyse de ces recueils tente de dégager des pistes pratiques pour améliorer les politiques publiques afin de mieux soutenir les familles et les professionnels dans le domaine des handicaps rares.

Ce mémoire s'organise autour de quatre parties. La première, intitulée « Les invisibles de la santé vers une émergence et reconnaissance du handicap rare en France » qui vise à

---

<sup>16</sup> Site Web : Doc.handicaps rares du GNCHR : <https://doc.handicapsrares.fr>, consulté le 15 juin 2024

préciser le contexte et le cadre théorique en définissant les concepts clés ainsi que la revue de la littérature existante sur le handicap rare. Les chapitres ont pour objectif de poser les jalons théoriques sur la notion complexe de handicap rare, ses connections avec les maladies rares et le polyhandicap, d'identifier les acteurs du dispositif intégré ainsi que les facteurs contribuant à l'isolement social des familles confrontées à l'errance diagnostique. La deuxième partie du mémoire s'intitule « Une étude qualitative révélatrice : les voix singulières des familles et professionnels » décrit la méthodologie de recherche. Les chapitres sont consacrés à l'analyse des difficultés rencontrées lors de la revue littéraire et de l'enquête de terrain et les approches adoptées pour collecter des données pertinentes et singulières, grâce aux entretiens avec les familles d'enfants en Situations de Handicap Rare (SHR) et des professionnels rencontrés. La troisième partie est intitulée « Analyse croisée des données : perceptions des familles et des professionnels et associatifs ». Comme son nom l'indique, il s'agit de présenter et discuter des résultats qui concernent l'isolement social accentué par l'errance diagnostique chez les familles ayant un enfant en situation de handicap rare et la place des interventions précoces dans ces conditions. Les chapitres s'intéressent aux impacts du handicap rare sur les familles, les stratégies d'adaptation développées, et les connexions avec les dispositifs de soutien. La quatrième et dernière partie est intitulée « L'errance cachée : familles oubliées et données manquantes ». Les chapitres de cette partie permettent de mener une réflexion sur les pratiques professionnelles ainsi que les limites méthodologiques rencontrées.

# 1 LES INVISIBLES DE LA SANTE VERS UNE EMERGENCE ET RECONNAISSANCE DU HANDICAP RARE EN FRANCE

L'histoire des handicaps rares est un récit complexe et fascinant, marqué par des avancées scientifiques, des réformes sociales et les contributions de nombreux chercheurs et auteurs (Vigan E. , 2023). Au fil des années, la perception et la prise en charge des handicaps rares ont évolué, allant de la stigmatisation et de l'ignorance (Vigan E., 2008) à une reconnaissance.

C'est au début du 20<sup>ème</sup> siècle que des médecins décrivent pour la première fois de façon clinique détaillée des cas de HR, au fil du siècle, les progrès en médecine permettent une meilleure identification et compréhension de certains handicaps rares. En 1975, deux lois fondamentales ont été promulguées en France, marquant la prise en charge des personnes handicapées. La première loi d'orientation en faveur des personnes handicapées (loi n° 75-534), a introduit le statut de "handicapé", établissant ainsi le handicap comme une catégorie juridico-administrative. Cette loi a créé un cadre permettant de déterminer les droits des personnes concernées par le biais d'une évaluation médico-administrative, classant les personnes en fonction de leur éligibilité aux prestations sociale, indépendamment de la nature et de l'origine de la déficience. La seconde loi (loi n° 75-535) a structuré le secteur médico-social en catégorisant les établissements selon le type de déficience et l'âge des personnes qu'ils prennent en charge, alignant ainsi la gestion institutionnelle avec les besoins des personnes handicapées. Ces lois visaient à améliorer la gestion et le soutien du plus grand nombre de personnes handicapées. Pour les enfants, les établissements étaient organisés selon le type de déficience et leur "éducabilité "et pour être financés, ils devaient avoir une mission éducative (Winnance & Barral, 2013). Cependant, certaines personnes handicapées n'entraient pas dans les catégories définies, comme les enfants avec des déficiences multiples dit "inéducatibles" qui ne trouvaient pas de place dans les institutions spécialisées. Des parents et des professionnels ont donc pris en main cette question cherchant à définir les catégories et les prises en charge fondamentales. Dans les années 1980 et début des années 2000, la recherche sur les maladies rares et les handicaps rares associés est structurée dans le champ biomédical<sup>17</sup>, notamment avec la création d'Orphanet<sup>18</sup> en Europe puis en France en 1997 par l'Institut National de la Santé

---

<sup>17</sup> Le modèle biomédical est nommé ainsi pour présenter le modèle médical et individuel. Winnance M., Les approches sociales du Handicap, Paris, Presses de Mines, 2024, ch.1 p 35.

<sup>18</sup> Orphanet est un consortium de 40 pays en Europe et à travers le monde. L'objectif est de fournir des données de très haute qualité sur les maladies rares et de permettre la connaissance pour tous. Cette ressource unique se développe en nomenclature d'Orphanet (code ORPHA) pour améliorer la visibilité d'information et de recherche.

et de la Recherche médicale (INSERM). Tout comme les “maladies rares” sont une construction catégorielle issue de l’impulsion des pouvoirs publics et des associations de malades, la catégorie “handicaps rares” a émergé sous l’impulsion des associations et des pouvoirs publics pour répondre aux besoins des personnes concernées. Contrairement aux maladies rares, la notion de handicaps rares n’a pas encore une reconnaissance internationale et reste principalement française. La définition relative aux handicaps rares est reconnue par arrêté du 2 août 2000 (art D.312-194)<sup>19</sup> : « sont atteintes d’un handicap rare, les personnes présentant l’une des configurations de déficiences ou de troubles associés, dont le taux de prévalence n’est pas supérieur à un cas pour 10 000 habitants et relevant de l’une des catégories de déficiences ».

Pendant mes recherches pour constituer une bibliographie scientifique sur le sujet du handicap rare, j’ai vite été confrontée à un souci de terminologie. En fait le terme “handicap rare” ou « *rare disability* » ne correspond à aucune catégorie précise dans les classifications médicales ce qui complique énormément l’utilisation de ce mot-clé pour trouver des informations dans les bases des données internationales. Pour contourner ce problème, je me suis concentrée sur les spécificités des handicaps rares analysant différentes disciplines comme l’épidémiologie, la sociologie, la psychologie, l’économie et la politique. Ce travail important de conceptualisation m’a permis de croiser ces perspectives ainsi j’ai pu dégager des données sur la notion de handicap rare. Les données épidémiologiques sur le handicap rare en France sont partielles, principalement en raison du nombre restreint de sources fiables disponibles. La base de données agrégées d’Orphanet, Orphadata (dédiée aux maladies rares) « inclut des annotations sur les limitations d’activités<sup>20</sup> et les restrictions de participation des personnes concernées, utilisant pour cela un thésaurus<sup>21</sup> spécifique basé sur la Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé adaptée pour les enfants et les jeunes » (CIF-EA)<sup>22</sup>, (CIF-EA, 2012). La base de données révèle que la couverture géographique des registres sur les handicaps rares est limitée. De plus, les méthodes d’échantillonnage utilisées dans les enquêtes ainsi que les difficultés rencontrées par les Maisons

---

<sup>19</sup> Site Web : <https://www.legifrance.gouv.fr/codes/id/LEGIARTI000006906595/2005-09-10> consulté le 24 août 2024

<sup>20</sup> OphaData maladie rare et conséquences fonctionnelles. Site Web : <https://www.orphadata.com/orphanet-scientific-knowledge/> consulté le 17 juillet 2024

<sup>21</sup> Définition Robert : le thésaurus scientifique est un répertoire de termes pour l’analyse de contenu et le classement de documents.

<sup>22</sup> La CIF-EA est une version intégrale de la CIF pour lesquelles sont ajoutées des précisions et catégories descriptives sur la petite enfance, l’enfance et l’adolescence. (CIF-EA, presse de l’EHESP, 2012). La CIF a été élaborée par l’OMS et entérinée par l’Assemblée Nationale de la Santé en 2001.

Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) pour repérer les personnes concernées contribuent à ce manque d'informations.

La catégorie de handicaps rares a donc été introduite pour inclure des personnes qui n'avaient pas de prise en charge adaptée. Cela a initié une double réflexion : identifier ces personnes et adapter les soins à leurs besoins spécifiques. Cette notion est changeante et évolutive comme le rappelle le rapport Handicaps rares<sup>23</sup> (Inserm, 2013). D'un côté, elle rend visibles des personnes auparavant ignorées et exclues du système de soins existants. De l'autre, elle remet en question et modifie les approches actuelles d'accompagnement. Comme le mentionne le rapport : « L'apparition de la catégorie de handicap rare a eu pour effet de faire sortir de l'ombre des personnes jusque-là invisibles aux yeux des systèmes de soins et des politiques publiques. Elle a également impulsé une reconfiguration des dispositifs médico-sociaux existants pour répondre à des besoins spécifiques et complexes, qui échappent souvent aux logiques standardisées de prise en charge<sup>24</sup> » (Inserm, 2013).

## 1.1 Handicap rare, un concept nouveau

Le terme « handicap rare » est utilisé pour faire référence à des situations où une personne (quel que soit son âge) est atteinte de deux handicaps ou plus qu'ils soient de naissance, acquises, stables ou évolutifs, dont la prévalence est faible au sein de la population générale. Les handicaps rares peuvent affecter divers aspects de la santé, et ils peuvent inclure des conditions génétiques, neurologiques, métaboliques ou d'autre nature. Rappelons que ce n'est pas le handicap qui est rare mais c'est l'association rare et simultanée de déficits (sensoriels, moteurs, cognitifs et/ou de troubles psychiques).

En France, la notion des handicaps rares a été officiellement reconnue en 1986, grâce à la loi sur les institutions médico-sociales<sup>25</sup>. Cette notion est née d'un problème qui existait déjà dans les années 1960-1970 : comment s'occuper des personnes ayant plusieurs handicaps ? Les établissements spécialisés créés dans les années 1950-1960 souvent gérés par des associations mais financés par la sécurité sociale, ont rapidement montré leurs limites car elles étaient structurées et spécialisées par catégories de déficiences. En effet, beaucoup d'enfants avec plusieurs handicaps se voyaient refuser l'accès à ces structures, faute de prise en charge adaptée médicale, sociale et éducative : *“les exclus*

---

<sup>23</sup> Rapport : Handicaps rares : contextes, enjeux et perspectives p7-12

<sup>24</sup> Rapport : Handicaps rares : contextes, enjeux et perspectives p 8

<sup>25</sup> La loi du 06 janvier 1986 adaptant la législation sanitaire et sociale aux transferts de compétences en matière d'aide sociale et de santé a modifié l'article 3 de la loi du 30 juin 1975

des exclus” (Zucman & Spinga, 1985). Pour tenter de pallier ce déficit de réponse, des professionnels (les docteurs S.Tomkiewicz et E.Zucman) se sont réunis dans une association CESAP<sup>26</sup> (Comité d’Etude de Soins et d’Action Permanente) et des parents concernés qui ont créé le CLAPEAHA<sup>27</sup> (Comité de liaison des parents d’enfants et d’adultes atteints de handicaps associés<sup>28</sup>) en 1969, dont le créateur est Henri Faivre<sup>29</sup>. Il est le père d’une enfant en situations de handicaps rares et lutte activement pour les droits des personnes handicapées. Le but de ce comité est de faire un inventaire (enquêtes internes et externes) de recenser les problématiques des enfants avec des handicaps multiples et d’organiser des initiatives avec eux, de recenser le nombre d’enfants sans solution de prise en charge adaptée et de créer une nouvelle catégorie<sup>30</sup> médico-administrative qui leur ouvre des droits. Deux livres blancs publiés en 1969 et 1976 détaillent les situations complexes en France avec la création de trois formes de handicaps associés : « le pluri-handicap : association circonstancielle de handicaps physiques (exemple surdité et cécité), le polyhandicap : le handicap grave à expressions multiples avec restrictions extrêmes de l’autonomie et déficience intellectuelle sévère, le surhandicap : surcharge progressive d’une déficience physique, psychique ou mentale par des troubles d’apprentissages ou par des troubles relationnels ». Le rapport met en évidence la situation singulière et individualisée des enfants atteints de deux handicaps graves ou plus, avec des expressions différentes mais des caractéristiques communes : « les déficiences, les incapacités, leur type, leurs processus de survenue » comme l’évoque Myriam Winance et Catherine Barral<sup>31</sup>. Suite aux publications du groupe de travail sur les conditions d’amélioration de l’accueil des multi-handicapés, les pouvoirs publics s’emparent

---

<sup>26</sup> CEPA signifie aujourd’hui Comité d’Etude et de Soins auprès des Personnes polyhandicapées (le terme polyhandicap ne figurait pas à l’origine en 1965).

<sup>27</sup> CLAPEAHA, Le livre blanc des enfants atteints de handicaps associés, cité dans M.Winance, & C.Barral, op.cit., p7.

<sup>28</sup> Site Web, : [https://gnchr.fr/wp-content/uploads/sites/17/2024/07/Livret-integration-DIHR\\_VF.pdf](https://gnchr.fr/wp-content/uploads/sites/17/2024/07/Livret-integration-DIHR_VF.pdf), p7 : « En 1969, est créé, à l’initiative d’Henri Faivre (père d’une enfant sourdaveugle), le CLAPEAHA L’objectif était d’établir un état des lieux et d’organiser des actions à destination des enfants « ayant des handicaps associés » pour lesquels ces parents ne trouvaient pas d’établissement d’accueil. Le CLAPEAHA se donne deux missions : • Recenser les cas d’enfants « atteints de deux handicaps ou plus » qui sont refusés par les établissements ou qui ne trouvent pas de prise en charge adaptée • Promouvoir des réalisations adaptées à chaque catégorie de handicaps associés Il déploie cette double action en interne, réalisant lui-même des enquêtes, et en externe, exerçant une action de lobbying auprès des autorités publiques pour qu’elles se saisissent de la question. L’association publiera 2 livres blanc (1969 et 1976) faisant l’état des lieux en France de ces situations complexes. Elle a depuis été dissoute et les organismes ayant fait partie du comité sont aujourd’hui intégrés dans le collège 4 de l’Assemblée Générale du GNCHR.

<sup>29</sup> Henri Faivre décédé le 7 mai 2014. Il est le créateur et Président de CLAPEAHA, il s’est mobilisé dans de nombreuses organisations (CNCPPH, GPF, CRESAP, APSA,) et a été administrateur au GNCHR. Il était le père d’Anne Claire, sa fille handicapée (sourde-aveugle)

<sup>30</sup> Zucman E., Spinga, J.(1984) les enfants atteints de handicap associés : les multi-handicapés p 19

<sup>31</sup> De l’inéducable aux handicaps rare, évolution et émergence des catégories politiques en lien avec la structuration du secteur médico-social français, Alter, vol7, n°4, p4

de cette question et publient le 6 mars 1986 une circulaire (n° 86-13) relative à l'accueil des enfants et adolescents ayant des handicaps associés qui distinguera les enfants plurihandicapés, surhandicapés et les enfants polyhandicapés. Parallèlement une autre loi est adoptée, le 06 janvier 1986, adaptant la législation sanitaire et sociale aux transferts de compétences en matière d'aide sociale et de santé qui a modifié l'article 3 de la loi du 30 juin 1975<sup>32</sup> <sup>33</sup>. Bien qu'elle n'ait pas créée une nouvelle catégorie juridico-administrative spécifique pour les personnes handicapées, elle renforce la prise en charge des personnes atteintes d'un polyhandicap<sup>34</sup> en complétant le cadre défini par la loi d'orientation du 30 juin 1975, qui a établi des droits fondamentaux pour les personnes en situation de handicap. Ainsi cette évolution permet d'améliorer la planification des dispositifs de prise en charge, en distinguant les besoins régionaux ou nationaux selon la spécificité et la rareté des handicaps. Le rapport de l'Inspection Générale des Affaires Sociales de février 1994<sup>35</sup>, souligne que bien que le terme soit mentionné dans plusieurs textes, il n'y a pas de consensus sur sa définition. Toutefois, il a permis de lancer une double réflexion : identifier les personnes concernées et comprendre les spécificités. Deux critères identifieront le handicap rare : un faible taux de prévalence d'une combinaison de déficiences et le besoin de techniques de prise en charge très spécifiques.

La notion handicap rare apparaîtra ensuite à quelques reprises sur le plan législatif dans certains articles de loi, mais ce n'est qu'en 2005 que le handicap rare sera officiellement défini. Le 2 août 2000, une définition officielle du handicap rare a été publiée dans un arrêté, et elle a intégrée dans le Code de l'Action Sociale et des Familles à l'article D.312-194 en 2005 : « sont atteintes d'un handicap rare les personnes présentant l'une des configurations de déficiences ou de troubles associés, dont le taux de prévalence n'est pas supérieur à un cas sur 10 000 habitants et relevant de l'une des catégories suivantes :

- Une déficience auditive grave avec une déficience visuelle grave  
(ex : une personne avec une surdité dont la vue baisse de façon importante)

---

<sup>32</sup> Loi N°86-17 du 06 janvier 1986 adaptant la législation sanitaire et sociale aux transferts de compétences en matière d'aide sociale et de santé. L'article 3 de la loi N°75-535 du 30 juin 1975 est ainsi modifié au 1er alinéa : « *les établissements qui dépendent des organismes définis à l'article 1er ne peuvent être créés ou transformés qu'après avis motivé de la commission régionale ou dans des cas déterminés par voie réglementaire et notamment pour les établissements destinés à héberger des personnes atteintes de handicaps rares* ».

<sup>33</sup> Faute de définir la notion de handicap rare, le décret n'a pas été publié (article 3 et article R 712-16 du code de la santé publique « *la création d'établissements destinés à héberger des personnes atteintes de handicap rare* »).

<sup>34</sup> Le multihandicap est une association de déficiences graves avec un retard mental moyen, sévère ou profond (quotient intellectuel inférieur à 50) entraînant une dépendance importante à l'égard d'une aide humaine et technique permanente, proche et individualisée (rapport Bordeloup, 1994, p12-15)

<sup>35</sup> Rapport de l'IGAS n° 94-010 relatif aux conditions d'amélioration de l'accueil des multi handicapés, février 1994.

- Une déficience visuelle grave avec d'autres déficiences graves (ex : une personne aveugle avec un trouble du spectre de l'autisme sévère)
- Une déficience auditive grave avec d'autres déficiences graves (ex : une personne avec une surdité profonde avec un trouble du développement intellectuel)
- Une dysphasie grave associée ou non à une autre déficience (La dysphasie est un trouble neuro développemental du langage oral. Il entraîne un déficit sévère du développement de la production et/ou de la compréhension de la parole et du langage)
- Une déficience grave avec une affection chronique grave ou évolutive  
Par exemple :
  - Une affection mitochondriale
  - Une affection du métabolisme
  - Une affection évolutive du système nerveux
  - Une épilepsie sévère »

En 2008, le Conseil Scientifique de la Caisse Nationale de la Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) ajoute à la définition du HR : la rareté de l'expertise nécessaire pour s'occuper des personnes concernées. C'est sur cette base que le cadre de référence est alors établi pour créer, en 2009, le premier schéma national d'organisation sociale et médico-sociale (CNSA, Schéma National d'Organisation Sociale et Médico Sociale pour les Handicaps Rares, Octobre 2009) pour les HR (2009-2013<sup>36</sup>) : « un handicap résulte d'une combinaison inhabituelle de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs ou de troubles psychiques ». S'en suivra l'instruction DGCS/CNSA relative au financement des Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR) du 22 novembre 2013 qui précise « le cadre :

- La rareté des publics : Moins d'1 cas pour 10 000 personnes
- La rareté des combinaisons de déficiences : complexité des conséquences sur les actes de la vie quotidienne et la participation à la vie sociale
- La rareté et la complexité des technicités de prise en charge : nombreuses expertises requises pour le diagnostic, l'évaluation fonctionnelle et l'élaboration des projets d'accompagnement adaptés pour ces personnes »

Lors de l'enquête de terrain, ce travail de clarification catégorielle s'est révélé utile pour les familles concernées. La grand-mère d'une enfant en situations de handicaps rares partage son expérience : « *J'avais toujours du mal à comprendre ce que signifiait vraiment le*

---

<sup>36</sup> 1<sup>er</sup> Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. CNSA, 2009.

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

*handicap rare. Mais aujourd'hui, avec cet entretien, tout est devenu clair pour moi. La maladie génétique le syndrome de Cornelia de Lange, ce n'est pas juste un handicap ! C'est une combinaison de problèmes qui rendent chaque jour une difficulté différente. Je réalise à quel point la situation de ma petite fille est complexe mais aussi unique ».*

S'en suivra un deuxième schéma national 2014-2018<sup>37</sup> « qui vise à renforcer la reconnaissance de SHR (rareté des publics), très spécifiques (rareté des combinaisons de déficiences), particulièrement complexes et difficiles à repérer, à évaluer et à prendre en charge et complexité des techniques d'accompagnement » (CNSA., Juin 2015). Puis un 3<sup>ème</sup> schéma<sup>38</sup> 2021-2025 est adopté pour consolider l'accompagnement des personnes et familles concernées (CNSA, 3<sup>ème</sup> Schéma National d'organisation sociales et médico sociales pour les handicaps rares, 2021). Actuellement, la définition des HR se limite aux seules déficiences sévères sans considérer les aspects sociaux. Mais en utilisant la Classification Internationale du Fonctionnement du handicap et de la santé (CIF) de l'Observatoire Mondiale de la Santé (OMS) et la Convention des Nations Unies relatives aux Droits des Personnes Handicapées (2008), cette définition pourrait être élargie pour inclure les facteurs environnementaux et les interactions avec ces environnements. Cela inclut les soutiens disponibles, les compétences de l'entourage et les évolutions de la participation des personnes handicapées. C'est en tout cas ce que propose le groupe d'experts réunis par l'Inserm dans le cadre du rapport « Handicaps Rares, contextes, enjeux et perspectives » (Inserm, 2013).

Pour rappel, la France a signé et ratifié en 2010, la Convention<sup>39</sup> des Nations Unies relative aux droits des personnes en situations de handicap, rappelant que les Droits de l'Homme s'appliquent aux personnes handicapées. Les principes généraux en sont : « le respect de la dignité, la non-discrimination, la participation et l'intégration pleines et effectives à la société, le respect de la différence et l'acceptation des personnes handicapées, l'égalité des chances, l'accessibilité, l'égalité entre les hommes et les femmes, le respect du développement des capacités de l'enfant handicapé et le respect du droit des enfants handicapés à préserver leur identité ». Le témoignage d'une mère d'un enfant en SHR rencontrée pour cette étude, illustre bien les principes fondamentaux de non-discrimination, d'acceptation, et d'égalité des chances énoncés dans la CDPH : « *Vous savez mon fils..il*

---

<sup>37</sup> 2<sup>ème</sup> schéma national d'organisation sociales et médico-sociale pour les handicaps rares 2014-2018, CNSA, juin 2015

<sup>38</sup> 3<sup>ème</sup> schéma national d'organisation sociales et médico-sociale pour les handicaps rares 2014-2018, CNSA, avril 2021

<sup>39</sup> La Convention relative aux Droits des Personnes Handicapées (CDPH) ou Convention Internationale des Droits des Personnes Handicapées (CIDPH) Elle est adoptée par l'Assemblée Générale des Nations Unies le 13 décembre 2006 et entrée en vigueur le 3 mai 2008 ratifiée par la France en 2010. Cette convention est établie sur les bases des droits fondamentaux (Déclaration Universelle des Droits de l'Homme et les conventions de l'ONU sur le Droit International des Droits de l'Homme). Il y a 50 articles.

*a en plus des troubles visuels , mais franchement...l'école fait vraiment un super boulot pour l'inclure (pause). Ils lui ont mis des bouquins en gros caractères et des photocopies en A3 et aussi une tablette (rire). Il est même parfois plus rapide que les autres (silence). Et pour les activités, il est toujours avec ses copains, ils lui expliquent tout à l'avance pour qu'il sache où se placer. Franchement, c'est génial de le voir aussi bien intégré. On n'a jamais l'impression qu'il est « différent » (rire), il a juste ses petites astuces, et voilà il suit comme tout le monde ».*

Ce témoignage montre une situation où les principes d'acceptation, d'égalité des chances, et d'inclusion sont respectés. L'école et les camarades de classe s'adaptent aux besoins spécifiques de l'enfant avec des troubles visuels, en lui permettant de participer pleinement aux activités et en veillant à ce qu'il ne soit pas mis de côté. La définition de handicap rare ne correspond pas non plus à celle du handicap telle qu'établie par la loi pour l'égalité des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées du 11 février 2005, article L. 114 : « constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentale, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de la santé invalidant ». La définition du handicap rare diffère de celle de la loi de 2005, qui englobe tous les handicaps en se concentrant sur les limitations sociales dues aux déficiences. Le handicap rare insiste sur la rareté et la complexité des situations, nécessitant des prises en charge spécialisées, alors que la loi ne distingue pas la fréquence ou la spécificité des handicaps. Selon l'organisation mondiale des personnes handicapées, le handicap résulte « de la perte ou la limitation des possibilités de participer à la vie normale de la société sur une base égalitaire avec les autres en raison d'obstacles physiques et sociaux<sup>40</sup> ». La politique française du handicap construite historiquement sur un modèle sectoriel et catégoriel a révélé certaines limites. D'une part, ce système a conduit à l'exclusion de certaines personnes en situations de handicap de la société. D'autre part, il a entraîné des réponses fragmentaires ou inexistantes face aux besoins variés des personnes concernées. A ce stade, il est essentiel de souligner que la compréhension du handicap rare change, depuis ces dernières années, grâce aux progrès scientifiques, des découvertes médicales et des changements dans la société <sup>41</sup> (Lespinet-Najib & Belio, 2013). La définition du handicap rare s'est affinée au fil

---

<sup>40</sup> Rapport DRESS : *Handicap, incapacité, dépendance et déplacements*, 2001 p 55-68.

<sup>41</sup> Pour aller plus loin sur l'évolution de la définition du handicap rare, Myriam Winance et Catherine Barral : « *De l'inéducable aux handicaps rares . Évolution et émergence des catégories politiques* » en lien avec la structuration du secteur médico-social français, 2013. Site Web : <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1875067213000606> consulté le 31 mai 2024.

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

des années, recourant de plus en plus à une approche holistique pour comprendre l'émergence et l'évolution de cette catégorie.

Cela soulève aussi de nombreuses questions pour ma recherche, notamment, sur la notion de rareté, le rôle des acteurs sociaux et la manière dont les handicaps rares remettent en question les dispositifs institutionnels du secteur médico-social. Mais comment le handicap rare se distingue-t-il du polyhandicap ? Quelles sont les spécificités propres à chacun, et quels sont les dispositifs de soutien ? C'est ce que, j'explore dans le chapitre suivant.

## 1.2 Handicap rare et polyhandicap vers une clarification des concepts

Les concepts polyhandicap et handicap rare ne sont pas strictement équivalents (Juzeau, 2010). Bien que les deux mots puissent se recouper dans certains cas, le polyhandicap<sup>42</sup> est davantage axé sur la combinaison de handicaps intellectuels sévères et moteurs graves comme l'explique Georges Saulus<sup>43</sup> dans son ouvrage sur *“la base du concept en cinq points”*, tandis que le handicap rare se caractérise par la faible prévalence d'une condition particulière au sein d'une population donnée. Les deux termes font référence à des situations dites complexes, mais ils se concentrent sur des aspects différents des conditions de santé. Le terme de personnes polyhandicapées est apparu en 1968, et repris en 1985 par le Docteur Elisabeth Zucman et l'attachée de recherche Jacqueline Spinga qui catégorisent trois handicaps associés le multihandicap/plurihandicap, le surhandicap et le polyhandicap avec une première catégorisation du polyhandicap (Zucman & Spinga, 1985). Selon deux définitions officielles en 1989 puis en 2002 (reprise dans la loi en 2017) le polyhandicap<sup>44</sup> est défini ainsi : « enfants et adolescents présentant un handicap grave à expressions multiples avec déficience motrice et déficience mentale sévère ou profonde, entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation ».

Ainsi définir et nommer les personnes polyhandicapées permet aux parents d'accéder à une catégorie médico-administrative, ouvrant ainsi la porte aux droits sociaux et à des aides adaptées. Cela facilite également la création d'associations de familles, leur permettant de se regrouper pour défendre leurs droits et trouver des professionnels et services spécialisés

---

<sup>42</sup> Le polyhandicap a été défini comme un handicap grave à expressions multiples avec restriction extrême de l'autonomie et déficience intellectuelle sévère (Zucman et Spinga, 1984).

<sup>43</sup> Georges Saulus est un psychiatre français et formateur en polyhandicapologie, il a écrit : « *le modèle structural, ou : comment le polyhandicap vient-il aux enfants ?, la psychiatrie de l'enfant* », 2008, p 5-16.

<sup>44</sup> Définition du Centre Technique National d'Etudes et de Recherche sur les Handicaps et les Inadaptations du 29 octobre 1989 (annexe XXIV)

plus facilement, assurant ainsi un accompagnement adéquat pour les enfants. Comparé aux handicaps rares, qui restent difficiles à définir précisément, le profil des personnes polyhandicapées semble plus clair, bien que cette population soit hétérogène<sup>45</sup> (IGAS, Février 1994).

### 1.3 Les handicaps rares sont-ils toujours le résultat de maladies rares ?

Le handicap rare n'est pas directement une conséquence des maladies rares, mais il peut être associé à des conditions de maladies rares (Lévy, 2021). La différence avec le handicap rare est que la maladie est une entité identifiée<sup>46</sup>. Une maladie rare est définie par sa faible prévalence dans la population générale lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 c'est ce que définit aussi le Règlement de l'Union Européenne sur les médicaments orphelins (1999). En Europe, une maladie est généralement définie comme rare si sa prévalence est inférieure à 5 sur 10 000 personnes. Cependant, il est important de faire la distinction entre la maladie rare en tant qu'entité médicale clairement identifiée et la situation de handicap, qui dépend de l'interaction entre la personne et son environnement. Cette approche marque le passage d'une définition purement médicale du handicap à une définition sociale et interactive. Le handicap ne résulte pas seulement d'une condition de santé, mais aussi des difficultés sociales et environnementales qui empêchent la participation pleine et égale à la société. Les maladies rares peuvent être génétiques (à 80% selon Orphanet car toutes les maladies génétiques ne sont pas des maladies rares), hématologiques, métaboliques, neurologiques ou d'autres natures qui affectent plusieurs systèmes du corps. Elles sont souvent graves, chroniques, évolutives<sup>47</sup> et certaines orphelines<sup>48</sup> lorsqu'elles ne disposent pas de traitements adaptés. En France, 3 millions de personnes sont atteintes d'une maladie rare (soit 4.5% de la population), 25 millions en Europe et 300 millions dans le monde selon l'Agence Nationale de la Recherche<sup>49</sup>. D'où le message de l'association Alliance Maladies Rares : « les maladies sont rares mais les

---

<sup>45</sup> Winance M., Barral C., « *De l'inéducabilité aux handicaps rares. Évolution et émergence des catégories politiques* » qui participent à la construction du secteur médico-social français Alter, volume 7, numéro 4, octobre-décembre 2013, p 244-259.

<sup>46</sup> La banque nationale de données maladies rares utilise la nomenclature Orphanet pour identifier la ou les maladies rares.

<sup>47</sup> Selon l'étude du Conseil économique et social, : « *Cinq mille maladies rares. Le choc de la génétique – constat, perspectives et possibilités d'évolution* », 21 avril 2000.

<sup>48</sup> Le terme de maladie orpheline est utilisé pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas d'un traitement efficace Site Web : <https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>

<sup>49</sup> Agence Nationale de la Recherche est un établissement public sous la tutelle de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation. L'ANR a été créée en 2005 pour promouvoir la recherche sur projets française et stimuler l'innovation entre secteurs public et privé.

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

malades nombreux ». Certaines maladies se déclarent à la naissance, d'autres plus tard, à l'âge de l'adolescence ou tardivement à l'âge adulte. Elles peuvent toucher plusieurs organes à la fois et sont multi-systémiques. Par exemple : les myopathies dont les atteintes empêchent la motricité, la pneumopathie interstitielle par déficit d'une protéine qui rend la respiration difficile, les mutations de gène comme la protéine tronquée la progérine<sup>50</sup> qui entraîne des dysfonctions organiques et des déformations : « Les maladies rares étant méconnues, on pourrait penser que les malades sont rares. Or, ils constituent, dans leur ensemble, une grande proportion de la population. Même si les maladies sont individuelles et particulières, elles partagent toutes la rareté, et les conséquences qui en découlent », selon Ana Rath, Directrice d'Orphanet lors de la JIMR<sup>51</sup> « rendre visible, l'invisible, 28 février 2022 à Paris.

Selon le Professeur de génétique du CHU de Nantes interrogé sur la désignation d'une maladie rare : « *La définition d'une maladie rare repose souvent sur la combinaison de divers symptômes..... Elle est parfois désignée par des lettres, qui peuvent représenter un acronyme ou une abréviation du mécanisme de la maladie, ou du lieu de la mutation génétique* ». Ainsi, la maladie SLA ou Sclérose Latérale Amyotrophique qui tire son nom de l'acronyme des termes décrivant ses principaux symptômes et caractéristiques. Cette maladie neurodégénérative se caractérise par une paralysie musculaire progressive due à une dégénérescence des motoneurons du cortex moteur primaire, de la voie corticospinale, du tronc cérébral et de la moelle épinière (définition Orphanet). Chaque maladie rare possède un identifiant appelé code ORPHA<sup>52</sup>, qui peut être consulté sur le site d'information d'Orphanet. Ce numéro est unique pour la reconnaissance et le partage d'information pour les chercheurs. Les maladies rares sont classées en groupe et séparées en sous-types cliniques, étiologiques ou histopathologiques<sup>53</sup>. La liste des maladies rare est régulièrement mise à jour et publiée sur le site internet d'Orphanet.

Selon le bilan d'activité 2019 du GNCHR (Groupement National de Coopération Handicaps Rares), 61% des handicaps rares sont liés à une maladie rare diagnostiquée (CNSA, 3ème Schéma National d'organisation sociales et médico sociales pour les handicaps rares, 2021). Plusieurs centaines de maladies rares différentes sont concernées. La plupart des maladies rares peuvent avoir des conséquences qui limitent l'activité du malade et

---

<sup>50</sup> La progérine : lorsque la mutation se réalise, le gène malade crée la progérine qui s'accumule et entraîne des déformations et des dysfonctions. La maladie la progéria est rarissime et génétique, elle affecte des enfants dès la naissance par un vieillissement prématuré.

<sup>51</sup> Journée Internationale des Maladies Rares ou Rare Disease Day qui a lieu le dernier jour de février. Cette journée permet de sensibiliser le grand public et les décideurs sur les maladies rares et les impacts dans le quotidien des personnes malades.

<sup>52</sup> Site Web : <https://www.orpha.net/fr/disease> consulté le 29 mai 2024

<sup>53</sup> Larousse Médical : l'histopathologie identifie les lésions des cellules et des tissus et permet le plus souvent d'établir un diagnostic précis indispensable à la mise en place de certains traitements.

réduisent sa participation à la vie sociale et à la citoyenneté. Certaines maladies rares ont des conséquences en termes de handicaps rares, qui se définissent comme des situations de handicap très spécifiques, particulièrement complexes et difficiles à repérer<sup>54</sup>, à évaluer et à prendre en charge. C'est le cas, par exemple, du syndrome de Dravet dans le domaine de l'épilepsie, mais aussi du syndrome de Cockayne qui entraîne des troubles neurologiques et du déficit intellectuel combinés à la perte d'audition et de la vue. Orphanet fournit des informations sur la limitation d'activité et/ou de restriction de participation liées aux maladies rares, en s'appuyant sur le Thésaurus Orphanet du fonctionnement adapté. Ce dernier est adapté de la Classification Internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé pour enfants et adolescents (CIF-EA) permet d'évaluer l'impact des maladies rares sur la vie quotidienne et sociale des personnes concernées, en mettant en lien les aspects médicaux et les conséquences fonctionnelles dans un cadre global. Les données sont basées sur l'expérience des personnes concernées par la maladie (appelées aussi patients) qui reçoivent des soins standards (aides techniques et humaines, traitements spécifiques ou symptomatiques, prévention). Ces conséquences fonctionnelles sont ainsi décrites selon leur fréquence chez les patients, leur temporalité (la limitation/restriction permanente, transitoire ou le retard d'acquisition), le degré de sévérité (léger, modéré, sévère, total, non spécifié). Certaines situations dites complexes font référence à des situations où les personnes sont confrontées à des difficultés multiples et connectées en raison de la rareté de leur condition médicale spécifique et de la technicité d'accompagnement. Elles sont complexes en raison de la diversité des conditions, des défis diagnostiques, des impacts multi systémiques (qui atteignent certains systèmes du corps), du besoin de soins spécialisés (et de soutien multidisciplinaire), d'une accessibilité à des traitements (parfois il n'existe pas de traitement spécifique pour des maladies dites orphelines), des impacts sur la qualité de vie et des conséquences psychosociales comme l'évoque le Professeur Nicolas Lévy (Lévy, 2021). L'identification du groupe nosologique<sup>55</sup> maladies rares est liée à la question des médicaments orphelins (Boucand, 2018). Chaque maladie rare a une nomenclature spécifique. Les médicaments dits orphelins sont destinés au traitement des maladies si rares que les industriels sont réticents à les développer du fait du coût et des règles de commercialisation. Selon la source Orphanet, le processus de la découverte d'une nouvelle molécule jusqu'à sa mise sur le marché est long, souvent une décennie, coûteux, atteignant plusieurs dizaines de millions d'euros, et très incertain : parmi dix molécules testées, une seule pourrait avoir un effet thérapeutique. Bien que le handicap

---

<sup>54</sup> Rapport final (2014) Emploi, métiers et professionnalisations dans la prise en compte du handicap rare, Ch. 2, p48-80.

<sup>55</sup> Marie-Hélène Boucand est médecin et auteur de nombreux ouvrages et articles sur « *les maladies rares et l'approche génétique* ».

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

rare ne soit pas un effet direct des maladies rares, certains handicaps rares peuvent être liés à des conditions médicales rares.

La rareté dans ces deux contextes provient de caractéristiques distinctes : une maladie rare est définie par sa faible prévalence, tandis que le handicap rare concerne la combinaison de déficiences complexes nécessitant des soins spécifiques. Il peut y avoir des croisements, où une maladie rare contribue à un handicap rare, mais il est important de distinguer la maladie (une condition médicale) de la situation de handicap, qui résulte de l'interaction entre la personne et son environnement.

#### **1.4 Les interconnexions entre Handicaps rares, maladies rares et polyhandicap**

Les handicaps rares, le polyhandicap et les maladies rares partagent plusieurs similitudes communes liées à leur rareté et à la complexité des soins nécessaires. Ils diffèrent aussi par la nature de leurs symptômes, leurs besoins en matière de diagnostic et de traitement, ainsi que l'approche de la prise en charge. En termes de points communs, ces trois concepts sont souvent peu connus du grand public, il y a là une méconnaissance et parfois un manque de sensibilisation. Les personnes concernées par ces conditions rencontrent souvent des difficultés pour obtenir un diagnostic précis en raison de la rareté et de la complexité de leurs symptômes. De ce fait, certaines personnes et leur entourage souffrent d'un isolement social en raison de la faible compréhension de leur état. Les handicaps rares et les maladies rares partagent le fait qu'ils affectent un nombre limité de personnes, ce qui rend la recherche médicale et le développement des traitements spécifiques plus difficiles et coûteux. Selon l'extrait du colloque universitaire organisé par l'Alliance Maladies Rares : « Les maladies rares, une voie pour la santé de demain », la rareté est en soi une source d'inégalités de santé, tant au niveau du diagnostic que du traitement (Poirot-Mazères & Gimènès, 2014). Le polyhandicap (qui désigne la présence simultanée de plusieurs handicaps graves) a des interconnexions avec les handicaps rares et les maladies rares, notamment la nécessité d'une prise en charge personnalisée et multidisciplinaire. Cependant, il y a une différence sur le fait que le polyhandicap est souvent annoncé tôt, car il survient généralement dès la naissance ou les premières années de vie, tandis que les maladies rares peuvent apparaître à tout âge et sont plus difficiles à diagnostiquer. Dominique Juzeau décrit dans son livre comment la précocité du diagnostic et l'intervention multidisciplinaire sont essentiels pour améliorer la qualité de vie des personnes polyhandicapées (Juzeau, 2010). Les enquêtes et les études, comme celles publiées dans la revue *Orphanet Journal of Rare Diseases* montrent que le soutien et les traitements

diffèrent. Les personnes atteintes de maladies rares peuvent avoir accès à des traitements symptomatiques ciblés, tandis que le polyhandicap nécessite souvent une prise en charge globale et continue en rééducation et en assistance de vie autonome. Par exemple, le rapport d'enquête de l'Inserm<sup>56</sup> dans le cadre de la procédure d'expertise révèle que le polyhandicap exige des interventions complexes et diversifiées, souvent coûteuses et nécessitant une coordination entre différents professionnels de santé.

## **1.5 Les synergies entre les plans nationaux handicaps rares et maladies rares**

Les personnes atteintes de handicaps rares et/ou de maladies rares ont des besoins spécifiques et complexes qui ne peuvent pas être pleinement satisfaits par les approches départementales ni même régionales (Faivre H. , 2000). Grâce aux avancées de la médecine et de la recherche et à l'engagement fort des familles, des associations<sup>57</sup> et des professionnels de santé et médico-sociaux, la France a développé un dispositif exemplaire pour la prise en charge des maladies et des malades. Pour y répondre 3 Schémas Nationaux d'organisation et médico-sociale pour les Handicaps Rares (SNRH<sup>58</sup>) se sont succédés et 3 Plans Nationaux Maladies Rares dont le 4<sup>ème</sup> PNMR<sup>59</sup> est actuellement en cours de déploiement. Bien que ces deux plans nationaux puissent sembler distincts, ils partagent des objectifs et un même combat : un diagnostic, l'accès aux soins, un accompagnement global, un soutien aux familles, une formation et une sensibilisation ainsi qu'un soutien à la recherche et à l'innovation. Selon Anne-Sophie Lapointe représentante du ministère de la Santé et chargée de la mission maladies rares. Le 3<sup>ème</sup> PNMR (2018-2023) a marqué un tournant dans la lutte contre les maladies rares en France, en améliorant considérablement le diagnostic et le suivi des traitements grâce à deux observatoires nationaux pilotés par les vingt-trois filières de santé maladies rares. Ces filières ont été créées via le deuxième PNMR, suite à l'appel à projet du 29 juillet 2013. Une de leur mission est de travailler en étroite collaboration avec la recherche, le soin et la formation. Les filières développent des initiatives communes pour améliorer la prise en charge. La filière AnDDi Rares (ANomalies du Développement avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes

---

<sup>56</sup> Inserm, rapport d'expertise collective polyhandicap p217-393 et p 511-719.

<sup>57</sup> Il existe plus de 240 associations de malades soutenues par l'Alliance Maladies Rares. Cette association créée en 2000 est la porte-parole légitime des 3 millions de Français : elle milite, communique, accompagne.

<sup>59</sup> Site Web, <https://www.enseignementsup-recherche.gouv.fr/fr/vers-un-4e-plan-national-maladies-rares-pnmr4-95019> , consulté le 5 juillet 2024.

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

*& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024*

Rares) a par exemple développé en 2018 des programmes de formation d'Education Thérapeutique du Patient (ETP) en partenariat avec les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) et PRIOR PDL. Grâce à ce déploiement de formation, notre Equipe Relais formée (PRIOR-ERHR des PDL) assure des sessions d'ETP comme « *En route vers l'autonomie, moi et ma particularité génétique*<sup>60</sup> » avec le Centre de Référence des Anomalies du Développement +/- Déficience Intellectuelle du CHU de Nantes. En France et dans les Dom-Tom, il existe en 2024, 2 311 centres spécialisés maladies rares, comprenant des centres de références (CRMR) et des Centres de Compétences Maladie Rare (CCMR), visant à assurer un réseau territorial. Ces centres ont été créés pour répondre à la loi relative à la politique de Santé Publique du 9 août 2004 : « la prise en charge des maladies rares constitue une priorité ». Pour cela, le premier PNMR a permis de structurer l'offre de soins pour les maladies rares et d'en améliorer la lisibilité pour les patients. Le CRMR est constitué d'une équipe hospitalière très spécialisée, possédant une expertise confirmée dans le domaine d'une maladie rare (ou d'un ensemble de maladies rares) et s'appuie sur les filières nationales comme FILNEMUS (maladies neuromusculaires), RespiFil (maladies respiratoires) etc... Les CCMR sont reconnues par les CRMR et assurent en lien, au niveau régional la prise en charge des patients atteints d'une maladie rare.

Dans le 4<sup>ème</sup> PNMR est annoncé « un soutien renforcé pour les personnes malades par un maillage territorial plus étroit avec la labellisation des nouveaux centres de référence maladies rares et le renforcement de la collecte des données entre la France et l'Europe ». Il est destiné à renforcer le développement des thérapies et de l'innovation car malgré les progrès, seulement 5%<sup>61</sup> des maladies rares bénéficient d'un traitement spécifique. Selon la Professeure Agnès Linglart (pédiatre et chercheuse) et le Professeur Guillaume Canaud (néphrologue) médecins experts qui conduisent ces travaux : « ce plan s'engage à améliorer les capacités de diagnostic (importance du lien ville-hôpital, de l'information, de la formation et de la sensibilisation) en renforçant la médecine génomique pour une médecine et des traitements de précisions. ». Cécile Foujols<sup>62</sup> secrétaire de l'Alliance Maladie Rare et déléguée régionale des Pays de la Loire, interviewée pour mon étude, explique sa démarche participative pour ce 4<sup>ème</sup> plan : « *Je me suis assurée que nos voix (les personnes concernées) seraient entendues c'est une reconnaissance auprès des décideurs et une aide à l'orientation des axes de ce 4<sup>ème</sup> PNMR* ».

---

<sup>60</sup> Site Web, <https://prior-maladiesrares.fr/repertoire-des-etp/> , consulté le 05 juillet 2024.

<sup>61</sup> Site Web, <https://www.enseignementsup-recherche.gouv.fr/fr/vers-un-4e-plan-national-maladies-rares-pnmr4-95019>, consulté le 08 juillet 2024.

<sup>62</sup> Interview du 12 avril 2024 lors de la journée « *collaboration personne malades et chercheurs* », Rennes.

Ainsi en intégrant la voix des personnes concernées par les situations de maladies rares et/ou handicaps rares, le gouvernement encourage et reconnaît l'approche collaborative<sup>63</sup> des associations et personnes concernées, pour construire de nouvelles perspectives, pour une prise en charge plus équitable et plus efficace.

## **1.6 Les acteurs clés dans l'accompagnement des handicaps rares : une organisation innovante en France**

Les pouvoirs publics cherchent à s'organiser pour répondre à la nouvelle catégorie des "handicaps rares" et mettent en place une première réponse en créant à titre expérimental trois Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares (CNRHR) en 1998: le CRESAM à Poitiers (centre pour les personnes atteintes de surdit ), Robert Laplane à Paris (destin  aux personnes atteintes de surdit  et de troubles s v res du langage), et la P pini re à Loos (destin  aux personnes atteintes de d fici nce visuelle grave et troubles associ s). Les professionnels de ces centres interviennent sur tout le territoire fran ais, sans conditions d' ge ce qui les distingue des  tablissements accueillants soit des enfants soit des adultes. Les centres assurent de l'appui ressource, technique et d' valuation aupr s des personnes en situations de handicaps rares mais aussi de la formation et de la sensibilisation aupr s des professionnels de terrain. Ainsi ils d veloppent une expertise de savoirs sur les handicaps rares et le capitalisent. Ils sont p rennis s en 2008.

L'exp rience et les observations de ces CNRHR ont conduit la France   se concentrer cette fois sur les ressources locales en adoptant une logique de proximit  et de subsidiarit . C'est ainsi que le premier Sch ma National pour les Handicaps Rares est cr e en 2009-2013 : « d terminer les priorit s et les conditions de transformation, d'organisation et de d veloppement   cinq ans de l'offre de service sociale et m dico-sociale pour des enfants et des adultes en petit nombre confront s   des besoins complexes et sp cifiques qui ne sont pas la simple addition des probl matiques propres   chaque type de d fici nce principale<sup>64</sup> ». Une typologie n'est pas prise en charge dans les trois autres centres, celles des personnes  pileptiques s v res. Il est alors cr e, suite au bilan du premier SNHR, le quatri me CNHR   Tain-l'Hermitage pour les adultes et pour les enfants, qui se situe   Dammartin-l s-Toul. Ce bilan r v le aussi d'autres manquements : des difficult s   rep rer toutes les personnes en situations de handicaps rares, les disparit s g ographiques des

---

<sup>63</sup> Poirot-Maz res I., P.Gimen s P., « *Les maladies rares, une voie pour la sant  de demain ?* », p133-139.

<sup>64</sup> Premier sch ma national d'organisation sociale et m dico-sociale rares, 2009-2013, p2.

*Sonia GIRARD - M moire de l'Universit  de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Sant  Publique*

*& de l'Universit  Rennes 2 - 2023-2024*

ressources, l'éloignement géographique des centres de ressources, la valorisation des savoirs d'expériences et de la pair-aidance<sup>65</sup>, le besoin de maillage territorial, de soutien de proximité et des montées en compétences des établissements et des professionnels (CNAM, 2016). C'est ainsi que le second schéma est produit (2014-2018) et donne lieu en 2015 à l'ouverture du Dispositif Intégré (DI) avec la mise en place des Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR) dans chaque région.

## 1.7 Le Dispositif Intégré Handicap Rare, une réponse en réseau

Les professionnels impliqués n'ont pas toujours les compétences et les ressources nécessaires pour répondre pleinement aux besoins des personnes en situation de handicaps rares. C'est pourquoi se met en place le Dispositif Intégré Handicaps Rares (DIHR<sup>66</sup>) pour répondre à la complexité de ces situations tout au long de la vie des personnes, en soutenant leurs choix et leurs projets. Le DIHR est une organisation en réseau conçue pour répondre aux besoins des personnes en situation+ de handicaps rares. Ce dispositif est piloté par la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et la Direction Générale de la Cohésion Sociale (DGCS). Il réunit divers acteurs clés comme les 4 Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares (CNRH) au sein d'un Groupement National de Coopération Handicaps Rares (GNCHR<sup>67</sup>) et les 13 Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR) réparties sur tout le territoire. Ensemble, ils travaillent pour :

- Eviter l'errance des familles et améliorer l'adaptation des accompagnements, en offrant une réponse harmonisée et collective, quel que soit le point d'entrée dans le dispositif. Cela passe par exemple, par la mise en relation avec les équipes hospitalières spécialisées comme le service médical de génétique, les centres de compétences et centres de référence pluridisciplinaires hospitaliers organisés autour d'équipes médicales hautement spécialisées et labellisées pour cinq ans par le ministère de la Santé.
- Réduire les ruptures de parcours, en garantissant une continuité dans les soins et l'accompagnement en s'appuyant sur le réseau spécialisé et le DIHR., les plateformes Handi pour permettre et faciliter l'accès aux soins des personnes concernées.
- Soutenir les ressources locales, en promouvant une collaboration interdisciplinaire pour améliorer les interventions. Ainsi l'exemple de l'ERHR des Pays de la Loire a

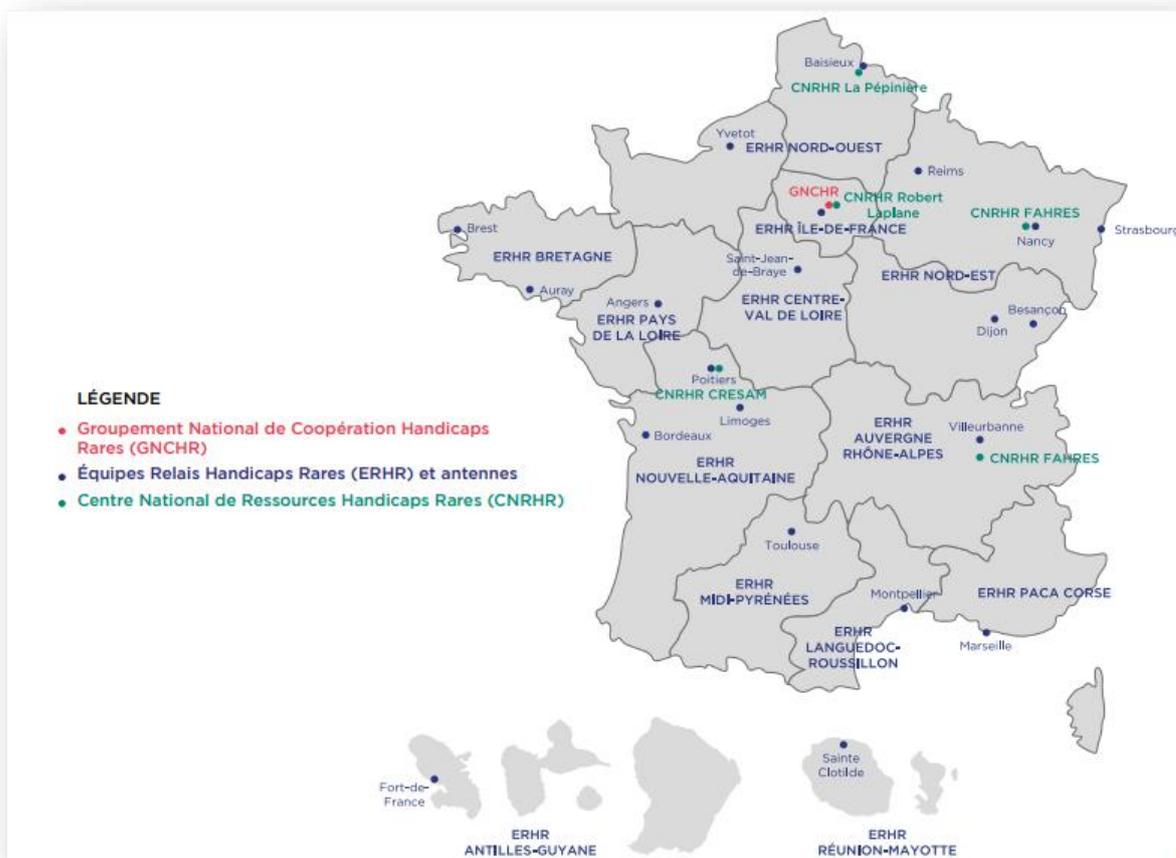
---

<sup>65</sup> CNAM, Rapport de recherche : « identifier et formaliser les savoirs d'expérience que les professionnels du handicap rare se reconnaissent partagent et transmettent ».

<sup>66</sup> Site Web : <https://www.cnrlaplane.fr/le-centre/politiques-publiques/dispositif-integree-pour-les-handicaps-rare>, consulté le 04 juin 2024.

<sup>67</sup> Le GNCHR a été créé en 2011 dans le cadre du premier Schéma National Handicaps Rares 2009-2013 par les gestionnaires des 4 Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares

créé les Communautés de Pratique (CoP) pour échanger et partager son expérience de manière informelle sur des problématiques spécifiques liées à une maladie et/ou un handicap rare : CoP : situations complexes de handicap, CoP épilepsies et handicap...



Source : GNCHR, livret d'intégration p3

Le DIHR implique des évolutions dans les pratiques et l'organisation professionnelle du secteur médico-social, basées sur trois principes fondamentaux : la responsabilité partagée (tous les acteurs ont des objectifs communs pour chaque situation), l'auto-questionnement (chaque acteur évalue ses propres compétences et limites et outils communs) et un cadre sécurisé (partage d'informations<sup>68</sup> respectant les droits<sup>69</sup> des personnes). Ces principes permettent une articulation continue entre proximité et subsidiarité avec un cadre

<sup>68</sup> Politique de confidentialité dans le cadre de la gestion des données personnelles (RGPD n°2016-679) et le droits et collecte des données personnelles site Web: <https://gnchr.fr/politique-de-confidentialite>, consulté le 04 juin 2024.

<sup>69</sup> Décret ,°2010-356 du 1<sup>er</sup> avril 2010 : Convention Internationale relative aux Droits des Personnes Handicapées (CIDPH) ratifiée par la France et en vigueur le 20 mars 2010.

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

d'intervention commun qui inclut la participation et l'expression des personnes concernées comme la plateforme collaborative<sup>70</sup> HR (créé par le GNCHR en 2020). La personne intervient en prenant en considération ses capacités et potentiels, elle est actrice et partenaire. Ce dispositif encourage aussi, l'expertise par le questionnement et la réflexion. Ce DIHR est un modèle innovant qui met l'accent sur la collaboration, la responsabilité partagée et l'amélioration continue des pratiques professionnelles.

## **1.8 L'errance diagnostique un enjeu national pour reconnaître la spécificité des handicaps rares**

L'errance diagnostique est un enjeu majeur en France avec des répercussions significatives sur les personnes concernées (appelées aussi patients) pour leurs familles et le système de santé. Elle représente une période où les patients cherchent un diagnostic précis pour leurs symptômes, parfois en vain, cela peut durer des années.

Selon les données de l'Alliance Maladie Rare<sup>71</sup> « 3 Millions de malades rares en France, 1 personne sur 20 touchée par une MR, 1/3 des malades ont subi un retard sur le conseil génétique, 80% sont d'origine génétique, 75% sont touchés pendant l'enfance, plus de 5 ans d'errance diagnostique pour un quart des malades, 95% des maladies rares n'ont pas de traitements curatifs, 50% des malades disent subir des préjudices physiques et/ou psychiques ». Pour réduire cette période d'incertitude, il y a une forte volonté de renforcer la collaboration entre les associations de patients, les professionnels de santé et les industries pharmaceutiques. C'est d'ailleurs un enjeu commun des trois schémas nationaux pour les handicaps rares ainsi que les trois plans nationaux maladies rares. Les orientations européennes sur les maladies rares encouragent la mise en réseau des centres de référence et d'expertise nationaux, il est écrit : « Le schéma national d'organisation pour les handicaps rares s'inscrit dans les orientations européennes sur les maladies rares, qui recommandent l'appui pour la mise en réseau des centres de référence et d'expertises nationaux ainsi que la reconnaissance des rôles des personnes concernées de leurs aidants. Le troisième SNHR est conçu en dialogue et en cohérence avec le plan maladie rare ». Les associations de patients sont parties prenantes de cette collaboration. Elles ne sont pas seulement des espaces de soutien et de création d'une identité collective, mais participent activement à la recherche et à la co-construction des connaissances sur les maladies et handicaps rares. Selon la Professeure en sociologie Vololona Rabeharisoa,

---

<sup>70</sup> La plateforme est ouverte à toute personne qui souhaite coopérer et s'intéresse aux Handicaps Rares. Site : <https://gnchr.fr/nos-actions/plateforme-collaborative-hr>

<sup>71</sup> Site Web : <https://alliance-maladies-rares.org/nos-combats> , consulté le 10 août 2024.

l'engagement des associations dans la recherche est une des particularités du monde des maladies rares (Rabeharisoa, 2019). Certains collectifs ont même contribué à la création d'objets scientifiques et à la définition des orientations de recherche, en attribuant des fonds. C'est le cas des associations populaires comme l'AFM-Téléthon qui se mobilise avec le Téléthon, Vaincre La Mucoviscidose (VLM) etc.... Leurs initiatives déclenchent une triple révolution : génétique, sociale et médicale, faisant sortir de l'ombre les patients atteints de maladie rare. L'exemple de L'AFM-Téléthon pionnière dans ce domaine, se distingue par ses innovations scientifiques, médicales, sociales et technologiques. L'association se consacre à trois missions : guérir, aider et communiquer. Grâce aux fonds, elle a non seulement fait avancer la recherche en génétique "un diagnostic pour tous", mais aussi amélioré la qualité de vie des patients atteints de maladie rare. Les associations avec leur rôle actif dans la recherche et soutien aux patients sont des acteurs indispensables dans cette lutte contre l'errance diagnostique (la liste des associations membres<sup>72</sup> de l'Alliance Maladies Rares est non exhaustive car toutes n'adhèrent pas à cette association nationale). Si chaque maladie rare rencontre ses propres difficultés, la rareté elle-même entraîne des problématiques communes comme nous l'avons vu avec les handicaps rares. Elles ont toutes en commun, l'accès difficile au diagnostic et aux soins, la complexité et hétérogénéité des symptômes, l'évolution progressive de la maladie, le manque de connaissance et d'expertise, le manque de traitements thérapeutiques ciblés, la communication insuffisante entre les professionnels de la santé, et en fin de compte, l'exclusion et l'isolement social des personnes concernées.

Dans le prochain chapitre, nous explorerons les éléments qui alimentent l'isolement social des familles dont l'enfant souffre d'un handicap rare, en particulier celles qui se débattent avec l'errance diagnostique.

## **1.9 Facteurs contribuant à l'isolement social des familles confrontées à l'errance diagnostique**

Bien que les handicaps rares soient souvent liés à des difficultés diagnostiques particulières en raison de leur rareté, il est important de reconnaître que d'autres facteurs peuvent en être la cause.

---

<sup>72</sup> Les associations membres sont consultables sur le site web de l'Alliance Maladies Rares : <https://alliance-maladies-rares.org/nos-membres/associations-membres/>

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

*& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024*

L'errance diagnostique se produit lorsque le processus diagnostique d'une condition médicale prend du temps et implique des essais voire des erreurs, entraînant souvent des retards dans l'identification des causes des symptômes et des orientations médicales ou médico-sociales inadaptées. Cette période d'incertitude peut avoir des conséquences, très importantes sur le plan médical, mais également psycho-social, notamment l'isolement des familles. Cet isolement des familles est multifactoriel. Pendant, l'absence de diagnostic, les familles font face à un manque d'informations, de compréhension de la part des professionnels de santé, du système éducatif et de l'accueil de la petite enfance, des amis, de l'entourage social en général et parfois de leur constellation familiale. L'absence de diagnostic peut conduire à des malentendus et à un manque de soutien de la part du réseau sur le fait de ne pas comprendre les difficultés auxquels la famille est confrontée (Tchoungui, 2018). Les tensions associées à cette errance diagnostique peuvent mettre à l'épreuve les relations familiales concernant des désaccords sur l'approche médicale à suivre jusqu'à, parfois déséquilibrer les rôles familiaux. Certaines familles peuvent se sentir seules face à la gestion des symptômes de leur enfant en attente de diagnostic. Elles sont confrontées à cette solitude car elles ont des difficultés à trouver des réponses et un soutien adéquat par rapport aux autres familles dont le diagnostic est posé. La maladie et le handicap génèrent souvent du stigmata, et ce stigmata peut être plus fort quand il n'y a pas de diagnostic. L'incertitude rend les choses encore plus difficiles, amplifiant le sentiment d'isolement. Sans cadre diagnostique, les familles ne savent pas vers quelles associations chercher de l'aide, cela contribue à ce sentiment d'isolement, anxiété, et de frustration. Cet isolement peut aussi avoir des effets néfastes sur la santé mentale de l'enfant, la fratrie et les parents. Pour l'enfant en situation de handicap rare, l'isolement peut augmenter les sentiments de solitude, d'incompréhension et de frustration, contraignant leur développement social et émotionnel. Pour les parents, en particulier les mères qui sont souvent les principales aidantes cela peut également mener à une détresse psychologique « *Attention, il ne faut pas tomber dans la solitude* ». Françoise Richard mère et auteur du livre raconte « *une histoire vraie pour une vie trop courte* » la difficulté de gérer au quotidien la douleur, la peur, la solitude et la maladie de son fils Jérémy, tout en cherchant à préserver un semblant de vie normale (Richard F. , 2017). « *L'isolement s'infiltré partout, il emprisonne à chaque niveau* » dit-elle après des années d'errance diagnostique, avant que Jérémy ne soit emporté par une leucodystrophie rare.

Quels sont les effets de l'isolement familial sur la santé des personnes concernées ? Comment cet isolement perturbe-t-il leur vie sociale ? Quelles influences a-t-il sur les parcours professionnels des parents ? Les parties suivantes tentent d'éclairer ces

questions, en dévoilant une partie des difficultés que doivent affronter les familles concernées par le handicap rare.

### **1.9.1 Les effets de l'isolement familial sur la santé**

L'impact sur la santé de l'enfant concerné est significatif du fait du retard dans la mise en place de traitements appropriés. Parfois, cela peut même compromettre l'égalité des chances pour accéder aux soins. Les difficultés d'accès aux services de santé pour les handicaps rares, combinés à des obstacles sociaux tels que des contraintes économiques, géographiques ou culturelles, peuvent aussi contribuer à des situations d'errance médicale. Il faut noter également que la quête diagnostique peut entraîner une charge financière pour les familles, notamment en raison des coûts élevés des investigations médicales (tests diagnostiques, dépassement d'honoraire des consultations spécialisées, des dépenses hors nomenclature sécurité sociale), avec le risque de restriction des budgets disponibles, voire de basculement vers la pauvreté. Pour les plus fragiles économiquement, cette quête diagnostique peut s'avérer hors de portée. Dans l'analyse du deuxième plan national des maladies rares (2011-2014- CNSA) l'axe 3 souligne la nécessité d'améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et contribuer aux financements. Des préjugés et des stigmatisations, associés à certaines conditions médicales peuvent parfois influencer l'interprétation des symptômes. Cela peut contribuer à augmenter l'errance diagnostique. En raison de la rareté des handicaps, les professionnels de la santé peuvent avoir des préjugés qui les amènent à sous-estimer la légitimité des symptômes rapportés par la famille de l'enfant en situations de handicap. Les handicaps rares chez les enfants, comme certaines maladies génétiques ou neurologiques, sont souvent mal compris et associés à des jugements péjoratifs. Par exemple, les enfants atteints du syndrome de Rett peuvent présenter des comportements et des symptômes tels que des mouvements répétitifs des mains, des difficultés de communication et des troubles moteurs qui peuvent sembler déconcertants pour ceux qui ne sont pas familiers avec cette maladie. Au lieu de voir ces symptômes comme des manifestations d'une maladie complexe, certains peuvent les percevoir comme des problèmes comportementaux ou des manques de discipline, ce qui conduit un jugement moral péjoratif des enfants et de leur famille. Comme l'explique la mère d'une jeune fille de six ans rencontrée lors de mon activité professionnelle au sein de l'équipe-relais (appelé aussi plateforme PRIOR ou PRIOR ERHR PDL) : « *Un jour, en faisant mes courses, avec ma fille, atteinte du syndrome de Rett, elle a commencé à pleurer et à taper des mains. Une femme m'a dit avec mépris. "Vous devriez mieux contrôler votre enfant, ce n'est pas acceptable de se comporter comme ça. Faut qu'elle arrête ses caprices". J'ai répondu*

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

*& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024*

*calmement : « Ma fille a un handicap neurologique rare ». C'est de là que j'ai commencé à prendre conscience qu'il était de mon devoir d'éduquer et de sensibiliser les autres, car ce genre de situation arrive régulièrement et je me suis dit que cela pouvait être une opportunité de sensibiliser la population ».*

Les familles rapportent que parfois, elles se sentent stigmatisées ou disqualifiées lorsque les médecins attribuent les symptômes de leur enfant à des problèmes émotionnels ou mentaux plutôt qu'à une condition médicale. Cela a été le cas pour ce petit enfant dont les « problèmes de santé » étaient trop particuliers, la maman témoigne dans la presse<sup>73</sup> : *« Il tombe à l'école primaire il n'a pas de forces musculaires dans les jambes et les bras, il dort beaucoup ... pourtant sa courbe est normale dira notre pédiatre, il attire votre attention car son petit frère prend de la place autour de vous, il grandit voilà tout ! Puis s'ensuivent les remarques des maîtresses sur les signes, alors sur préconisations d'autres acteurs médicaux, nous prenons rendez-vous, en ophtalmo, en ORL, jusqu'à une IRM du cerveau. Au bout de deux ans, on nous convoque en service médical de génétique. On est anéantis, catastrophés, c'est un terme barbare qu'on nous annonce : une maladie ultra rare ! C'est une défaillance d'un gène, et il y a moins de 20 cas au monde. Maintenant on voit les choses différemment, on a compris pourquoi il chutait autant, d'où venaient ses tremblements. On a adapté son environnement à ses besoins et fait l'acquisition d'un fauteuil roulant motorisé. On essaye de voir le positif en se disant que l'on a eu cette chance d'avoir eu un diagnostic et qu'on a pu aussi financer des recherches car notre situation professionnelle nous le permettait. Si nous n'avions pas pu payer, je pense que nous n'aurions jamais su de quoi souffrait notre enfant ou alors peut-être qu'il n'aurait pas pu avoir les soins d'aujourd'hui ».*

Comme nous venons de le voir, les enfants atteints de signes cliniques peuvent aussi être confrontés à des stigmatisations de la part du corps médical, qui peuvent les percevoir comme étant difficiles à traiter ou à comprendre en raison de la complexité des symptômes. Le prestataire de soins, peut avoir des attitudes de négligence ou de désintérêt. Il y a aussi la minimisation des besoins médicaux du fait de préjugés ou déversent des suppositions (Shur N., 2015) qui conduisent le praticien à moins recommander de tests diagnostiques ou des traitements spécialisés produisant ainsi involontairement un frein supplémentaire au diagnostic et à l'accès aux soins croyant repérer des symptômes de l'enfant maltraité. L'ensemble de ces phénomènes contribue à des retards voire à des erreurs de diagnostic. C'est ce qu'explique Cédric âgé aujourd'hui de 47 ans atteint d'une maladie génétique rare appelée "syndrome de charge"<sup>74</sup> diagnostiqué, il y a 10 ans, quelques mois après la

---

<sup>73</sup> Article de presse publié dans Ouest France, le 12 juin 2020

<sup>74</sup> Selon Orphanet « le syndrome de charge est un syndrome d'anomalies congénitales multiples caractérisé par l'association variable de plusieurs anomalies, principalement un colobome, une

naissance de sa fille atteinte elle-même de surdicécité. Cette famille s'est confiée lors de notre reportage PRIOR "témoignage de vie"<sup>75</sup> et raconte leur parcours entre attente de diagnostic, acceptation, aménagements professionnels et scolaires et impacts sur leur vie sociale.

## 1.9.2 Les conséquences sur la vie sociale

L'errance diagnostique produit aussi souvent des difficultés dans les relations interpersonnelles. La famille confrontée au stress, à l'isolement social, aux besoins de soins médicaux de son enfant peut être sous l'emprise des préoccupations liées au diagnostic et avoir moins de temps et d'énergie pour entretenir des relations sociales. Claire et Henri (prénoms modifiés pour préserver l'anonymat) sont les parents d'un garçon de 12 ans, en cours de recherche de diagnostic, que j'ai rencontré lors de mon enquête de terrain : « Mon fils est beau, il est gentil, mais il est autiste sévère avec déficience intellectuelle, il est non verbal et épileptique : Combien de nuits blanches à assurer sa sécurité ? Combien de temps encore on va tenir ? Combien de temps avant que moi sa mère je reprenne ma vie à moi laissée en plan le jour où ses troubles envahissants sont apparus ? Nous avons renoncé à notre vie de couple. Moi maman, j'ai enterré toutes ambitions professionnelles pour m'occuper de mon enfant handicapé. Malgré tous mes efforts pour trouver des solutions, notre réseau d'amis s'appauvrit ».

Au moment, de l'écriture de ce mémoire, le syndrome de Lennox Gastaut<sup>76</sup> sera identifié et remis à la famille, le 1<sup>er</sup> août 2024, soit une errance qui aura duré dix ans. Ce repli est souvent et mal vécu par les enfants concernés par le handicap ainsi que la constellation familiale (parents, fratrie) : du fait des limitations des activités sociales, la quête diagnostique bouleverse les routines et les rôles familiaux. Il y a là des répercussions profondes sur la vie sociale des familles confrontées à cette situation d'attente. Cette anxiété, produit souvent un stress émotionnel intense pour la constellation familiale. L'incertitude quant au diagnostic et à l'avenir de l'enfant est source d'une détresse émotionnelle et de repli.

---

*atréisie/sténose choanale, des anomalies des nerfs crâniens et de l'oreille. L'hérédité est autosomique dominante ».*

<sup>75</sup> La plateforme PRIOR/ERHR des PDL recueille des témoignages de patients atteints d'une maladie et/ou un handicap rare, et de leurs proches :

<https://youtu.be/wrppNdnMpPM?si=zzfnYn4m3YHWkotJ>

<sup>76</sup> Orphanet : « le syndrome de Lennox-Gastaut est une encéphalopathie épileptique sévère et précoce, pharmaco-résistante caractérisée par une triade de déficience intellectuelle »

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

### **1.9.3 Les influences sur la vie professionnelle des parents**

La vie professionnelle des parents est bien souvent impactée durant cette période de latence de diagnostic, comme l'a déjà souligné le verbatim cité plus haut. Les parents doivent être disponibles pour accompagner leur enfant qui a des exigences de soins, a des consultations médicales, des thérapies ciblées... Ils sont très souvent amenés à prendre des congés de travail, ce qui peut entraîner à la longue, une difficulté de maintien d'un emploi à temps plein engendrant des difficultés financières et des tensions au travail. En effet, pour concilier leurs responsabilités professionnelles et familiales, les parents modifient leurs horaires de travail ou sont autorisés à travailler à distance ou bénéficient de congés payés pour s'occuper de leur enfant. Mais parfois, leurs absences répétées ou les demandes de flexibilité au travail vont affecter les relations professionnelles des parents. Ils peuvent craindre d'être jugés par leurs collègues et perdre en productivité. C'est ce que le sociologue Marc Fourdrignier rapporte dans son étude sur le cas des mères<sup>77</sup> d'enfants en situation de maladies et/ou handicaps rares. Il note la dimension genrée de cette réalité : ce sont presque toujours les mères qui sacrifient leur vie professionnelle, devenant ainsi plus dépendantes économiquement. Cette situation a non seulement un impact financier, mais induit aussi une surcharge mentale et émotionnelle considérable pour les mères, renforçant les inégalités de genre dans le cadre familial et professionnel. Ce processus d'isolement n'est pas spécifique aux handicaps rares, la plupart des familles touchées par le handicap en font l'expérience. Cependant l'errance diagnostique propre au handicap rare tend à s'aggraver, surtout lorsqu'il y a un retard ou une difficulté à obtenir un diagnostic précis. La rareté de ces handicaps entraîne des problèmes supplémentaires tels que l'accès limité à des spécialistes ou un éloignement géographique des soins. La complexité des soins, souvent très techniques, et le manque de traitements spécifiques ajoutent encore à cette difficulté. La rareté même des handicaps signifie qu'il y a peu de personnes partageant la même condition, ce qui limite les opportunités de rencontrer et de se connecter avec d'autres familles vivant des expériences similaires. Ces facteurs montrent que l'isolement des familles touchées par des handicaps rares est multidimensionnel et augmenté par la spécificité de leur situation.

## **1.10 Regard sur les handicaps rares**

---

<sup>77</sup> Site Web, <https://marc-fourdrignier.fr/download/36510/?tmstv=1723800647>, consulté, le 23 juillet 2024.

Dans cette première partie, nous avons montré que le handicap rare est un concept complexe et varié, avec une définition qui n'a pas d'équivalence internationale. Les intersections avec le polyhandicap et les maladies rares ajoutent une difficulté supplémentaire c'est-à-dire la complexité dans la gestion et le diagnostic des symptômes. Le polyhandicap avec ses multiples déficiences sévères et les maladies rares, souvent méconnues, présentent des caractéristiques qui se chevauchent et se confondent. Cette superposition rend le diagnostic difficile, car les symptômes peuvent être divers et se manifester de manière atypique augmentant ainsi les risques d'erreurs diagnostiques et de retards dans la prise en charge. Pourquoi est-il si difficile d'obtenir un diagnostic précis ? Et comment cette attente se reflète-t-elle sur les familles ayant un enfant en situation de handicap rare ? Les PNMR et les SNHR se coordonnent et visent à créer un réseau territorial efficace pour améliorer la qualité de vie des personnes concernées. Pour les HR, ils s'appuient sur le DIHR qui est piloté par les pouvoirs publics (DGCS et CNSA). Ce Dispositif est structuré autour de trois acteurs : le GNCHR, les CNRHR et les ERHR. Mais quelle place donne-t-on aux associations de parents et proches dans ce dispositif ? Comment leur engagement est-il reconnu ? Les familles ayant un enfant en situation de handicap rare se retrouvent souvent isolées socialement avec des conséquences sur leur vie professionnelle, la scolarité<sup>78</sup> de l'enfant et la dynamique de la fratrie. Les facteurs qui contribuent à cet isolement incluent les difficultés à obtenir un diagnostic précis, la complexité des soins nécessaires, et le manque de soutien adapté. Comment les familles peuvent-elles concilier les soins avec une vie sociale, familiale et professionnelle ?

Dans le prochain chapitre, nous explorerons ces questions plus en détail, grâce à l'enquête participative menée dans les Pays de la Loire, auprès des parents d'enfant en situation de handicap rare et des professionnels du réseau, afin de mieux comprendre les besoins et les difficultés des familles concernées.

---

<sup>78</sup> Rapport annuel d'activité 2022 du défenseur des droits : « 20% des saisines relatives aux droits des enfants concernent des difficultés d'accès à l'éducation des enfants en situation de handicap ». Site Web, <https://www.defenseurdesdroits.fr/rapport-annuel-dactivite-2022-254>, consulté le 14 août 2024.

## 2 UNE ETUDE QUALITATIVE REVELATRICE : LES VOIX SINGULIERES DES FAMILLES ET DES PROFESSIONNELS

« *Le fieldworker* <sup>79</sup> *ne va pas simplement sur le terrain, il y reste et surtout il y travaille* »  
(Weber & Beaud, 2003).

Cette phrase résonne particulièrement avec ma démarche de recherche. La problématique, ma question de recherche, et mes hypothèses ne sont pas nées d'une observation distante et ponctuelle, mais d'une immersion qui a engagé une réflexion que je mène depuis mon activité professionnelle au sein de la plateforme des maladies rares et handicaps rares (PRIOR) des Pays de la Loire : cette expérience me confronte depuis six ans à des questions sur les difficultés de participation sociale des personnes en situation de handicap rare. Cette réflexion s'est enrichie et affinée grâce à mon engagement personnel, qui se construit au fil des rencontres avec les personnes concernées et leurs proches, de mes formations, et de mes expériences. Wright Mills<sup>80</sup> résume bien cette approche : « vous devez donc apprendre à utiliser au profit du travail intellectuel, l'expérience acquise dans la vie, vous devez sans cesse la scruter et l'interpréter ». Didier Dubasque<sup>81</sup>, ancien collègue et figure tutélaire inspirante durant mes années de pratique, résume parfaitement cet engagement lorsqu'il dit : « Trouver du sens à son travail » (Dubasque, 2023). Cet engagement implique trois valeurs essentielles : l'utilité sociale, la cohérence éthique et la capacité de développement professionnel. Mais quels sont les liens à faire avec mon enquête de terrain et ma problématique : l'errance diagnostique des enfants en situation de handicap rare et l'isolement des familles ?

Cette étude met en avant la participation sociale des familles ayant un enfant en SHR, durant la période d'errance, en cherchant à comprendre et à améliorer leurs parcours de vie. La participation sociale est exploitée par différents chercheurs dont Patrick Fougerollas (Fougeyrollas & al, 1998) qui définit la participation sociale comme l'accomplissement d'activités quotidiennes et de relations sociales dans le Modèle de Développement Humain - Processus de Production du Handicap (MDH-PPH) du RIPPH. La participation sociale ne se limite pas à être présent dans une communauté, mais à y contribuer activement, renforçant le bien-être et les liens sociaux. En adoptant une approche qualitative, mon objectif est de donner une voix à ces familles en les impliquant activement dans l'étude.

---

<sup>79</sup> Fieldwork est un mot américain pour définir un agent de terrain, un personnel de terrain ou un travailleur de terrain.

<sup>80</sup> Citation dans la revue « *Communication langages, une enquête par le proche : vers la participation observante* » par Pauline Escande-Gauquié qui cite p71-89 (Wright Mills Fort 1960)

<sup>81</sup> Didier Dubasque assistant de service social, a été membre du Haut Conseil du Travail Social (HCTS) et Président de l'Association Nationale des Assistants de service Social.

Cette démarche respecte des principes éthiques, incluant l'obtention du consentement éclairé, la protection de la confidentialité et la prise en compte des risques psychosociaux potentiels. Le soutien méthodologique du CREAL des Pays de la Loire enrichit ma recherche en apportant une expertise, ce qui améliore la rigueur de l'analyse et permet de mieux comprendre les enjeux spécifiques aux familles touchées par le handicap rare. L'alignement avec le Contrat Pluriannuel d'Objectifs et de Moyens (CPOM) de PRIOR <sup>Annexe 1</sup> permet de croiser les perspectives stratégiques et opérationnelles intégrant des dimensions institutionnelles, sociales et familiales.

Enfin, la réalisation de cette enquête de terrain m'offre l'opportunité de développer mes compétences en recherche qualitative et participative (Weber & Beaud, 2003). Elle s'inscrit dans une démarche continue d'amélioration personnelle et professionnelle, illustrant la philosophie de l'engagement sur le terrain.

## **2.1 La méthodologie de recherche pour dévoiler les parcours de vie**

La méthode de recherche qualitative pour mon enquête se déroule en Pays de la Loire, en collaboration avec dix familles d'enfant en situation de handicap rare accompagnées par PRIOR et des services hospitaliers de Nantes et d'Angers notamment le service médical de génétique et le centre de référence maladies neuromusculaires. Ma démarche implique une collaboration étroite avec les familles, permettant de capitaliser sur leur savoir expérientiel (CNAM, 2016) et d'identifier les freins et les soutiens à leur participation sociale : « Ces personnes ne sont pas considérées comme des individus ignorants ou aveugles à eux-mêmes mais comme des témoins d'une situation qui leur est propre » extrait des récits de vie de Jean Poirier. Pour offrir une vision complète, l'étude intègre également les observations de professionnels spécialisés et aussi celui du regard engagé des associations. Les professionnels comprenant des médecins généticiens dont un pédiatre, une infirmière de recherche clinique, des cheffes de projet et l'équipe PRIOR, apportent une expertise technique, éclairant les aspects médicaux et les pratiques cliniques autour des handicaps rares. Tandis que les associations offrent une vision plus holistique et communautaire, en lien avec la voix des familles et des personnes concernées. Ainsi, cette double approche, à la fois centrée sur les expériences vécues des familles et sur l'expertise des professionnels et des associations s'appuie sur une méthodologie d'analyse qualitative qui permet de révéler la complexité des obstacles et des connexions en matière

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

*& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024*

d'errance diagnostique et d'isolement social. Bien que je ne puisse mener une enquête quantitative représentative, je prends soin de multiplier les points de vue des différents enquêtés, en intégrant les témoignages des familles, des professionnels de santé et médico-sociaux et des associations.

### 2.1.1 Enquêter auprès des familles d'enfant en situation de handicap rare et des acteurs de terrain

La première étape consiste à définir les typologies spécifiques en identifiant des facteurs socio-démographiques et médicaux pour cibler les profils des familles incluses (tableau 2)<sup>Annexe5</sup> :

- L'enfant doit être âgé de moins de 18 ans ;
- Il doit présenter un handicap rare, caractérisé par une combinaison de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs et/ou de troubles psychiques<sup>82</sup> ;
- L'enfant peut être en situation d'errance ou d'impasse de diagnostic, en cours de diagnostic ou avoir reçu un diagnostic après une période d'errance ;
- L'enfant doit vivre au sein d'une famille, qu'elle soit composée de deux parents, d'un parent unique (monoparentalité) ou une famille d'accueil ;
- La résidence familiale doit se situer dans la région des Pays de la Loire avec une répartition entre zones rurales et urbaines car l'accès aux soins et aux ressources peut varier considérablement selon l'environnement ;
- Enfin, la situation économique des familles n'a pas été un critère de sélection, afin d'inclure une diversité de contextes socio-économiques.



<sup>82</sup> Article D.312-194 de la loi du 2 janvier 2002, sur la définition du handicap rare.

Pour la constitution du corpus, j'ai mobilisé mon réseau à travers deux sources principales.

- PRIOR ERHR des Pays de la Loire, où mon implication m'a permis d'accéder à une base de données diversifiées sur les familles concernées par le handicap rare dans cette région.
- Le réseau intra hospitalier comprenant en outre le service médical de génétique et des explorations fonctionnelles neuromusculaire du Centre Hospitalier Universitaire identifie les familles concernées à travers les consultations. Toutefois, dans un cadre hospitalier strictement encadré par des règles éthiques et juridiques (Hardy, 2007), le consentement des patients est recherché. Chaque famille est informée des objectifs de l'étude et de leurs droits, avant de donner leur accord. Ce mode de recrutement est limité aux centres spécialisés et n'inclut pas les familles les plus isolées. Il est probable que certaines familles totalement coupées de tout réseau, vivent un isolement encore plus prononcé que celui étudié ici.

Le tableau ci-dessous présente les caractéristiques très hétérogènes des dix familles d'enfants en situation de handicap rare des Pays de la Loire : six d'entre elles résident en Loire Atlantique, deux en Vendée et deux en Maine et Loire.

*Figure 1 : Caractéristiques des 10 familles d'enfant en situation de handicap rare, rencontrées pour l'étude.*

	Age enfant	Personnes présentes à l'entretien	Adressage	Statut	Composition familiale/rang	Activité prof adaptée/Qui	Habitat	Durée ED/ an	Diagnostic	HR	Les soutiens Associatif et/ou IMS
Famille 1	7	Mère et enfant et amie de Madame	Généti que	Marié	2/1	Oui Mère	Appartement propriétaire	5	MR	Affection évolutive du système nerveux, dysphasie, déficience auditive	PCPE Suivis Hospitalier régulier Soins PRIOR Associations Inclusion scolaire 1h/semaine
Famille 2	12	Mère	PRIOR	Marié	2/2	Oui Père Mère	Maison Propriétaire	9	MR	Déficience intellectuelle, dysphasie grave, épileptique	IME Soins libéraux Rencontre des aidants/PRIOR
Famille 3	18	Parents Enfant	Généti que	Marié	2/1	Oui Père Mère	Maison Propriétaire	17	MR	Déficience auditive trouble du spectre de l'autisme	IME PRIOR Accueil de Jour soins et suivi Hospitalier régulier Asso créée
Famille 4	12	Mère enfant	PRIOR	Séparée	4/4	Oui Mère	Appart locataire	10	MR	Affection du métabolisme, épilepsie sévère, trouble moteur	Asso créée Scolarisée aménagement Soins++ Suivis hospitalier

Famille 5	18 mois	Parents Enfant	Neuro - muscu	Couple	2/2	Oui Mère	Maison location	1	MR	Affection évolutive, déficience auditive et visuelle et épileptique	Démarrage des suivis hospitaliers
Famille 6	5	Mère Enfant	Généti que	Marié	2/2	Oui Mère	Caravane	En cours	En cours	Dysphasie grave, épilepsie	Scolarisée Orthophoniste et neurologue en libéral
Famille 7	16	Mère et enfant Grand-mère	PRIOR	Divorcé e	1	Oui Mère	HLM	8	MR	Des affections du métabolisme, troubles du psychique déficience auditive, trouble moteur	PRIOR PCPE /SASHR/ CMPP Soins+++ Suivis hospitaliers régulier ETP
Famille 8	9	Mère	PRIOR	Couple	1	Oui Père Mère	Mobil homme	7	MR	Dysphasie, trouble moteur, affection du métabolisme	Ecole primaire adaptations Soins++ Asso créée
Famille 9	4	Mère	Neuro - muscu	Divorcé e	3/3	Oui Mère	HLM	1	MR	Affection évolutive du système nerveux, épilepsie sévère	Ecole maternelle CAMPS Associations Soins +++ Suivis hospitaliers
Famille 10	16	Mère Enfant Sœur aînée	PRIOR	Marié	4/3	Oui Mère	Caravane	En cours	MR	Affection du métabolisme, affection chronique grave et évolutive	IME PRIOR Soins+++ Suivis spécialisés plusieurs établissements de soins ETP

Afin d'explorer du côté des professionnels de santé et associatifs, voici la cohorte des salariés et des bénévoles enquêtés :

*Figure 2 : Présentation des dix-huit professionnels enquêtés.*

Personnes qualifiées	Mode d'enquête	Lieu d'activité	PDL	Missions
Professeure Médecin généticien	Entretien individuel sur site	Centre de référence de l'Ouest CHU de Nantes	X	Médecin du service de génétique Responsable pédagogique
Infirmière de parcours	Entretien individuel sur site	Centre de référence neuromusculaire de l'Ouest	x	Recherche clinique accompagnement d'essai thérapeutique sur les maladies neuromusculaires enfant et adulte et coordinatrice pour le suivi de la cohorte des patients neuromusculaires pédiatrique
Cheffe de projet, CRDI	Entretien individuel sur site	Centre de Référence Déficience Intellectuelle de causes rares	Hors	Animation et coordination des actions du CRDI, (organisation de formations..)
Cheffe de projet clinique	Entretien en Visio	GEM EXCELL Réseau d'excellence génétique et génomique	x	Développer les projets de recherche collaboratifs et animer les axes de travail

		des hôpitaux du grand ouest		
PRIOR : 6 Référents de parcours 1 assistante administrative 1 généticien 1 pilote de l'Equipe Relais 2 chargées de mission 1 animatrice de COP	Entretien collectif sur site	PRIOR ERHR	x	PRIOR fournit des informations générales et spécifiques sur les maladies et handicaps rares. Elle guide les patients, leurs proches et les professionnels de sa vers les ressources de proximité. Elle facilite les coopérations entre professionnels des secteurs de la santé du social, du médico-social et de l'associatif et de l'éducation.
Présidente ASDU	Entretien individuel en Visio	Association Sans Diagnostic et Unique	X	L'association soutien les parents d'enfants atteints de maladies génétiques rares sans diagnostic. Elle accompagne et oriente les familles et a pour but de rompre l'isolement.
Responsable Li&Di APAJH44	Entretien individuel en Visio			Intervenir de façon précoce pour diminuer les difficultés d'apprentissage et limiter ainsi la survenue de situations de handicap.

## 2.1.2 Méthode et outils pour investiguer le sujet de recherche

Pour aborder mon sujet de recherche avec rigueur et pertinence, j'ai soigneusement préparé mon terrain en constituant une bibliographie variée et anthropologique. Cette préparation inclus des lectures variées (la sociologie, la psychologie, etc.), enrichie par des articles, des livres spécialisés et même des documentaires. J'ai également créé des fiches de ressources pour être bien armée lors de mes rencontres avec les familles, les proches et les professionnels. Cette approche me permet de me familiariser avec le jargon spécifique médico-social et de saisir pleinement les subtilités du terrain.

### A) Conduire et analyser des entretiens individuels

Après avoir réfléchi, lu et trouvé ma problématique et le lieu d'enquête, j'ai ouvert un journal de terrain daté pour y consigner mes observations : les rencontres, les impressions et les questions que je me pose (qui, quoi, où, quand, comment, pourquoi) (Kivits & At, 2023). Ce journal constitue la base de mon travail pour défricher mon terrain d'enquête. Mon carnet de contact s'est enrichi, au fil des rencontres successives, comprenant sept entretiens professionnels, ainsi que l'animation d'un groupe de douze professionnels (PRIOR). Afin de planifier les différentes phases de travail, de mars à septembre 2024, j'utilise le diagramme de Gantt : fixer un entretien par jour, programmer les retranscriptions des entretiens, ouvrir des temps de lecture, aménager les périodes d'écriture, rappeler les dates butoirs. Ainsi, je visualise l'état d'avancement du projet.

A partir de mars jusqu'en juin 2024, les familles ont été sollicitées individuellement, par téléphone, pour participer à l'enquête <sup>Annexe 2</sup>. Ces entretiens préliminaires ont permis de vérifier les informations (voir les critères d'éligibilité ci-dessus) et d'obtenir leur consentement éclairé. Dans un second temps, un mail récapitulatif est transmis comprenant une présentation du sujet de recherche, ainsi que l'importance de leur participation mais aussi les éléments de cadrage (sur la confidentialité, le consentement, mes coordonnées) ainsi que des propositions de rencontres. Les familles ont décidé de s'engager dans cette recherche : sur les dix-huit familles initialement contactées, dix familles ont accepté de participer (tableau 1) <sup>Annexe 5</sup>. Cela signifie que les enquêtés ne sont pas choisis uniquement sur la base de critères strictement objectifs, mais aussi sur la base d'une volonté mutuelle de partage et d'interaction (Mauger, 1991). Pour que cette enquête de terrain soit véritablement efficace, elle se déroule dans un environnement d'interconnaissance, où des liens de confiance et de compréhension existent déjà (tableau 3) <sup>Annexe 5</sup>. L'interconnaissance ici veut dire que les personnes impliquées comme le généticien, le neurologue, le référent de parcours de l'équipe relais et la personne concernée, sont déjà familières les unes avec les autres. Cela est facilité par l'existence de contacts et de collaborations au sein du réseau des maladies et handicaps rares comme l'explique Julie-Anna Richard dans son livre « La coordination des parcours de soin par les outils connectés » (Richard J.-A. , 2022).

Les données (appelées aussi matière) sont recueillies à travers des interviews dans l'environnement quotidien des familles et des professionnels <sup>Annexe 3</sup>, en respectant la temporalité définie avec les parties et en respectant les principes d'éthiques et déontologiques d'un entretien (Jean & Dutier, 2022). Autrement dit « Il est important de différencier l'éthique, la déontologie et l'intégrité scientifique. Là où la déontologie désigne les règles et obligations à suivre d'une profession, l'éthique est non descriptive et fait appel aux valeurs des chercheur-es et de leur discipline de recherche. L'intégrité scientifique désigne l'ensemble des normes professionnelles qui garantissent le caractère honnête et scientifiquement rigoureux de la démarche des chercheur-es en particulier » extrait des recherches qualitatives en santé<sup>83</sup> (Kivits & At, 2023). Avant chaque rencontre, le consentement pour enregistrer les entretiens est demandé, expliquant que ces enregistrements serviront à retranscrire et analyser les données et seront supprimés à la fin de l'étude. Pour les dix familles, les entretiens se déroulent à leur domicile, sauf pour l'une d'entre elle, où une visio-conférence a été nécessaire en raison de contraintes médicales. Le lieu de travail est préféré pour les professionnels, incluant trois visio-conférences. Grâce à ces relations préexistantes, l'enquête se passe dans un cadre plus serein. Une fois installé au domicile, autour d'une table, je fais connaissance, en

---

<sup>83</sup> Kivits J..et al., (2023). Les recherches qualitatives en santé. Adopter une démarche éthique tout au long de la recherche qualitative, Armand Colin, chapitre 3, 63-64.

m'intéressant à leur environnement et tout en discutant un peu. Puis l'entretien proprement dit démarre. Je me présente, remets mes coordonnées, et je restitue le but de cette étude : "pourquoi je m'intéresse à ce sujet, à quoi ça va servir", tout en soulignant l'importance de leur adhésion. Je demande « ça ne vous dérange pas si j'enregistre ? cela sera plus facile pour ma retranscription ». L'accord pour enregistrement est réaffirmé, et les impératifs de dernière minute sont pris en compte. Je demande également s'il y a des conditions spécifiques à considérer. Les participants, qu'ils soient des personnes concernées, des familles ou des proches sont informés de l'anonymisation des données pour protéger leur confidentialité. Cette approche éthique est particulièrement importante en raison de la rareté des maladies et handicaps rares, qui pourraient faciliter l'identification des familles concernées. Au fil des enquêtes, ma façon de poser des questions s'affine, ce qui entraîne des évolutions dans le guide d'entretien. Je dois parfois ajuster certaines questions ou corriger des erreurs survenues en cours de route, comme oublier de lancer l'enregistrement. Je constate que les entretiens sont souvent chargés émotionnellement, car les familles partagent des souvenirs douloureux, des moments d'isolement, de sentiment d'abandon, d'incompréhension et d'épuisement. Il arrive que les parents fassent des pauses pour s'occuper de leur enfant concerné par nos échanges, ce qui interrompt temporairement l'entretien. Parfois il y a des tensions relationnelles au sein du couple, dues à des confrontations de points de vue, cela ajoute une complexité supplémentaire. Cependant, ces moments difficiles sont souvent entrecoupés d'anecdotes touchantes et de belles démonstrations d'amour, révélant la résilience et la force de ces familles.

Pour exploiter les éléments recueillis et faire le lien entre toutes les données des enquêtes, un processus méthodique est mis en place. Chaque entretien est numéroté et intégré dans un tableau Excel avec différentes entrées : date et lieu de la rencontre, statut et composition familiale, département, personnes présentes à l'entretien. Ce tableau est enrichi de lignes dédiées aux thèmes étudiés, telles que la situation de l'enfant en situation de HR, la période avant le diagnostic, les difficultés principales, les relations sociales, les conditions de l'annonce de diagnostic, les associations, les ressources manquantes, les préconisations, les observations. Ce travail minutieux permet une transcription soignée qui représente un premier niveau d'interprétation et d'analyse. Cette analyse horizontale facilite la mise en relation des données et des contextes des entretiens. Les expressions frappantes sont soulignées, les mots-clés et les paroles récurrentes sont mis en surbrillance. Chaque entretien est ainsi classé de manière à dégager les thématiques communes et les particularités, c'est l'étape du codage (Lejeune, 2019). La retranscription <sup>Annexe 7</sup> est un processus long car il m'a fallu être fidèle et précise, en notant les informations non verbales telles que les changements de ton, les silences, les hésitations, les regards, les pleurs mais

aussi les rires. C'est un travail à la fois technique pour déchiffrer les messages et intellectuel pour réfléchir aux liens avec les autres entretiens. Ce travail je le réalise à chaud, immédiatement après chaque entretien, ce qui permet de fixer les premières idées, ce sont les « nœuds de sens » pour reprendre les termes de Christophe Lejeune<sup>84</sup>. Ce travail analytique s'enrichit au fur et à mesure. Les analyses des entretiens fournissent des pistes pour mes hypothèses de recherche, parfois révélant des informations que je n'avais pas relevées auparavant comme la question identitaire : « *on n'a pas d'identité, on n'a pas d'association pour nous représenter, on n'existe pas pour les autres* ». C'est ainsi que le verbalise, pendant mon étude, la mère d'une enfant sans diagnostic.

Le tableau de synthèse ci-dessous est l'outil que j'utilise pour organiser mes observations. Il me permet de mettre en évidence les catégories clés, en illustrant chaque aspect avec des exemples tirés de mes entretiens (liste non exhaustive). Je tiens à préciser que ce tableau est une version simplifiée de mon étude originale. Le tableau complet inclut des détails supplémentaires tels que les références des entretiens, des extraits de verbatim non anonymisés, ainsi que des codages en couleurs. Cette version est allégée pour des raisons de confidentialité et de clarté.

*Figure 3 : Présentation simplifiée des observations de l'étude.*

Thèmes	Description	Indicateurs de fréquence
Emotions	Sentiments ressentis par les parents dans le contexte de l'errance diagnostique et du handicap rare	Culpabilité – solitude – tristesse – peur – abandon – chagrin – colère
Réduction du temps de travail	Impact sur la vie professionnelle des parents et économique sur l'ensemble de la famille	Ajustement d'horaires – réduction du temps de travail – emploi adapté
Coordination des soins	Difficultés rencontrées dans la gestion des soins (incertitude) ; professionnels non formés aux HR	Problèmes de visibilité des soins à venir – difficultés d'accès aux services de santé (zone géographique) – manque de spécialiste – délais longs
Période d'errance diagnostique	Effets prolongés de l'absence de diagnostic sur la vie familiale, sociale et professionnelle	Frustration – stress – manque de ressources adaptées – impact pour la fratrie – incompréhension
Initiatives	Actions et associations créées par les parents pour soutenir les familles d'enfants	Rôles et impacts des associations – initiatives parentales – pair-aidance – soutien psychologique – relais professionnel PRIOR -
Interventions avant le diagnostic	Mise en place d'interventions pour aider au développement de l'enfant et se sentir moins isolé	Réseaux de soutien – soutien psychologique – pair-aidance – innovations technologiques – réseaux sociaux
Risques	Facteurs spécifiques liés aux HR qui amplifient l'isolement	Rareté – manque ressources adaptées – visibilité des spécialités - troubles fonctionnels – enjeux relationnels entre les familles/professionnels – solitude – santé de l'enfant – vie sociale

<sup>84</sup> Kivits J., et al. (2023). Les recherches qualitatives en santé. L'analyse qualitative en santé, Armand Colin, 215-216.

A travers cette analyse détaillée, je peux alimenter les prochaines étapes de ma recherche, et vérifier mes hypothèses. Cela me conduit à une autre question, quel outil participatif choisir pour garantir une discussion collective efficace et éthique ? Les chapitres suivants examinent l'outil participatif et les enjeux éthiques de cette recherche.

## B) Le choix d'un outil participatif : discussion collective avec l'équipe PRIOR

Un mois avant la réunion d'équipe de la plateforme PRIOR, je propose au pilote de la plateforme d'inclure un entretien collectif à l'ordre du jour. Pour appuyer cette initiative, je lui envoie un mail détaillant les objectifs de ce projet, le contexte dans lequel il s'inscrit, et l'importance de recueillir des informations qualitatives à travers un sondage. L'objectif principal est de comprendre les problématiques rencontrées par les familles et les professionnels face à l'errance diagnostique. Le jour de la réunion le 30 mai 2024, douze professionnels sont présents en salle : les six référents de parcours, le pilote de la plateforme, l'assistante administrative, les deux chargés de missions, l'animatrice de la COP et le médecin coordinateur. Le temps d'échange initialement prévu pour 45 min en fin de matinée, est réduit à 30 minutes en raison de contraintes de la réunion.

Pour garantir une participation active et structurée, je commence par rappeler le contexte de mon intervention, en précisant les attentes de ma démarche. J'indique que je vais enregistrer la séance mais que si quelqu'un s'y oppose, nous pouvons en discuter. Je souligne également l'importance de l'utilisation du téléphone portable pour l'outil Wooclap. Wooclap s'utilise sur le web, c'est un outil interactif créé en 2015<sup>85</sup>. Ce support permet de capter l'attention des participants et faciliter la collaboration autour d'un même sujet. Pour cette séance, je choisis d'utiliser la fonctionnalité « nuage de mots collaboratif ». Selon le site web : <https://www.wooclap.com/fr/nuage-de-mots-collaboratif> : « Un nuage de mots collaboratif, également appelé tag cloud en anglais, est la représentation visuelle en couleurs des associations de mots et textes les plus utilisés par les participants lors d'une séance. Il met en lumière de façon collective et synthétique, les principaux contenus tels que les mots clés pour déterminer les idées majeures d'un thème ou d'une notion précise. Plus un terme revient, plus il est mis en valeur par le générateur sur internet ». Pendant la séance, chaque professionnel utilise son téléphone pour se connecter à la page dédiée sur Wooclap. Deux possibilités s'offrent soit scanner le code barre ou entrer le code

---

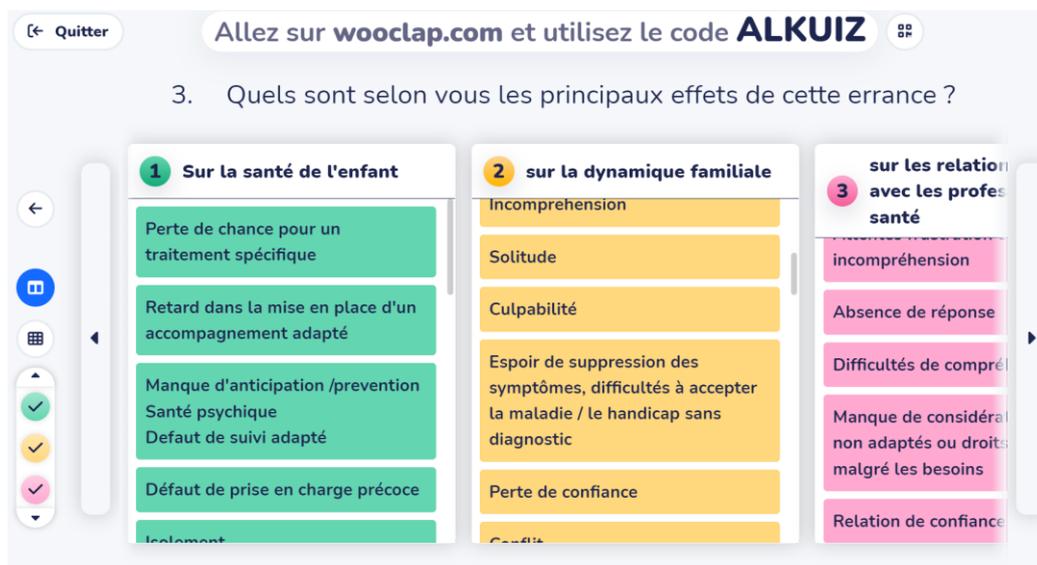
<sup>85</sup> Wooclap créé en 2015, par deux ingénieurs de l'école polytechnique de Bruxelles avec la participation d'experts en neurosciences dont Olivier Verdin (neuropsychologue et professeur). Wooclap est un outil qui permet de créer des questions interactives.

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

*& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024*



Figure 5 : Visualisation de données générés par Wooclap à la question 3



Les relations existantes entre les professionnels de PRIOR facilitent cet entretien collectif et participatif. En effet, la compréhension mutuelle permet une collaboration plus efficace dans les discussions pour qu'ils puissent parler ensemble des mêmes sujets et sur le même territoire géographique. En observant directement ces interactions, je constate que l'enquête s'inscrit dans une vaste chaîne d'interdépendances qui évolue au fil de cet entretien participatif. Les premiers moments de l'enquête sont d'ailleurs décisifs pour créer cette dynamique collective. Lorsque je propose d'intégrer l'outil interactif « Wooclap », je m'assure que celui-ci facilite cette collaboration en permettant à chacun de partager ses idées de manière visuelle et collective. Cet outil a non seulement enrichi les échanges, mais démontre l'importance de créer des connexions fortes et de les observer au fur et à mesure qu'elles se développent pour nourrir mon enquête de terrain. Cependant, je souligne que cette dynamique de groupe repose sur la capacité à instaurer et à maintenir ces relations dès les premières étapes de l'enquête. Les interactions que j'observe durant cette rencontre confirment que l'enquête n'est pas un processus isolé, mais bien une chaîne d'interdépendances où chaque professionnel joue un rôle clé en fonction de son expérience professionnelle et du métier qu'il occupe. Cela me rappelle à quel point l'enquête est liée aux interactions humaines, et comment celles-ci influencent la qualité et les résultats obtenus. Comme le souligne Myriam Winance (Winance, 2024) cette réflexion sur le concept de participation s'inscrit dans une problématique plus large, explorée par Benoît Eyraud (Eyraud Benoît, 2018) : « De manière plus générale, la question de la recherche

participative renvoie à celle de la démocratie participative, et la problématique du handicap, définit comme restriction de participation sociale, est une entrée privilégiée pour aborder cette question ».

De ce fait, cet entretien collectif implique que la participation des professionnels de PRIOR guide et influence le processus de recherche, assurant ainsi la représentativité et la pertinence des résultats. Je m'assure d'une analyse complète, en intégrant la participation des professionnels, des familles d'enfants en SHR et des associations avec les données empiriques et les notions théoriques. Mais, cette démarche soulève une autre question : comment garantir que ces processus de participation respectent les principes éthiques de la recherche, tout en préservant l'intégrité et la confidentialité des informations recueillies ? C'est ce que nous explorerons dans le chapitre suivant.

## **2.1 Enjeux éthiques de la recherche**

L'éthique guide chaque étape de mon étude sur les enfants en situation de handicap rare, enrichie par mon parcours et les principes qui sous-tendent mon travail quotidien. Diplômée d'état en tant qu'assistante de service social, je suis formée aux règles éthiques et déontologiques qui guident cette profession (Bouquet B. , Ethique et travail social, une recherche du sens). Brigitte Bouquet décrit ces valeurs comme « la substantifique moelle » du travail social, qui doit constamment réévaluer ses références éthiques, une démarche que j'intègre en favorisant un environnement de confiance et de respect, tant pour les familles à domicile que pour les professionnels sur leur lieu de travail. De plus, en tant que salariée de la fonction publique hospitalière, mon travail est encadré par des codes juridiques et éthiques, garantissant une conduite professionnelle respectueuse des droits des individus. La dimension éthique de cette étude, s'enrichit également de la réflexion collective menée avec les professionnels du Centre Régional d'Etudes, d'Actions et d'Informations en faveur des personnes en situation de vulnérabilité (CREAI) sur les risques et les modalités de recueil des données. Ces bases ne sont pas que théoriques, elles imprègnent chaque étape de mon processus de recherche, assurant que les personnes concernées soient traitées avec le respect et la dignité qu'elles méritent.

Le cadre éthique de ma recherche est soutenu par plusieurs textes de loi et codes, notamment le Code de la Santé Publique, qui régit les recherches impliquant des êtres humains, et le Code de l'Action Sociale et des Familles, qui établit les obligations des professionnels du travail social en matière d'accompagnement des personnes dites

vulnérables (Lefeuvre & Moisdon-Chataigner, 2019). Le code de déontologie<sup>86</sup> des assistants de service social, par exemple, insiste sur la nécessité de respecter la dignité des personnes accompagnées et de protéger leur vie privée, principe que j'applique scrupuleusement dans ma recherche. Le règlement général sur la protection des données (RGPD), entré en vigueur en 2018, impose des règles sur la gestion des données personnelles. Dans le cadre de ma recherche, j'assure que toutes les données collectées sont anonymisées et que les enregistrements sont supprimés une fois l'analyse terminée, conformément aux exigences remises à chaque enquêté. La confidentialité et la protection des données dans l'environnement sanitaire sont très encadrées dans ma pratique. Les données collectées sont traitées conformément aux principes de la bioéthique<sup>87</sup> (Grimaud & Atnipolic, 2011) ancrée sur des principes : « le respect de l'autonomie du sujet (capacité du sujet à décider, consentement), de la bienfaisance (obtention de conséquences favorables), de la non-malfaisance et de l'équité » ainsi que la confidentialité médicale concernant l'accès aux dossiers médicaux. En effet, de par mon statut hospitalier, je suis autorisée à consulter les données cliniques et je suis engagée à protéger les informations consultées en suivant les directives de la Commission Nationale de l'Information et des Libertés (CNIL).

Le consentement éclairé, libre et continu des participants est au cœur de mon étude. Ce principe est en conformité avec la loi Jardé<sup>88</sup> (2012) qui encadre les recherches impliquant la personne humaine en France. Cette loi exige que les participants soient pleinement informés des objectifs, des risques, et des bénéfices potentiels de l'étude, ce que je m'efforce de garantir à chaque étape. Pour cela, je clarifie les rôles et responsabilités de chacun (présentation du cadre à chaque intervention) et porte une attention particulière à la protection des mineurs. Selon l'article L1121-7 du Code de la Santé Publique, le consentement des mineurs doit être obtenu de manière appropriée, en tenant compte de leur âge et de leur capacité de discernement. Le code de déontologie des travailleurs sociaux rappelle que toute intervention doit se faire dans le respect de la personne, de sa vie privée et de son autonomie. Pour les enfants mineurs impliqués dans la recherche, je veille à ce que le consentement soit obtenu non seulement des parents, mais aussi des enfants, lorsque cela est possible et pertinent, en tenant compte de leur niveau de compréhension. En ce qui concerne, l'accessibilité aux enfants, j'utilise le support « Facile à lire et à Comprendre » (FALC) <sup>Annexe 4</sup>, une méthode recommandée par la Charte des

---

<sup>86</sup> Le code de déontologie des Assistants sociaux est adopté par l'Assemblée générale de l'ANAS le 28 novembre 1994. Il s'appuie sur les textes de référence : déclaration universelle des droits de l'homme, 1948...

<sup>87</sup> La bioéthique est l'étude des défis éthiques suite aux avancées médicales et biologiques

<sup>88</sup> Loi n° 2012-300 du 05 mars 2012 relative aux recherches impliquant la personne humaine.

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

droits et libertés de la personne accueillie. Cette charte, conforme aux principes de la Convention Internationale relative aux Droits de l'Enfant (CIDE)<sup>89</sup> des Nations Unies met en avant des principes fondamentaux : « La non-discrimination, le droit de vivre, survivre et se développer, l'intérêt supérieur de l'enfant et le respect de ses opinions ». Cette Charte des droits et libertés promeut l'accessibilité des informations pour les enfants, afin qu'ils puissent comprendre et participer activement à la recherche. Lors de mes visites à domicile, sept enfants en SHR étaient présents avec leurs parents ou des proches. Un seul enfant, présentant un handicap rare avec des troubles de la communication a participé très ponctuellement grâce au programme Makaton<sup>90</sup>. Cependant les interactions n'ont pas fourni de données utilisables. Par souci d'éthique et de respect, je choisis de ne pas inclure ces échanges dans mon analyse. Je m'inspire d'auteurs comme Brigitte Bouquet (Bouquet C. , 1998), Jean-Yves Barreyre (Barreyre J.-Y. , Classer les exclus : enjeux d'une doctrine de politique sociale, 2000), Christina De Robertis (De robertis, 2018), qui soulignent l'importance de replacer la personne au centre des pratiques sociales, guidant ainsi toutes mes décisions.

Respect de l'anonymat dans les verbatims (Zolesio, 2011):

Pour garantir l'anonymat des témoignages, certaines données personnelles par exemple le genre de l'enfant handicapé ne sont pas transmis. Cette précaution est essentielle étant donné la rareté des maladies et handicaps rares, qui pourraient rendre les familles facilement identifiables. En modifiant certaines informations sensibles, je veille à ce que les voix des familles soient entendues sans compromettre leur anonymat, garantissant ainsi la confiance et la transparence nécessaires à cette recherche éthique.

---

<sup>89</sup> CIDE est un traité international relatif aux droits fondamentaux des enfants qui assure leur protection et est la base de toute action de l'UNICEF. Elle est adoptée au 20 novembre 1989 par l'Assemblée Générale des Nations Unies.

<sup>90</sup> Le Makaton est un programme d'aide à la communication et au langage. Il est constitué avec la parole, les signes et/ou les pictogrammes afin de faciliter la communication et l'apprentissage. Il est utilisé pour des personnes atteintes de troubles du langage associés à des handicaps divers (atteintes neurologiques affectant la communication, retard mental, autisme)

### 3 ANALYSE CROISEE DES DONNEES : PERCEPTIONS DES FAMILLES ET DES PROFESSIONNELS ET ASSOCIATIFS

*« Imaginez-vous perdu dans un labyrinthe sans fin, où chaque chemin ne nous mène qu'à plus d'incertitudes »* confie un parent d'enfant de 16 ans, en attente d'un diagnostic.

C'est bien souvent ce que vivent les familles d'enfant en attente de diagnostic ou diagnostiqués pour une maladie ou un handicap rare voire ultra-rare qui se sont confiées lors de cette étude. Le sentiment d'isolement, la culpabilité, l'incompréhension, la confusion sont des émotions révélatrices des combats vécus par les dix familles enquêtées. Pour éclairer ces répercussions, j'ai posé une série de questions visant à explorer les différentes dimensions de leur expérience. J'ai demandé aux parents de raconter leur histoire, en se concentrant particulièrement sur la période précédant le diagnostic de leur enfant. En effet, l'annonce d'un diagnostic joue souvent un rôle clé en soulageant les parents et en atténuant la culpabilité. Mais parfois le diagnostic d'une maladie transmise héréditairement n'est pas toujours perçu comme un soulagement. Les familles éprouvent un sentiment profond de culpabilité, en raison de la transmission génétique de la maladie et des effets qu'elles engendrent sur leur descendance. En témoignent les parents d'un jeune finalement reconnu atteint du syndrome de Dravet<sup>91</sup> avec une surdité, apparus en raison d'une mutation de novo<sup>92</sup>, qui décrivent ainsi leur expérience : *« Nous avons été soulagés de connaître le nom de cette maladie d'origine génétique. Nous avons arrêté de chercher au sein de nos familles respectives des symptômes identiques à ceux présentés par notre fils. On sait maintenant que ce syndrome n'est pas transmis par nos familles »*.

Les chapitres suivants présentent les résultats des enquêtes, fondés exclusivement sur les données obtenues grâce à la méthode mise en œuvre, en utilisant des indicateurs de fréquence issus des témoignages des familles d'enfants en SHPR, des professionnels et associatifs.

---

<sup>91</sup> Le syndrome de Dravet est une maladie rare d'épilepsie qui se caractérise par la répétition des crises convulsives longues avec ou sans fièvre, avec des altérations plus ou moins importantes du comportement et des apprentissages. Cette maladie est associée à la mutation d'un gène SCN1A.

<sup>92</sup> Dictionnaire médical de l'académie de médecine, *« la mutation de novo est un changement d'un caractère héréditaire survenant spontanément. La mutation présente chez un enfant et absente chez ses deux parents est survenue dans une des deux gamètes, paternelle ou maternelle »*.

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

### **3.1 Résultat des enquêtes : comment l'errance diagnostique plonge les familles dans l'isolement social**

Très rapidement, au contact des familles concernées par le handicap rare, j'ai fait l'hypothèse, qu'outre les problèmes directs de retard de prise en charge de l'enfant, celle-ci ont un risque accru d'isolement social. Tous les handicaps de l'enfant sont susceptibles de produire de l'isolement social, voire de l'ostracisation<sup>93</sup>. Cependant, ce risque est particulièrement amplifié par l'errance diagnostique. Cette situation soulève plusieurs interrogations : quels sont les sentiments et émotions les plus fréquemment rapportés par ces familles ? Comment l'errance diagnostique affecte-t-elle les relations familiales, amicales et sociales ? En quoi les professionnels médicosociaux peuvent-ils aider à réduire l'isolement social ? En quoi l'accès à un diagnostic peut-il atténuer les sentiments d'isolement social des familles ? En explorant, cette hypothèse d'un isolement social accru, je souhaite explorer ces différentes questions, afin de mieux soutenir ces familles dans leur parcours.

#### **3.1.1 Un risque d'isolement amplifié par la culpabilité et les émotions**

J'ai souhaité mobiliser le Modèle de Développement Humain- Processus de Production du Handicap (MDH-PPH) car il permet d'analyser les facteurs environnementaux (micro, méso et macro). Le MDH-PPH permet de comprendre comment les interactions entre les facteurs personnels et environnementaux influencent les situations de handicap (Fougeyrollas P. , 2010). Le micro-environnement désigne la famille proche et les relations avec les personnes extérieures (médecins, spécialistes, les enseignants, les éducateurs etc..) qui interagissent avec l'enfant et sa famille. Le méso-environnement comprend les interactions sociales plus larges, comme les réseaux de soutien (les associations de parents, les forums en ligne), les établissements hospitaliers et sociaux qui fournissent des services spécialisés aux enfants. Enfin le macro-environnement englobe les politiques publiques, telles que les lois et règlements relatifs aux droits des personnes handicapées (comme la CIDPH) ainsi que les systèmes de santé nationaux et leurs protocoles de diagnostic. Combinée à la collecte de données qualitatives, l'analyse des facteurs environnementaux permet de développer une approche holistique en fournissant une vue d'ensemble des influences sur le handicap et son impact sur les familles. J'ai fait également le choix de mobiliser la roue des émotions, conçue par le psychologue américain Robert Plutchik en 1980. La roue des émotions permet de décomposer cette culpabilité en émotions primaires et secondaires et

---

<sup>93</sup> Selon le dictionnaire le Robert : l'ostracisation est le fait d'exclure quelqu'un.

permet de comprendre les expériences émotionnelles des parents et de les articuler à leurs conditions environnementales. Les parents d'enfants en SHR peuvent ressentir une culpabilité intense, souvent liée à des questions relatives à la transmission génétique et/ou au sentiment de ne pas en faire assez pour leur enfant. Selon de nombreuses études<sup>94</sup>, la culpabilité est une émotion courante chez les parents en particulier ceux d'enfants en situation de handicap ou atteints de maladies graves. Ce sentiment est souvent exacerbé par le processus d'errance diagnostique. Dans mon tableau d'analyse, à la question : « Pouvez-vous me raconter votre histoire et plus précisément comment s'est passée la période avant le diagnostic ? ». Il ressort une profonde tristesse de dix familles, suscitée par les difficultés auxquelles leur enfant doit faire face. Cette tristesse peut se décliner en chagrin, l'une des émotions primaires de la roue de Robert Plutchik. La peur de l'avenir dans le parcours de leur enfant et des obstacles qu'il pourrait rencontrer comme l'accès à la scolarisation ou à la vie professionnelle produit chez huit parents de l'anxiété et de l'incertitude. La colère est également très présente, exprimée par pour huit familles envers la situation ou envers eux-mêmes. On voit des parents se blâmer pour des choses sur lesquelles ils n'exercent pourtant guère de contrôle ce qui peut parfois aussi se convertir en agressivité. Madame X mère d'un enfant en SHR exprime bien cette complexité émotionnelle : *« Je suis submergée par la solitude et l'incompréhension, je me cache et je pleure. Je me dis souvent : "Pourquoi elle ? Pourquoi Nous, Pourquoi ???" Je suis rongée par la culpabilité, car enceinte, j'ai recherché tout ce qui aurait pu être un déclencheur (silence) une cause aux différents handicaps de ma fille (pleurs). J'ai utilisé des produits pour refaire une tapisserie sur les murs de sa chambre, c'est sûrement à ce moment-là qu'est arrivé son handicap (pause). En plus, ma famille me reproche de ne pas élever ma fille correctement, je suis en colère après eux, elle ne comprend pas ».*

Son témoignage illustre comment des émotions comme la tristesse, la peur et la colère peuvent se combiner et s'intensifier, entraînant un sentiment écrasant de culpabilité. Ce verbatim montre que le manque de soutien et de compréhension de l'entourage proche peut également rendre plus violentes ces émotions. Les parents d'un petit enfant relatent tous ces sentiments : *« Nous ne sommes pas compris ni même aidés, on manque de soutien dans notre famille (souffle fort). C'est un bébé, personne n'a envie de la prendre dans ses bras, (oui) elle n'a pas de tonus, (oui) elle ne tient pas sa tête, (oui) elle fait des fausses routes et (oui) on se sent abandonné ».*

---

<sup>94</sup> Site Web : <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0033298419300391>), Francis, 2012 ; Moses, 2010 ; Peters & Jackson, 2009

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

Des études<sup>95</sup> montrent que les parents d'enfant en SHR se sentent souvent responsables du handicap de leur enfant. *La revue Vie Sociale et Traitements (VST)* évoque : « des parents errent à la recherche d'une faute » (Minet, 2011). Cette culpabilité est particulièrement prononcée lorsque le handicap de l'enfant est associé à une transmission génétique, comme dans le cas de la chorée d'Huntington, une affection neurodégénérative héréditaire (avec un risque sur deux pour les enfants d'hériter du gène défectueux qui se développera à l'âge adulte). Les parents peuvent s'interroger sur leurs propres contributions génétiques et se reprocher d'avoir transmis le handicap, même si cette transmission est à la fois involontaire et hors de leur contrôle. Mais ces sentiments de culpabilité ne se limitent pas à la transmission génétique : ainsi, cinq enquêtés explorent d'autres causes, comme des questions relatives à ce qu'ils auraient pu ou dû faire différemment pendant la grossesse ou l'enfance de leur enfant. Cette culpabilité, combinée à un isolement, peut mener à un état émotionnel complexe, influençant non seulement la capacité des parents à interagir avec leur environnement mais aussi leur volonté et leur aptitude à rechercher du soutien.

Cela nous conduit à examiner les témoignages des professionnels sur les effets de l'errance diagnostique sur la santé des enfants en SHR, ainsi que les conséquences professionnelles pour les familles et la prise de conscience croissante des parents face à la réduction de leur réseau social.

### **3.1.2 Les effets de l'errance diagnostique sur la santé de l'enfant**

Les enquêtes mettent également en valeur les perspectives des professionnels médico-sociaux, qui reconnaissent l'impact profond de l'errance diagnostique sur les familles (tableau 4) <sup>Annexe 5</sup>. Comme cité dans le chapitre antérieur, les professionnels notent que cette période d'incertitude complique non seulement la planification des soins, mais aussi la gestion quotidienne des besoins de l'enfant en SHR. Cette errance diagnostique a des conséquences sur la santé des enfants, entraînant une perte de chance pour un traitement spécifique, c'est ce que commente le pédiatre spécialisé et médecin généticien de PRIOR : « *Quand on parle d'errance diagnostique, on pense immédiatement aux enfants qui se retrouvent pris dans un véritable parcours du combattant. Le temps qui passe sans diagnostic précis est du temps perdu pour eux. Chaque jour sans traitement spécifique est une perte de chance pour l'enfant, car on sait bien qu'un diagnostic tardif peut réduire l'efficacité des interventions* ».

---

<sup>95</sup> De la responsabilité à la culpabilité. L'exemple des parents d'enfants handicapés, Jean-Claude Quentel, HAL Open Science 1999

Cela signifie que des interventions qui pourraient ralentir voire stopper l'évolution de la maladie sont retardées, parfois de manière irréversible. Un référent de parcours de psychologue de formation souligne l'impact psychologique <sup>Annexe 6</sup> sur les familles et la santé mentale de l'enfant : « *Les parents vivent dans une grande anxiété. Il se sentent démunis face à l'inconnu. Cette incertitude, ce manque de reconnaissance du handicap rare de leur enfant, crée beaucoup de tensions au sein de la famille. Ce n'est pas juste l'enfant qui souffre, c'est tout le foyer* ». Les professionnels observent également des effets notables de l'errance diagnostique sur le développement de l'enfant. Un travailleur social (RDP) explique le retard dans l'accompagnement : « *Un diagnostic précis permet de mettre en place un accompagnement adapté, que ce soit à l'école ou à la maison. Mais sans cela, les enfants se retrouvent souvent dans des services ou structures inadaptées, qui ne répondent pas à leurs besoins spécifiques* ». Cinq autres professionnels dont un médecin et une cheffe de mission du Centre de Référence des Anomalies du Développement Intellectuel, soulignent encore le retard dans la prise en charge : « *Nous voyons trop souvent des enfants qui auraient pu bénéficier de soins spécialisés dès leur plus jeune âge, mais qui arrivent avec du retard, avec des symptômes aggravés [...] Nous sommes parfois démunis face à des pathologies que nous connaissons mal. Ce manque de connaissances se traduit par une absence d'orientations claires pour les familles, qui se retrouvent sans guide dans un parcours médical labyrinthique, c'est pourquoi nous devons sensibiliser et former en continue sur les handicaps rares* ».

Les témoignages des professionnels révèlent un cercle vicieux où l'errance diagnostique, non seulement retarde l'accès aux soins appropriés, mais engendre aussi une multitude de problèmes secondaires : l'isolement social, les tensions familiales, l'anxiété, la culpabilité. Cette analyse est corroborée par la recherche action commanditée par le Cédias (Barreyre & al, 2006) qui montre que le manque de connaissances sur les handicaps rares, tant du côté des médecins que des institutions, se traduit par une absence d'orientation claire pour les familles. En somme, les familles ressentent une souffrance psychologique plus importante sur cette période et une tension au sein du foyer. Alors, que les professionnels mettent en avant le risque sanitaire lié au retard de prise en charge. Pour les enfants en SHR, l'errance diagnostique est non seulement un obstacle à leur développement, mais aussi une source de souffrance, comme le rapporte l'étude conduite en 2008 par le CREAL Languedoc-Roussillon sur les parcours de santé et des personnes atteintes par une maladie rare (CREAL, 2010). Les professionnels médicaux enquêtés appellent donc à une sensibilisation par une formation continue sur les handicaps rares, et une meilleure

coordination des parcours de soins pour minimiser l'errance diagnostique et offrir aux enfants et à leurs familles le soutien nécessaire dès les premiers signes.

Quelles sont les répercussions de cette errance sur les dynamiques familiales, et comment ces effets se manifestent-ils dans les familles ? Cette question est explorée dans le chapitre suivant.

### **3.1.3 Les répercussions de l'errance diagnostique sur la dynamique familiale**

Lorsque je me suis penchée sur les réponses des familles et des professionnels et des associatifs concernant cette période d'errance diagnostique, un constat clair se dégage : cette phase complique la participation des familles aux activités sociales. Les enquêtés mentionnent souvent le manque de temps libre dû aux rendez-vous médicaux et aux soins nécessaires pour l'enfant, mais aussi les ajustements constants des emplois du temps professionnels des parents. Cela crée un sentiment d'isolement qui se manifeste par un recul d'interactions sociales régulières, un parent décrit l'impact social que provoque cette errance qui dure depuis dix-sept ans : *« Au niveau social, on a perdu des amis. On a eu des périodes compliquées quand il y a quelques années notre fils découvrait son corps et montrait son sexe (pause puis regard baissé). On avait beau lui expliquer (silence) mais on a perdu beaucoup de nos amis à cause de ça. Nos amis avaient des enfants. Après, on l'a entendu, ils avaient peur (souffle). On n'en veut pas à notre fils : "les amis, ce sont des soupapes dans notre vie, on en a besoin". C'est difficile de perdre des amis (changement de ton). On est devenu vigilant avec nos relations, on ne veut pas perdre d'autres amis. On verrouille tout ce qui est à risque, on ne laisse plus jamais notre fils tout seul avec d'autres enfants et surtout on leur dit bien que notre fils est handicapé. Ah oui ! Je l'ai pas dit mais ses handicaps sont invisibles ».*

En plus des impacts sur la vie sociale, les résultats montrent que les familles subissent aussi des répercussions importantes sur leur vie professionnelle. J'ai constaté que l'errance diagnostique perturbe leur capacité à concilier travail et vie personnelle, les obligeant souvent à ajuster leur emploi du temps et à revoir leurs priorités professionnelles. Sur les dix familles enquêtées, toutes ont dû aménager leurs heures et jours de présence au travail. Les personnes ont négocié ou revu leur planification journalière, certaines ont même accepté des emplois "non choisis" mais nécessaires pour des raisons financières : *« Mon taff, c'est juste un job alimentaire, je travaille le midi dans un restaurant routier, ce qui me laisse les autres heures de la journée pour accompagner ma fille. Quand je suis là-bas, ma vie se reconnecte à la réalité »* dit un parent d'enfant de seize ans. Ce témoignage rejoint

celui de la mère d'un autre enfant qui illustre bien les répercussions sur la vie professionnelle et sur l'environnement scolaire : *« Notre fille allait à l'école le matin, quatre fois par semaine (souffle) en raison de troubles du comportement et de fatigabilité.... et souvent sur des petits temps. Nous devons être disponibles à midi, tous les après-midis et aussi être présents pour l'accompagner à ses rendez-vous et séances. On a donc revu notre vie professionnelle en fonction de notre fille, on a dû tout réorganiser ».*

Concrètement, dans l'aménagement du temps, cela se traduit par l'utilisation des poses de RTT (Réduction du Temps de Travail), de congés, d'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP), voire d'arrêts de travail. Ces ajustements visent aussi à équilibrer les temps de présence entre les deux parents pour répondre aux besoins de soins pour leur enfant. Les référents de parcours enquêtés confirment cette tendance et soulignent que les familles se tournent souvent vers les plateformes pour s'informer sur leurs droits et obtenir des informations sur les possibilités et droits sociaux auxquels elles peuvent prétendre. L'infirmière de parcours ayant répondu à l'étude précise : *« Je constate que pour les enfants avec un diagnostic posé, les protocoles de soins et les recommandations sont bien définis, et les consultations sont regroupées et planifiées à l'avance, ce qui facilite l'organisation familiale. En revanche, pour les enfants en période d'errance diagnostique, la situation est très différente. L'incertitude complique considérablement la planification des soins, à long terme. Les besoins de l'enfant ayant un handicap rare peuvent évoluer rapidement, obligeant les parents à ajuster leurs horaires de travail pour être présents à chaque consultation parfois faites dans l'urgence. Nous essayons de regrouper les examens sur une même journée mais parfois cela n'est pas possible ».*

La perte de pouvoir économique et les tensions avec les employeurs et collègues sont des aspects évoqués par les familles. Sept familles confirment que lorsque les rendez-vous ne sont pas regroupés, cela entraîne d'autres absences professionnelles. Elles ne peuvent pas se projeter dans l'avenir ni planifier les soins nécessaires à long terme, ce qui augmente le sentiment d'isolement et de désespoir par rapport aux autres personnes ayant un diagnostic. De plus, les familles enquêtées ressentent un manque de reconnaissance et de soutien en l'absence d'une association spécifique aux maladies et handicaps rares de leur enfant. Sans une entité représentative, elles ont du mal à trouver un soutien et se faire entendre : ça été le cas pour huit familles. Cette absence renforce leur sentiment d'isolement et de solitude dans leur combat au quotidien. Cependant une mère d'un enfant a choisi de transformer cette difficulté en une opportunité de changement, en s'engageant dans la création d'une association reconnue nationalement pour les causes rares « Association Sans Diagnostic et Unique (ASDU) ». Nous développerons davantage ce

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

*& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024*

sujet dans le chapitre dédié au projets personnels et familiaux (3.2.3). Les trois quarts des familles enquêtées disent avoir consacré une grande partie de leur temps et de leur énergie à la recherche de réponses et à la gestion des soins de leur enfant, laissant peu de temps et d'attention pour la fratrie et le conjoint. Ce décalage de temporalité et de priorité semble créer des déséquilibres au sein de la famille, parfois perçus comme une négligence par les autres membres de la famille. Sur les huit familles ayant plusieurs enfants, elles rapportent que c'est souvent la « valse » des sentiments contradictoires chez les frères et sœurs entre jalousie, honte, colère et besoin de protection qui se manifestent plus fortement à certains moments et moins à d'autres, en fonction des âges et de la situation. Dans un témoignage, poignant, une mère décrit comment son fils a transformé son chagrin en geste symbolique puissant. Face au diagnostic de la maladie de sa petite sœur, il a choisi d' « encre » son soutien dans sa propre chair avec un tatouage significatif, illustrant de manière unique et hors norme son amour et son engagement : *« Mon aîné a 10 ans de différence avec sa petite sœur, donc il avait quinze ans quand le nom de la maladie rare est apparu dans nos vies. A partir de l'annonce du diagnostic, il m'a tanné, tanné, tanné jusqu'à ses seize ans pour faire un tatouage. J'ai dû donner l'autorisation parentale pour le faire. Je sentais que c'était important pour lui, qu'il avait besoin d'"encre" ça dans sa peau, comme on encre un parcours, une histoire de vie...(pleure). Il s'imprègne de sa sœur, il fallait que ça rentre sous sa peau. Il a tatoué le nom du gène sur sa colonne vertébrale. Il a serré les dents, il l'a fait et ajouté un battement cardiaque. C'était très réfléchi, il avait seize ans ! La moelle épinière, c'est le sens de la vie, c'est intégré à son squelette. C'était important pour moi de l'accompagner, je devais participer, je devais être là ! Pour ma grande, l'annonce a été différente, elle surfe sur les problèmes, et la petite avec deux ans d'écart, savait juste que sa sœur est différente. Elle est plus dans le rôle de grande sœur et l'accompagne, lui tient la main pour tout ».*

Ce qui ressort dans ces données croisées entre les familles et les professionnels et associatifs, c'est que l'errance diagnostique n'est pas seulement un obstacle médical. En effet, elle a des conséquences sur la vie professionnelle et sociale des parents d'enfants en SHR qui doivent souvent adapter leur emploi du temps, revoir leurs priorités et parfois accepter des emplois par nécessité plutôt que par vocation. Cette réalité est approfondie par l'étude menée par l'équipe du chercheur Marc Fourdrignier sur les impacts des raretés sur l'articulation des temps sociaux mettant en lumière les difficultés spécifiques rencontrées par les mères d'enfants en situation de handicap ou de maladie rare (Fourdrinier, 2023).

La suite de ces résultats se concentre sur les relations entre les familles et les professionnels, en examinant comment l'errance diagnostique a un fort retentissement et comment ces interactions se reflètent et s'influencent mutuellement.

### **3.1.4 Les relations entre les familles et les professionnels de santé : les résultats croisés de cette étude**

Dans ce chapitre, j'analyse les relations entre les familles d'enfant en SHR et les professionnels de santé, à travers les perceptions croisées des différentes personnes impliquées : les familles elles-mêmes, les associations qui les représentent, et les professionnels de santé. Cette analyse s'appuie sur la période d'absence de pronostic. Les résultats sont extraits des nuages de mots exprimés par les professionnels ayant participé à l'entretien collectif et les témoignages des familles et des associations à la question : « Quels sont selon vous les principaux effets de cette errance sur les relations des familles avec les professionnels de santé ? ». De manière analytique, je dégage quatre résultats principaux : les difficultés de communication, la confiance et les tensions qui surgissent à cause des difficultés à faire valoir leurs droits, ainsi que les difficultés de compréhension entre les familles et les professionnels.

Au cours du travail analytique, j'observe que l'un des problèmes dans les relations entre les familles et les professionnels est la difficulté de compréhension. Les dix familles, confrontées à un langage médical souvent complexe, peinent à saisir les informations qui leur sont transmises comme les acronymes et le langage scientifique. Huit familles expliquent avoir cherché sur internet des informations complémentaires pour comprendre ce qui leur était dit en consultation. Les professionnels de la plateforme font ressortir cette problématique dans les nuages de mots : incompréhension, besoin de vulgariser, choix du vocabulaire, trop d'acronymes, de sigles médico-sociaux « imbuables », de « jargon médical » inaccessible, des difficultés de compréhension, des barrières linguistiques. Un médecin généraliste formé à l'université de Nantes constate que de nombreuses familles ressentent un manque de clarté dans les explications fournies par les professionnels médicaux, il réalise depuis des vidéos de vulgarisation médicale intitulées Whydoc<sup>96</sup>. Ce constat de difficulté de compréhension est également exprimé par les associations de patients, qui soulignent qu'elle engendre souvent de la frustration. La créatrice de

---

<sup>96</sup> Docteur Corentin Lacroix, médecin généraliste et vulgarisateur, créé depuis 2016 des vidéos et des podcasts ainsi que des vidéos préventives. Site Web, <https://www.whycodoc.fr/a-propos/> consulté le 20 août 2024.

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

*& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024*

l'association Sans Diagnostic et Unique témoigne : « *Je remarque (mais j'ai aussi été dans ce cas), que lorsque les professionnels de santé utilisent un langage trop technique, voire savant, sans s'assurer que les familles comprennent, et bien cela ne fait qu'aggraver la situation* ».

Le manque de considération perçu par les familles, ainsi que l'inadéquation ou le refus des droits, qui leur sont nécessaires, est également un autre thème récurrent. Les familles et les associations avec lesquelles je travaille exprime que les besoins spécifiques ne sont pas toujours pris en compte par les professionnels de santé. Les données des deux associations sur lesquelles je m'appuie montrent que de nombreuses familles qui font appel à leur structure se sentent négligées par les professionnels, qui selon leurs témoignages ne semblent pas toujours les écouter. En menant, cette analyse, je remarque que ce sentiment de négligence est particulièrement fort lorsque les droits des enfants en SHR, tels que les droits à l'information ou à une prise en charge adaptée, sont considérés comme bafoués par les intéressés : c'est le cas des neuf familles sur dix. Elles rapportent sur cette période, avoir éprouvé des difficultés à comprendre le processus de reconnaissance du handicap et les implications de la constitution du dossier MDPH et soulignent une charge mentale importante. La totalité des familles se plaint de la lourdeur administrative associée à la gestion de leur dossier en l'absence de pronostic. Il est difficile d'anticiper l'évolution d'un symptôme en l'absence de diagnostic, ce qui complique la réévaluation des droits, car l'administration ne peut pas toujours suivre des besoins changeants et imprévisibles. Deux familles évoquent un non-recours motivé soit par découragement pendant la période d'errance diagnostique, soit par manque d'information<sup>97</sup> (Revillard, 2020).

Sur cette question, certains professionnels (un médecin, une infirmière de parcours, deux référents de parcours et une association) reconnaissent parfois leur manque de préparation pour répondre à la diversité de besoins des familles, car elles disent ne pas avoir la réponse. Un autre point de récurrence sur cette période est l'émergence de la colère, des conflits et des tensions entre les familles d'enfants en SHR et les professionnels de santé. Au cours de mes entretiens, je remarque des tensions qui parfois dégénèrent en conflits ouverts, nourris par une incompréhension mutuelle et de frustration accumulée. En témoignent des parents d'un adolescent qui se considèrent très incompris des services de psychiatrie : « *La psychiatre ne semble pas prendre en compte les circonstances, ni le traitement. Nous avons besoin d'être écoutés (la mère reprend son souffle, le ton change). Il y a trois-quatre ans, avec un régulateur, ça allait mieux, mais avec le Lepticur<sup>98</sup>, on est au maximum de ce*

---

<sup>97</sup> Selon la loi de 2005-102 du 11 février 2005, pour l'égalité des droits et des chances, les familles doivent bénéficier d'une prise en charge adaptée et d'une reconnaissance de leurs droits.

<sup>98</sup> Ce médicament est un neuroleptique.

*qu'on peut donner. Le traitement plafonne, il ne doit pas assez être dosé. (Monsieur prend la parole) Nous ne nous entendons pas avec la psychiatre. Malheureusement, nous n'avons pas le choix car nous dépendons d'un secteur de référence, donc nous sommes obligés de rester dans cette zone. Nous avons essayé de changer, mais ce n'est pas possible. Certains spécialistes sont à l'écoute mais le passage à l'âge adulte a été décevant ! Nous nous sentons jugés, surtout quand la secrétaire nous dit "Qu'est-ce qu'il y a encore d'urgent ?" (Inspire) Cette phrase est difficile à accepter. Il faut arrêter de nous parler comme ça. Si nous appelons, c'est parce que nous savons que notre fils a besoin d'un traitement. Pour la psychiatre, c'est le traitement de la dernière chance (pause). Elle nous demande toujours : "Qu'est-ce que vous attendez de moi ?" et "les médicaments ne vont pas tout faire". Avec l'Epitomax<sup>99</sup>, il y a trois ans nous avons réussi à diminuer les bavements, les regards dans le vide et les crises de colère. J'ai tout noté dans un livret, je lui ai montré....(pause) mais elle dit que ce sont les effets secondaires du traitement. C'est compliqué elle ne nous écoute pas et notre fils lui va mal ! »*

Dans les discussions avec les référents de parcours, ceux-ci disent que les conflits surviennent du fait des attentes des familles qui ne sont pas satisfaites, ce qui entraîne une colère qui peut se manifester par des confrontations avec les professionnels. Les professionnels interrogés reconnaissent que ces tensions peuvent nuire à la qualité des soins, mais soulignent aussi qu'ils manquent parfois de formation pour gérer ces situations. Sur les dix-huit professionnels (y compris les deux associations) seize professionnels nomment l'équipe PRIOR comme facilitateur dans la gestion des tensions entre famille d'enfant en SHR et professionnel ou institution, quelles qu'elles soient, mais aussi avec les environnements (sanitaire, social, administratif, scolaire...). C'est là un point à creuser comme le fait Marie-Aline Bloch, en à propos de la place des coordinateurs ou référents de parcours (Bloch & Hénaut, 2014).

A partir des résultats précédemment explorés sur les risques, les effets et répercussions, examinons l'hypothèse selon laquelle les familles confrontées à l'errance diagnostique sont non seulement plus isolées socialement, mais font également face à des difficultés supplémentaires d'ordres divers (médical, médico-social, professionnels notamment) dues à cette errance, qui se superpose à l'éducation de leur enfant handicapé.

---

<sup>99</sup> Ce médicament est un antiépileptique.

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

### 3.1.5 Isolement social amplifié

L'analyse des témoignages des familles, des professionnels et les associations montre clairement que l'errance diagnostique amplifie l'isolement social des familles ayant un enfant en situation de handicap rare. L'absence de diagnostic précis créé une incertitude constante, obligeant les familles à multiplier les consultations de spécialistes sans réponse définitive. Cela engendre un sentiment de culpabilité et des questionnements identitaires, puisque les parents se sentent souvent impuissants face à la situation de leur enfant, ce qui produit aussi un isolement émotionnel. Ces familles sont confrontées à un parcours complexe et solitaire, augmentant ainsi leur risque d'isolement par rapport à celles qui disposent d'un diagnostic établi. Les familles ayant obtenu un diagnostic ont généralement accès à des associations spécifiques (comme celles affiliées à Orphanet ou à l'Alliance Maladies Rares), à des groupes de soutien et à des informations sur la gestion du handicap de leur enfant. En revanche, pour les familles d'enfant en SHR en errance diagnostique, l'absence de diagnostic constitue une barrière pour accéder aux dispositifs et aides adaptées. Ce manque d'accès aux structures adaptées renforce leur solitude et leur marginalisation comme l'indiquent plusieurs familles enquêtées, qui décrivent un parcours solitaire et complexe. Ainsi, l'analyse des données recueillies à travers les témoignages des familles et des professionnels et associatifs permet de valider l'hypothèse selon laquelle l'errance diagnostique accentue l'isolement social des familles d'enfants en situation de handicap rare. Nous rejoignons ici, le point de vue exprimé du D *Docteur Knight, du Children's Hospital of Orange Country (CHOC)*: « Pour beaucoup de ces familles, obtenir un diagnostic, même s'il n'est pas celui qu'elles espéraient, est extrêmement important ».

Les résultats des analyses croisées révèlent un autre enjeu fondamental du parcours des familles d'enfants en SHR : celui des interventions précoces. Grâce à l'étude qualitative, nous montrons que ces interventions, lorsqu'elles sont mises en place malgré l'absence d'un diagnostic, transforment le quotidien des familles touchées par le handicap rare de leur enfant.

## 3.2 Comment les interventions précoces transforment le quotidien des familles touchées par le handicap rare

L'infographie ci-dessous présente une synthèse des résultats combinés des enquêtes menées auprès de dix familles et dix-huit professionnels, incluant deux associations, pour illustrer le parcours des familles ayant des enfants en SHR. De l'errance diagnostique à l'amélioration de la qualité de vie grâce aux interventions précoces, ces résultats montrent comment ces mesures peuvent contribuer à réduire l'isolement des familles et à améliorer leurs parcours psychosociaux.

*Figure 6 : Processus de réduction de l'isolement*



Au fil des entretiens, j'identifie plusieurs stratégies et ressources mises en place pour naviguer dans ce système complexe. Plusieurs thèmes émergent : l'importance des réseaux de soutien, le recours à la pair-aidance, le besoin d'interventions psychosociales ainsi que l'impact des innovations technologiques et la formation des professionnels.

### 3.2.1 L'influence des réseaux de soutien vecteur de lien social

Les résultats des enquêtes révèlent que les trajectoires de vie des familles ayant un enfant en SHR sont influencées par une combinaison de facteurs sociaux et de soutiens communautaires. Les professionnels et les familles précisent que les réseaux sociaux et les forums en ligne comme « maladies rares infos services<sup>100</sup> » sont des espaces où ils peuvent partager leurs expériences, trouver du soutien et échanger des conseils pratiques. Pour les dix familles, ces réseaux deviennent à un moment important de leur parcours, un lieu d'appartenance où elle se sentent comprises et soutenues. La mère d'une jeune raconte : « *Nous avons fait de belles rencontres sur le réseau et ce grâce à la situation de notre fille. Par exemple, pour obtenir un Accompagnement des Elèves en Situation de Handicap (AESH) c'est une maman avec des compétences en droit qui nous a guidés dans les démarches de recours* ».

<sup>100</sup> Site Web : <https://www.maladiesraresinfo.org/> , consulté le 06 septembre 2024.  
Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique  
& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

*Figure 7 : Résultat de l'enquête auprès des familles sur la question : avez-vous recherché à être en relation avec d'autres personnes partageant les mêmes problématiques ?*

Site Web	Nombre de familles	Arguments des familles d'enfant en SHR
<b>Associations</b>	10	Trouver des réponses : sur l'évolution des déficiences, pour comprendre les symptômes ; trouver des traitements ; rencontrer d'autres famille ; de lire des témoignages ; d'être aidé pour remplir le dossier de demande de compensation ; rompre l'isolement ; trouver des conseils ; de rechercher le spécialiste qui prend en charge les handicaps rares ; lire les recommandations ; trouver des supports pour rentrer en communication avec son enfant, rechercher des outils... (Exemples d'associations citées: CMT France, Debra France, Génération 22q11, Charge Enfant Soleil..).
<b>Orphanet</b>	5	Trouver un éclairage sur le nom de la maladie rare ; Chercher des recommandations de bonnes pratiques ; Fournir un justificatif à la MDPH.
<b>PRIOR ERHR</b>	5	Suite à une consultation hospitalière, ou par réseau (aidant), ou à la suite d'un évènement PRIOR.
<b>Alliance Maladies Rares</b>	4	Rechercher des associations ; vu sur un évènement (AFM Téléthon) ; Comprendre ; Rechercher des informations générales
<b>Maladie Rare Infos services</b>	3	Pour avoir accès au forum ; trouver d'autres informations ; regarder ce qui se fait en France.
<b>Instagram</b>	2	Suivre une famille ; Création de compte pour être suivis
<b>Facebook</b>	2	Militer avec d'autres familles ; Echanger des infos locales ; Discuter
	2	Se soutenir en petit groupe ; Partager nos astuces.

Les professionnels enquêtés notent également que ces échanges peuvent combler le manque d'informations ou de ressources spécifiques localement. L'ensemble des familles a utilisé le Web, souvent dans les jours ou les semaines suivant une consultation, pour tenter de comprendre les termes scientifiques, rechercher des informations sur les symptômes (description de la maladie, évolution possible), explorer les options de traitement, ou encore trouver une association. Un père témoigne : « *Nous avons reçu le diagnostic il y a deux ans...Au début on était soulagé, mais ça n'a pas duré. Le généticien nous a dit qu'il ne connaissait pas d'autres familles avec ce syndrome. Maintenant on sait juste que sa maladie a quatre lettres, c'est le gène porteur de sa maladie, mais ça nous apporte rien de plus....On se demande s'il y a d'autres cas comme lui en France, mais on ne trouve rien sur Internet* ».

Les enquêtes montrent que le développement d'internet est très exploité pour les familles concernées par les handicaps rares : d'une part comme un facteur de diffusion des savoirs et d'informations sur les pathologies, et d'autre part comme un lien social entre les familles. Internet permet de mettre en contact des familles dispersées à travers le territoire atténuant ainsi le sentiment d'isolement. Cependant les familles se heurtent parfois à un manque

d'informations disponibles en ligne du fait de la rareté comme le souligne le témoignage ci-dessus.

### 3.2.2 La pair-aidance au service des familles face aux handicaps rares

Un autre élément est identifié par l'ensemble des personnes ayant répondu à cette étude qui renvoie au soutien que peut constituer la pair-aidance. Cette forme de soutien est valorisée par huit familles et par l'ensemble des professionnels, expliquant que les personnes ayant une expérience similaire se soutiennent mutuellement. Ce témoignage est celui d'une jeune femme sœur et aidante de son petit frère de seize ans ayant participé à l'entretien : « *La CoP Epilepsie c'était un vrai déclic pour moi. J'ai rencontré d'autres jeunes dans la même situation, on s'est échangé des astuces (pause), mais j'ai aussi raconté ma life (rire), car parfois c'est galère avec les handicaps de mon frère. Franchement je me suis sentie comprise...* ».

Or, il est souvent difficile - racontent ces mêmes familles - d'y avoir recours lorsqu'il n'y a pas de diagnostic, et un processus identitaire plus complexe. Toutefois elles rapportent que lorsqu'elles ont accès au savoir expérientiel, partagé par leurs pairs, cela les aide à mieux comprendre les problèmes quotidiens du handicap rare (Gardien E. , 2019). Selon une référente de parcours accompagnée de la chargée de mission de la plateforme PRIOR : « *La pair-aidance constitue un complément indispensable aux soins médicaux, à la vie sociale, en offrant une perspective vécue dans les maladies et handicaps rares et pour ceux qui sont en attente de diagnostic. Nous développons le projet de pôle régional d'intervenants-pairs " la Ruche"<sup>101</sup>. Ce projet vise à fédérer et développer les réseaux de soutien entre pairs, en reconnaissant officiellement l'expertise des personnes ayant un vécu du handicap et/ou de la maladie rare. On espère répondre aux besoins non médicaux des familles en créant des espaces de rencontre, d'échange et d'accompagnement adaptés* ».

Au-delà des bénéfices apportés par la pair-aidance, un autre type de soutien ressort des enquêtes : c'est le soutien psychologique sur cette période d'errance.

---

<sup>101</sup> Site Web PRIOR : <https://prior-maladiesrares.fr/un-pole-regional-dintervenants-pairs-qu-en-pensez-vous/>, consulté le 15 août 2024

Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique

& de l'Université Rennes 2 - 2023-2024

### 3.2.3 Des stratégies pour rompre l'isolement

Les interventions précoces apparaissent comme un élément central des stratégies déployées pour soutenir les enfants atteints de handicaps rares, en particulier durant la phase d'errance diagnostique. Les familles et les professionnels s'accordent sur l'importance de ces interventions, mais soulignent aussi les difficultés à obtenir le soutien adéquat. Neuf familles font face à un manque de ressources adaptées lors cette période. Elles se disent être « dans le flou ». Le mot apparaît de nombreuses fois dans les différents recueils. Toutes expriment un besoin d'informations claires et de soutien psychologique pendant cette période d'incertitude. Une mère décrit la nécessité d'agir sur ce plan, même sans diagnostic : « *On a commencé les séances de kiné et d'orthophoniste avant même de savoir exactement ce qu'avait notre fils, parce qu'on voyait bien que son développement moteur et oral n'étaient pas normal. Notre kiné fait partie du réseau Cokillage<sup>102</sup>, c'est elle qui nous a parlé de PRIOR. Il nous écoute, il comprend, on retrouve notre place de parents* ».

Selon les enquêtés, les associations de patients sont perçues comme des acteurs incontournables dans l'accompagnement des projets personnels et familiaux. Ces organisations, comme l'Association Sans Diagnostic et Unique, fournissent non seulement un soutien émotionnel et pratique, mais aussi une source d'informations précieuses pour les familles qui se reconnaissent dans la notion de « Sans Diagnostic ». Les personnes enquêtées soulignent que ces associations diffusent des connaissances spécifiques sur les maladies et handicaps rares, en offrant des espaces de rencontres et d'échanges qui permettent aux familles de ne pas se sentir isolées dans leur parcours. Il est difficile dans cette étude de mesurer le nombre d'associations contactées par chaque famille et de les décrire, étant donné que chaque situation a ses particularités. Toutefois certaines associations reviennent de façon récurrente : Constellation, APAJH44, T'CAP, Petite cabane. Les témoignages montrent aussi l'importance de l'accompagnement psychosocial pour les familles confrontées à cette attente. Huit familles sur dix ont bénéficié des groupes de soutien entre parents, et cinq d'entre elles ont eu accès à des consultations individuelles avec les psychologues du service médical de génétique. Deux familles ont participé activement aux rencontres des aidants<sup>103</sup> organisées par PRIOR, tandis qu'une autre a bénéficié de rencontres individuelles avec un pair de l'association Constellation<sup>104</sup>. A la

---

<sup>102</sup> Le réseau de professionnels Cokillage est un regroupement de professionnels de santé qui œuvre pour faciliter l'accès aux soins des enfants présentant des retards ou anomalies du développement. Les professionnels libéraux principalement des kinésithérapeutes assurent un accompagnement adapté et de proximité, en Pays de la Loire.

<sup>103</sup> Site Web : <https://prior-maladiesrares.fr/>, consulté le 14 août 2024

<sup>104</sup> Constellation est une association Nantaise de soutien aux parents d'enfants handicapés. Elle s'appuie sur la pair-aidance et s'inspire du modèle québécois l'étoile de Pacho.

question : « Et vous, de votre expérience, quelles sont les aides possibles que vous conseilleriez pour améliorer la situation durant cette période, de quoi auriez-vous eu besoin ? », ces familles évoquent le recours à un espace d'écoute et de partage d'expériences, et six d'entre elles seraient prêtes à s'engager dans des initiatives de partage de connaissances avec d'autres familles. Toutes les familles conviennent que ces interventions facilitent l'accès aux ressources spécifiques, telles que des programmes éducatifs adaptés dont une famille a participé à l'ETP « Sens % diag », deux jeunes ont intégré les programmes « 22 raisons d'avancer » et « Moi et ma particularité génétique »<sup>105</sup> tandis que deux enfants ont reçu des thérapies ciblées .

Après avoir analysé les bénéfices de la pair-aidance et le soutien psychologique apporté par les interventions précoces, les enquêtés nomment leurs difficultés d'accès aux soins ordinaires ainsi que la diversité des besoins de leur enfant.

### **3.2.4 Les difficultés d'accès aux soins ordinaires et spécialisés pour ces familles**

Les résultats des enquêtes indiquent que les familles se heurtent à des difficultés importantes pour faire reconnaître la situation de leur enfant par le dispositif de droit commun. Les familles témoignent d'une méconnaissance de la part des professionnels de santé quant à leurs besoins spécifiques, ce qui les oblige à naviguer de spécialiste en spécialiste. Ils décrivent avoir consulté pour leur enfant pas moins d'une dizaine de professionnels la première année des symptômes du handicap : médecin, pédiatre, neurologue ou neuro-pédiatre, généticien, neuropsychologue, ophtalmologue, dentiste ou stomatologue, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien. Neuf familles soulignent ces allers-retours entre différents spécialistes, dont trois enfants ont des suivis hors Pays de la Loire entraînant des coûts économiques majorés. La difficulté à trouver des professionnels spécialisés localement pour des soins ordinaires est un constat partagé par la totalité des enquêtés. Trois familles parlent des dispositifs spécialisés Handisanté<sup>106</sup> pour améliorer la fluidité des parcours et avoir accès à des soins adaptés et une famille a eu recours à la télé-expertise. L'exemple de la consultation dentaire est éclairant à propos

---

<sup>105</sup> Les programmes ETP s'inscrivent dans le parcours de soins du patient. L'ETP a pour objectif de rendre le patient plus autonome en améliorant sa qualité de vie. En PDL les CHU de Nantes et Angers et PRIOR proposent plusieurs programmes ETP maladies et handicaps rares. Site Web : <https://prior-maladiesrares.fr/repertoire-des-etp/> , consulté le 28 août 2024.

<sup>106</sup> Handisanté est un dispositif d'accès aux soins somatiques qui coordonnent le parcours de soins des personnes en situation de handicap afin de leur faciliter l'accès aux soins somatiques. Il existe 5 dispositifs en Pays de la Loire : Loire-Atlantique, Maine et Loire, Mayenne, Sarthe et Vendée.

*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

des besoins de santé des enfants souffrant de HR, car le soin lui-même – quoiqu'il soit indépendant les problèmes de santé associés directement au handicap rare - pose des problèmes spécifiques. Les parents rencontrent fréquemment des difficultés pour trouver un praticien acceptant de soigner leur enfant. La problématique de prise en charge des soins dentaires est également soulevée par les référentes de parcours de PRIOR. Par l'exemple, les agénésies dentaires multiples ne sont prises en charge uniquement si les actes sont liés à une maladie rare. Mais comment établir un protocole au nom de l'enfant qui est en attente de diagnostic ?

Durant la période d'errance diagnostique, les familles avec des enfants en SHR subissent l'épreuve d'un « parcours du combattant » (dixit les cinq référentes de parcours) pour accéder aux soins médicaux. Mais des stratégies de lutte existent pour permettre l'accessibilité à l'information et renforcer la formation des professionnels du médico-social.

### **3.2.5 Les innovations technologiques et la montée en compétences des professionnels pour réduire les errances diagnostiques**

Un autre thème récurrent dans les témoignages de professionnels de santé selon le médecin généticien, les cheffes de projet Centre de Référence des Anomalies de Déficiences Intellectuelles rares et Fédération Hospitalo Universitaire et l'Association Sans Diagnostic et Unique, touche aux avancées technologiques pour réduire l'errance diagnostique. Ils citent des initiatives comme le plan France Médecine Génomique, qui accélère le séquençage des génomes ou des outils comme ceux développés par l'initiative AccelRare (web uniquement<sup>107</sup>) ou l'application web et mobile RDK (*Rare Disease Knowledge*) qui aident les professionnels de santé à identifier au plus tôt des maladies rares. Certains expliquent que l'accès à ces technologies reste limité pour de nombreuses familles du fait d'une disparité importante dans la connaissance de ces outils par les médecins et de l'accès à ceux-ci pour certaines familles qui peuvent les méconnaître, a fortiori celles qui ne recourent pas aux soins de manière générale. Les professionnels cités reconnaissent le besoin de renforcer leurs compétences pour mieux répondre aux besoins spécifiques des enfants en SHR. Ils soulignent l'importance de la montée en compétences et de la collaboration interdisciplinaire, notamment avec le dispositif intégré handicaps rares (DIHR). Lors de mes entretiens, il s'avère que pour la moitié des professionnels de cette étude, soit neuf personnes, la connaissance des acteurs (GNCHR, CNRHR, ERHR) n'est pas une évidence. Quant aux échanges avec les deux associations, elles expriment des

---

<sup>107</sup> Accel Rare est application digitale pour les médecins de ville pour un pré-diagnostic dans les maladies rares. Site Web : <https://www.accelrare.fr/>, consulté le 6 septembre 2024.

niveaux de connaissance variés concernant le DIHR. L'une d'entre elles est familière avec le dispositif, en raison de sa mission et de son application dans les filières de santé maladies rares, tandis que l'autre l'est beaucoup moins. Pour les familles enquêtées, la connaissance de ces dispositifs (les ERHR et les CRHR) est également hétérogène : quatre familles soutenues par PRIOR/ERHR des PDL sont informées de l'existence de ce dispositif intégré grâce à une présentation initiale lors de leur accompagnement. En revanche, six familles disent méconnaître les ERHR, faute d'information. Une des découvertes marquantes de l'étude est que deux familles ne considèrent pas que leur enfant soit en SHR. Cette perception révèle une confusion sur la distinction entre différents types de handicaps (polyhandicap et handicaps rares). L'une des familles admet ne pas avoir différencié ces catégories, tandis que l'autre s'interroge sur le concept même de handicap rare pour son enfant, indiquant un besoin de clarification sur ce terme.

Le chapitre suivant propose une réflexion analytique pour vérifier l'hypothèse selon laquelle : « Les interventions précoces peuvent-elles contribuer à atténuer l'isolement social et améliorer les résultats psychosociaux des familles ayant un enfant en SHR ? »

## 4 Réflexions méthodologiques : obstacles et limites

Ma démarche bien qu'ambitieuse, est freinée par un temps imparti trop court, ce qui a limité l'accès à des familles en errance diagnostique qui ne sont pas identifiées par les services. En conséquence, ces familles restent en dehors de l'étude, laissant un vide dans la compréhension complète de la situation. La diversité des situations dans le domaine du handicap rare complique l'analyse. La cohorte se révèle trop hétérogène, tant au niveau des types de handicaps que des âges des enfants, rendant difficile l'établissement de conclusions uniformes. Cette dispersion des critères dilue les spécificités qui auraient pu être davantage affinées : comment les écoles et les systèmes éducatifs peuvent-ils soutenir ? Quelles sont les formes de soutien qu'apportent les autres enfants ? Quels sont les facteurs qui facilitent l'accès aux réseaux sociaux (par exemple : l'accessibilité et la disponibilité de l'information à tout moment ?). Le processus de recherche s'est heurté aussi à une barrière émotionnelle importante car sur dix-huit familles de contactées seulement dix ont acceptées. Le poids du handicap et de l'errance diagnostique rend difficile pour ces familles d'accepter de participer à une étude sur leur situation durant cette période de vulnérabilité qui peut être vécue comme une intrusion, même bienveillante, dans leur quotidien déjà éprouvant. Pour certaines, l'idée même de la notion de « handicap rare » reste floue ce qui complique l'adhésion à l'étude. Cette période de découverte rend complexe l'identification et l'intégration des familles d'enfants dans une cohorte. Le fait que l'enfant soit mineur est aussi un motif de refus des familles. Les questions éthiques interpellent ces familles sur leurs devoirs de protection que de responsabilité parentale. Une autre limite de l'enquête touche aux inégalités des zones géographiques et des ressources sur les cinq départements. Certaines zones rurales ne sont pas couvertes comme le sont les zones urbaines et Nantes et ses alentours. Il aurait été intéressant d'exploiter des données par territoire pour prendre en considération et pour comparer les données. Un monitoring continu des familles identifiées par les professionnels dédiés au HR permettrait d'éclairer des questions essentielles notamment : combien d'associations ont rencontré ces familles durant la première année d'errance ? Qui sont-ces associations et quel soutien ont-elles fourni ? A partir de quel moment ces familles bénéficient-elles de l'accompagnement de PRIOR ? Comment PRIOR peut-il soutenir et accompagner les propositions des aidants pour réduire l'isolement ?

Le chapitre suivant interroge les implications professionnelles et propose des suggestions pour développer un véritable écosystème de coopération.

## 4.1 Engager, former, accompagner : une stratégie pour réduire l'isolement

Malgré les avancées réalisées au cours des vingt dernières années, l'errance diagnostique demeure une difficulté majeure pour les personnes concernées par le HR. L'objectif du troisième PNMR visait à réduire le délai de diagnostic à moins d'un an, mais en pratique, le temps moyen reste de quatre ans. Cette errance est spécialement problématique dans la population pédiatrique comme nous venons de le voir dans cette étude : environ 70% des maladies rares se manifestent dès l'enfance selon l'Alliance Maladies Rares. Pour améliorer la prise en charge pour les enfants et les personnes en SHR en attente de diagnostic des efforts doivent s'inscrire dans une stratégie nationale interministérielle qui inclut la volonté politique, le financement adéquat, l'intégration des technologies numériques et la promotion de la participation des personnes concernées ainsi que d'une approche éthique basée sur l'autonomie, la bienfaisance et l'équité. Une des recommandations est d'améliorer la formation continue des médecins généralistes et des spécialistes sur l'intrication des maladies et handicaps rares car l'expérience des ERHR au niveau national montre que les 2/3 des personnes présentant un handicap rare ont une maladie rare (GNCHR, 2020) . Actuellement les jeunes médecins reçoivent un module maladie rare obligatoire, ce qui est une belle avancée. Cependant il faut aussi renforcer la formation continue pour les médecins de ville qui sont en première ligne. Il s'agit d'encourager une pédagogie du doute et d'intégrer pleinement les professionnels au sein de ce réseau, afin qu'ils aient le réflexe d'orienter rapidement les personnes vers les centres de référence ou de compétence lorsqu'ils rencontrent un cas clinique complexe qu'ils s'expliquent difficilement. C'est une des orientations stratégiques de PRIOR de faciliter l'accès aux ressources expertes médicales et de proposer de la télé expertise<sup>108</sup> pour diminuer les temps d'errance ainsi que de développer des actions d'informations et de sensibilisation ciblées vers les médecins libéraux.

Une autre implication professionnelle de PRIOR vise à garantir un lien fonctionnel avec les instances nationales<sup>109</sup> pilotant les politiques MR et HR, à savoir la participation au 4<sup>ème</sup> PNMR dont l'objectif 1<sup>er</sup> est de « mettre fin à l'errance diagnostique et faire en sorte que tous les malades atteignent un centre expert dans l'année des premiers symptômes » <sup>Annexe 8</sup>. Les personnes concernées (enfant en SHR, parents, fratrie, proches) doivent être placés

---

<sup>108</sup> Formation à la télé expertise pour les médecins experts à retrouver sur <https://youtu.be/hUYJeFrmzDM?si=LjytPdLXrtd8xRfn>

<sup>109</sup> Les instances nationales sont la DGOC, CNSA le GNCHR pour le lancement du 4<sup>ème</sup> PNMR.  
*Sonia GIRARD - Mémoire de l'Université de Rennes - Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique*

au cœur de toutes les actions de politique publique, cela implique de les impliquer activement dans les groupes de travail et les ateliers de réflexion (déploiement du 4<sup>ème</sup> PNMR), comme ceux sur l'errance diagnostique, le handicap, le dépistage néonatal et l'utilisation des nouvelles technologies. En les incluant, on peut non seulement mieux garantir que leurs besoins spécifiques soient pris en compte, mais aussi renforcer leur confiance et leur engagement envers le système de santé. Avec l'augmentation des programmes ETP (de 50 à 300 en fin de 3<sup>ème</sup> PNMR), on continue à développer des approches centrées sur la personne qui renforcent leur autonomie et leur participation à leur propre prise en charge. Ces programmes doivent inclure les personnes concernées par le handicap et la maladie rare dans leur élaboration et leur mise en œuvre, garantissant que leurs besoins et expériences spécifiques soient pleinement pris en compte comme le propose le programme ETP Sens % diag. La reconnaissance des savoirs expérientiels, en tant que complément des savoirs professionnels est un axe pour favoriser la participation sociale et l'autodétermination des personnes concernées. Les initiatives comme la plateforme en ligne du GNCHR « Entre Aidants Handicaps Rares »<sup>110</sup> soutiennent ainsi les parents devenus aidant auprès de leur enfant dès l'annonce du handicap.

PRIOR constate que de nombreux acteurs du secteur médical et médico-social font appel aux personnes concernées par une maladie ou un handicap rare, appelées « intervenants pairs », pour leur expertise d'usage et leurs savoirs expérientiels. PRIOR propose de créer un pôle régional d'intervenants pairs « la Ruche ». Pour ce faire, un questionnaire a été adressé aux intervenants pairs et professionnels intéressés. Ce pôle vise à structurer les collaborations entre intervenants pairs et les acteurs de santé afin de mieux accompagner les familles, soutenir les aidants, organiser des groupes de soutien et proposer des ressources d'information adaptées. Il assurera également la formation des pairs<sup>111</sup> pour guider les familles dans leur parcours. Ainsi, il pourrait contribuer à réduire l'errance diagnostique et l'isolement social des familles confrontées à des handicaps rares.

---

<sup>110</sup> Entre aidants handicaps rares est une plateforme en ligne portée par le GNCHR et soutenue par la CNSA, <https://gnchr.fr/de-nouvelles-ressources-pour-les-aidants>, consultée le 31 août 2024.

<sup>111</sup> L'odyssée artistique des enfants est un ouvrage de recueil des expériences vécues né à la suite des ateliers lors de la Journée Nationale des Maladies Rares en 2022 dont huit enfants des PDL.

## CONCLUSION

Ce mémoire se clôt sur l'impact des interventions précoces pour réduire l'isolement social des familles touchées par des handicaps rares. En associant l'expertise des personnes concernées à une analyse systémique des interventions précoces, cette étude se distingue par son approche innovante et intégrative, guidée par des principes de la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées ratifiée par la France en 2010. Cette convention est la référence pour toute action et recherche liée aux personnes atteintes de handicaps rares. En effet, elle pose les principes essentiels de ma réflexion tels que le respect de la dignité, l'autonomie, la non-discrimination, l'intégration sociale, l'égalité des chances et l'accessibilité.

L'originalité de ce travail réside dans la capacité à démontrer que, lorsque le diagnostic est posé rapidement, le risque d'isolement, souvent amplifié par la culpabilité et les émotions ainsi que les effets de l'errance diagnostique et ses répercussions sur les familles et les enfants, sont atténués. Bien que la douleur et les questionnements persistent, un diagnostic précoce facilite la gestion des impacts sur les relations familiales et le bien-être en général<sup>Annexe 6</sup>. Cette étude souligne également l'importance des réseaux sociaux pour le lien social, le soutien par les pairs face au handicap rare ainsi que le rôle du soutien psychologique dans la réduction du stress familial. Elle révèle aussi les difficultés d'accès aux soins, les avancées technologiques, et la montée en compétence des professionnels pour limiter les errances diagnostiques.

L'étude confirme que les interventions précoces sont essentielles pour réduire l'isolement social et faciliter l'accès aux ressources nécessaires. Les interventions par les pairs apportent un soutien précieux en comblant les lacunes dans le parcours de soins et en offrant un accompagnement adapté (Gardien E. , 2021). Le projet « la Ruche » de la plateforme PRIOR se distingue comme une solution prometteuse pour structurer ces soutiens à l'échelle régionale des Pays de la Loire. En créant des groupes de soutien animés par des intervenants pairs, et en développant des ressources d'informations adaptées, la Ruche favorise une dynamique d'inclusion et d'entraide. Cependant, il est pertinent de poursuivre les recherches pour évaluer l'impact à long terme de ces interventions et ajuster les pratiques selon les besoins évolutifs des familles. Une piste de recherche intéressante consisterait à explorer comment la participation active des personnes concernées au sein de projets d'intervenants pairs, tels que la Ruche peut transformer leur expérience de l'accompagnement, renforcer l'inclusion sociale et peut-être

renforcer leurs rôles. En donnant aux personnes concernées la possibilité de devenir acteurs à part entière de leur accompagnement, il est possible de repenser les pratiques actuelles et d'imaginer des approches encore plus inclusives et participatives.

Au fil de cette étude, les rencontres avec les familles touchées par des handicaps rares et les conseils d'experts issus des milieux professionnels et associatifs ont enrichi ma méthodologie et mon analyse réflexive. Ces interactions ont non seulement affiné mes idées et compétences, mais ont également élargi ma compréhension des enjeux sociaux. En discutant avec les familles et les professionnels, j'ai pu saisir concrètement les réalités vécues sur le terrain, les dynamiques relationnelles qui les sous-tendent, ainsi que les obstacles structurels et culturels auxquels ces familles font face. Cela m'a conduit à reconnaître l'importance d'une approche holistique et collaborative dans la recherche, qui prend en compte la voix et les expériences des acteurs directement concernés.

Bien que l'étude se concentre sur une population spécifique, elle ouvre une réflexion plus globale sur l'errance diagnostique et l'isolement des personnes confrontées aux situations de handicap et aux maladies. Les résultats montrent que les besoins des personnes en SHR ne diffèrent pas fondamentalement de ceux des personnes confrontées à d'autres formes de handicap ou de pathologies chroniques. Cette étude montre la nécessité de concevoir des solutions d'accompagnement qui favorisent l'accessibilité universelle et l'inclusion, en soutenant l'autodétermination des personnes concernées indépendamment de la spécificité du handicap. Il devient donc nécessaire de réfléchir à des actions concrètes qui peuvent bénéficier à l'ensemble des personnes en situation de handicap, en soutenant non seulement les familles et les professionnels, mais aussi en promouvant des environnements inclusifs pour tous. Ce changement de paradigme s'opère progressivement dans notre société. L'inclusion devient une norme à atteindre, plutôt qu'une exception, et les politiques publiques doivent être repensées en conséquence pour garantir un accès équitable aux ressources, aux services, et aux opportunités pour toutes les personnes en situation de handicap.

Cette étude, conçue dans un souci d'accessibilité et de rigueur, a pour objectif de permettre au plus grand nombre de personnes de comprendre les enjeux abordés. Pour garantir que les concepts clés soient bien compris par un large public, j'ai limité l'usage du jargon technique et j'ai utilisé un aide-mémoire, facilitant leur assimilation. De plus, dans un souci de transparence et de collaboration, un retour sur la recherche est prévu avec les familles et les professionnels et associatifs impliqués, afin de discuter des résultats de ce mémoire et d'explorer les possibilités de futurs projets. Cette démarche permettra de valider les conclusions de l'étude par ceux qui en sont directement concernés et d'envisager des

actions futures qui répondent aux mieux à leurs besoins. Ce dialogue continu entre chercheurs, familles et professionnels est important pour faire progresser la recherche sur les handicaps rares et les politiques d'accompagnement. En misant, sur une approche participative et inclusive, nous pouvons espérer non seulement améliorer la qualité de vie des personnes en situation de handicap rare, mais aussi renforcer la cohésion sociale.

Aujourd'hui, les sociétés modernes ont besoin d'analyses qualitatives, même à partir de petits groupes, pour mieux comprendre les réalités humaines. Les sciences humaines et sociales sont donc investies d'une mission spécifique : faire savoir et connaître, mais aussi faire comprendre et expliquer la complexité des rapports sociaux associés au handicap en général, et au handicap rare en particulier. Ce faisant, elles nous aident à mieux cerner qui nous sommes et ce que, collectivement, nous aspirions à devenir.

Le parcours de cette recherche est jalonné d'opportunités et de difficultés : chaque pas compte, chaque rencontre est unique, chaque moment est une chance de créer un monde plus inclusif, respectueux des particularités de chacun, où chacun peut trouver sa place.



---

## Bibliographie

---

- Barreyre, J., & al. (2006). *Les situations complexes de handicap. Des populations qu'on ne peut pas voir, pas entendre, pas comprendre*. Paris.
- Barreyre, J., & al. (2013). *Les situations de handicap complexe*. CEDIAS.
- Barreyre, J.-Y. (2000). *Classer les exclus : enjeux d'une doctrine de politique sociale*. Paris: Dunod.
- Beauvoir, S. d. (1949). *Le deuxième sexe* (éd. 13). Gallimard.
- Bloch, M.-A., & Hénaut, L. (2014). *Coordination et parcours. La dynamique du monde sanitaire, social et médico-social*. Dunod.
- Boucand, M.-h. (2018). *Une approche éthique des maladies rares génétiques, enjeux*. Erès.
- Bouquet, B. (s.d.). *Ethique et travail social, une recherche du sens*. Dunod.
- Bouquet, B., & Garcette, C. (1998). *Assistante sociale aujourd'hui*. Dunod.
- Bouquet, C. (1998). *Assistante sociale aujourd'hui*. Maloine.
- (2012). *CIF-EA*. Presses EHESP.
- CNAM. (2016). *Handicap rare : identifier et formaliser les savoirs d'expériences*. 2ème SNHR.
- CNSA. (2021). *3ème Schéma National d'organisation sociales et médico sociales pour les handicaps rares*. 3ème SNHR.
- CNSA. (Octobre 2009). *Schéma National d'Organisation Sociale et Médico Sociale pour les Handicaps Rares*. SNHR 2009-2013.
- CNSA. (Juin 2015). *2ème Schéma National d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares*. 2ème CNHR 2014-2018.
- CREAI. (2010). *Parcours de santé et parcours de vie des personnes atteintes par une maladie rare*. Bulletin n°306.
- De robertis, C. (2018). *Méthodologie de l'intervention en travail social*. Dunod.
- Dubasque, D. (2023). *Trouver du sens à son travail*. Récupéré sur Blog: <https://dubasque.org/trouver-du-sens-a-son-travail-les-3-conditions-essentielles-a-remplir/>
- Eideliman. (2008). *Spécialistes par obligation. Des parents face au handicap mental : théories diagnostiques et arrangements pratiques*.
- Eyraud Benoît, S. S. (2018). Rendre effective la participation des personnes en situation de handicap. *Participation*, 22, pp. 5-28.
- Faivre, & al. (2019). L'errance et l'impasse diagnostique dans les maladies rares d'origine génétique. *Les tribunes de la santé*, 62, pp. 19-96.

- Faivre, H. (2000, Juin). Handicaps et maladies rares. Les difficultés de prise en charge sociale par rapport à la réglementation actuelle. *Réadaptation*, 491.
- Fougeyrollas, P. (2004, Octobre). Définition de la participation sociale selon le PPH. *Revue internationale sur les concepts, les définitions et les applications*, 13(1-2), p. 9.
- Fougeyrollas, P. (2010). *La funambule le fil et la toile*. Presses de l'université de Laval.
- Fougeyrollas, P., & al. (1998). *Classification québécoise processus de production du handicap*. RIPPH SCCIDIH.
- Fourdrinier, M. (2023). *Marc Fourdrignir*. Récupéré sur <https://marc-fourdrignier.fr/les-impacts-des-raretes-sur-larticulation-des-temps-sociaux-le-cas-des-meres-denfants-en-situation-de-maladies-et-ou-handicaps-rares/>
- Gardien, E. (2019). *L'accompagnement et le soutien par les pairs*. Presses Universitaires de Grenoble.
- Gardien, E. (2021, Mars Avril). La pair aidance véritable levier d'autodétermination à l'heure de l'inclusion. *Les chaires de l'actif*.
- GNCHR. (2020). *Rapport d'activité du GNCHR*.
- Grimaud, D., & Atnipolic, S. (2011, Décembre). ADSP. (77), p. 13.
- Guy, F. D. (2014, décembre 1). *EDUSCOL*. Récupéré sur Ressources de géographie pour les enseignants: <https://geoconfluences.ens-lyon.fr/informations-scientifiques/a-la-une/carte-a-la-une/carte-a-la-une-jrs>
- Hardy, L. (2007). L'hôpital en marche vers une éthique de tous les métiers. *Recherche en soins infirmiers*, 90.
- HAS. (2019). *Les maladies rares en France, Enjeux de santé publique et accès aux soins*.
- IGAS. (Février 1994). *Relative au recensement de la situation et des besoins dans chaque département et région des personnes susceptibles de relever de la notion du handicap rare*. Récupéré sur [http://centreressourceslaplane.org/soucesdocu/Circulaire\\_DAS-RVAS\\_96-429.pdf](http://centreressourceslaplane.org/soucesdocu/Circulaire_DAS-RVAS_96-429.pdf)
- Inserm. (2013). Handicaps rares, contextes, enjeux et perspectives.
- Jean, M., & Dutier, A. (2022). *La liberté d'aller et venir dans le soin et l'accompagnement : quels enjeux éthiques?*. Presses de l'EHESP.
- Juzeau, D. (2010). *Vivre et grandir avec un enfant polyhandicapé*. Paris: Dunod.
- Kivits, J., & At. (2023). *Les recherches qualitatives en santé 2ème Edition*. Armand Colin.
- Lefevre, K., & Moisdon-Chataigner, S. (2019). *Protéger les majeurs vulnérables, place à l'éthique*. Presses de l'EHESP.
- Lejeune, C. (2019). *Manuel d'analyse qualitative*. De Boeck Supérieur.
- Lespinet-Najib, V., & Belio, C. (2013). Classification des handicaps : enjeux et controverses. (Hermès, Éd.) *La revue*, pp. 104-110.
- Lévy, N. (2021). *Les maladies rares et les espoirs du futur*. Paris: Buchet Chastel.
- Mauger, G. (1991). *Enquêter en milieu populaire*. Génèses.

- Minet, A. (2011). Se construire parent d'un enfant handicapé à partir de la représentation du bon parent. *Vie sociale et traitement*(110), pp. 21-31.
- Pichon, M. (2015). Espace vécu, perceptions, cartes mentales : l'émergence d'un intérêt pour les représentations symboliques dans la géographie française. *Bulletin de l'association de géographes français*(92 (1)).
- Poirot-Mazères, I., & Gimènès, P. (2014). Les maladies rares, une voie pour la santé de demain., (pp. 44-48).
- Rabeharisoa, V. (2019). La mobilisation associative sur les maladies rares entre science politique et économie. *Les tribunes de la Santé*(62), pp. 41-49.
- Rabeharisoa, V. (2019). La mobilisation associative sur les maladies rares entre science, politique et économique. *Tribune de la santé*, 62, pp. 41-49.
- Ravaud. (2014). *Handicap et perte d'autonomie des défis pour la recherche en sciences sociales*. Presse de l'EHESP.
- Ravaud, J.-F. (2014). *Participation sociale et situations de handicap, Handicap et perte d'autonomie, les défis pour la recherche en sciences sociales*. (J.-F. Ravaud, Éd.) Presses de l'EHESP.
- Revillard, A. (2020). *Des droits vulnérables. Handicap, action publique et changement social*. Paris: Les presses de la Fondation nationale des sciences politiques.
- Richard, F. (2017). *Jérémy, une histoire vraie pour une vie trop courte*. Publilivre.
- Richard, J.-A. (2022). *Coordination des parcours de soin par les outils connectés*. Erès.
- Shur N., C. J.-C. (2015). Genetic Differentials of Child Abuse. *American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetic*, 169-281.
- Tchoungui, E. (2018). *Le jour où tu es né une deuxième fois*. Flammarion.
- Vigan, E. (2008, Septembre). Autonomie en actions handicaps rares : sortir de l'ignorance. (19).
- Vigan, E. (2023, Février). Handicaps rares : quand la rareté amplifie l'engagement. *Journal de l'Action Sociale*(174), pp. 30-31.
- Weber, F., & Beaud, S. (2003). *Guide de l'entretien de terrain*. La découverte.
- Winance, M. (2024). *Les approches sociales du handicap*. Presses des Mines.
- Winnance, M., & Barral, C. (2013, Octobre décembre). De l'inéducabilité aux handicaps rares évolution et émergence des catégories politiques en lien avec la structuration du secteur médico social français. *Alter European Journal of Disability Research*, 7(4), pp. 224-259.
- Zolesio, E. (2011, juin). Anonymiser les enquêtés. *Interrogations* ?(12). Récupéré sur <http://www.revue-interrogations.org/Anonymiser-les-enquetes>
- Zucman, E., & Spinga, J. (1985). *Les enfants atteints de handicaps associés, les multihandicapés*. CTNERHI Vanves.

---

## Liste des annexes

---

Annexe 1 : CPOM PRIOR

Annexe 2 : Grille d'entretien « famille »

Annexe 3 : Grille d'entretien « professionnel »

Annexe 4 : Consentement en FALC pour les mineurs

Annexe 5 : Résultats de l'étude

Annexe 6 : Journal des psychologues

Annexe 7 : Entretien d'une famille ayant un enfant en SHR

Annexe 8 : Lettre de mission du Ministère de la Santé et de la Prévention et du Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche.

GIRARD

Sonia

26 septembre 2024

## Situation de handicap et participation sociale

Promotion 2023-2024

### Quand le diagnostic se fait attendre : isolement et participation sociale des familles d'enfants en situation de handicap rare

PARTENARIAT UNIVERSITAIRE : Rennes 2

#### **Résumé :**

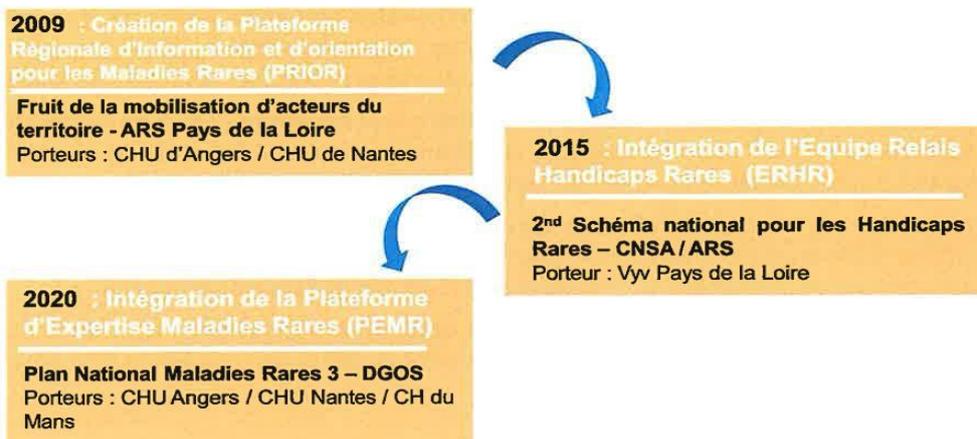
Imaginez attendre des années pour obtenir un diagnostic, sans savoir contre quoi vous luttez. Ce mémoire s'intéresse à cette réalité particulière, au cœur de la vie des familles ayant un enfant en situation de handicap rare, prises dans une errance diagnostique. En se concentrant sur les familles des Pays de la Loire et en s'appuyant sur les perspectives des professionnels, cette recherche donne la parole à ceux qui vivent cette incertitude, au quotidien. Alors que la médecine avance, à grands pas, pourquoi les familles d'enfants en situation de handicaps rares restent-elles encore isolées ? Cette question soulève une analyse des facteurs qui contribuent à cet isolement social malgré les progrès médicaux et l'importance des interventions précoces. Ce mémoire ne se contente pas de décrire cet isolement. Il en explore les causes et examine comment une détection et une prise en charge précoce pourraient atténuer ces situations. Il montre aussi, les stratégies de résilience et de solidarité adoptées par les familles. A travers cette étude, une nouvelle compréhension des difficultés liées au handicap rare émerge, offrant une réflexion sur l'éthique de l'accompagnement et les voies potentielles pour améliorer la participation sociale et le soutien aux familles.

#### **Mots clés :**

Errance diagnostique - Isolement social - Handicap rare - Situation de handicap - Participation sociale - Enfant en SHR et famille – CDPH - Ethique – Rapports - Etudes.

*L'Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique n'entend donner aucune approbation ni improbation aux opinions émises dans les mémoires : ces opinions doivent être considérées comme propres à leurs auteurs.*

GIRARD	Sonia	September 26, 2024
<b>Disability and social participation</b> Promotion 2023-2024		
<b>When diagnosis is delayed : isolation and social participation of families of children with rare disabilities</b>		
UNIVERSITY PARTENERSHIP : Rennes 2		
<p><b>Summary:</b></p> <p>Imagine waiting years for a diagnosis, without knowing what you're up against. This dissertation looks at this particular reality, at the heart of the lives of families with a child in rare disability situations, who find themselves caught up in diagnostic wandering. Focusing on families in the Pays de la Loire region and drawing on the perspectives of professionals, this research gives a voice to those who live with this uncertainty, on a daily basis. While medicine is making great strides forward, why are families of children with rare disabilities still isolated? This question raises an analysis of the factors that contribute to this social isolation, despite medical advances and the importance of early intervention. This memoir does more than simply describe this isolation. It explores the causes and examines how early detection and management could alleviate these situations. It also shows the resilience and solidarity strategies adopted by families. Through this study, a new understanding of the difficulties associated with rare disabilities emerges, offering food for thought on the ethics of accompaniment and potential avenues for improving social participation and family support.</p>		
<p><b>Keywords :</b>  Diagnostic wandering - Social isolation - Rare disability - Disability situation - Social participation - SHR child and family - CRPD - Ethics - Reports - Studies.</p>		
<p><i>The Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique does not intend to approve or disapprove of the opinions expressed in the briefs: these opinions are to be considered as the authors' own.</i></p>		



## Titre 1. Objet de la convention

La présente convention a pour objet de déterminer les engagements et les relations entre les porteurs de « PRIOR-ERHR-PEMR » et l'Agence régionale de santé (ARS) Pays de la Loire qui contribue à son financement et s'assure du respect du cahier des charges.

### Article 1. Orientations stratégiques

A travers cette convention, les porteurs actent une mutualisation des moyens alloués pour « PRIOR-ERHR-PEMR » qui s'adresse à toutes les personnes confrontées à une maladie rare (MR) et/ou un handicap rare (HR), sans limite d'âge.

L'intégration des dispositifs repose sur les constats et orientations stratégiques suivants :

**L'intrication des maladies rares et du handicap rare.** Toutes les maladies rares n'entraînent pas des situations de handicaps. Cependant, l'expérience des ERHR au niveau national montre que les  $\frac{2}{3}$  des personnes présentant un HR ont une MR (Cf. Rapport d'activité du Groupement national de coopération Handicaps rares (GNCHR), 2020).

**L'intrication des modalités d'accompagnement et territoire d'intervention similaire.** Une intervention directement auprès de l'utilisateur dans son ou ses lieux de vie sur l'ensemble de la région Pays de la Loire ainsi qu'une fonction d'animation de réseau et de ressource sur le territoire (sensibilisation, partage de pratiques, visibilité de l'offre...). L'intervention des dispositifs se réalise sans notification de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH).

**La prise en compte des situations dans leur globalité et singularité :** La plupart des MR/HR ont des conséquences dans les différents aspects de vie de la personne concernée (santé, scolarisation, vie professionnelle, vie sociale...).

**Une attention particulière apportée aux aidants :** L'offre de services de PRIOR et de l'ERHR s'adresse aussi aux aidants avec une volonté de les accompagner dans les multiples démarches qu'ils ont à effectuer et de faciliter la mise en place de solution de répit.

Page 5

© 2023– Agence Régionale de Santé - Pays de la Loire

**Une volonté d'intégration des ressources régionales Maladies Rares et Handicaps Rares :** Faciliter l'accès aux ressources expertes médicales ainsi qu'aux ressources en matière d'accompagnement social et médico-social (MR et HR) à travers un guichet unique.

**Une volonté d'apporter une vigilance particulière aux situations les plus complexes :** Les HR / MR entraînent régulièrement des situations de grandes vulnérabilité et d'isolement liées à des ruptures multiples pouvant survenir dans tous les domaines de la vie.

**La promotion de l'autodétermination des personnes :** Renforcer la capacité d'agir des personnes et de leurs proches sur leurs parcours de vie ou encore permettre une meilleure prise en compte de l'entourage dans le partage des savoirs et l'accompagnement.

**Une volonté d'une meilleure efficacité et de cohérence :** Mutualiser les budgets et les ressources humaines (RH) affectées ainsi que mettre en place un schéma de gouvernance global (*cf. annexe 2 : Historique*).

## Article 2. Missions et Objectifs

La présente convention a pour objet sur la durée de sa mise en œuvre de décliner les objectifs du dispositif (annexe 1), à partir des axes et missions décrites ci-dessous :

### **Axe 1 : Amélioration du parcours des personnes touchées par une Maladie Rare et/ou un Handicap Rare**

Cet axe se traduit par les missions suivantes :

- Apporter des conseils et informations aux personnes confrontées à une MR et/ou un HR à tout moment de leur parcours de vie.
- Orienter les demandeurs vers les ressources locales, régionales ou nationales expertes dans le champ des MR et/ou HR : Centre National de Ressources Handicaps Rares (CNRHR) ; Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) ; Centre de Compétences Maladies Rares (CCMR) ; Services d'Accompagnement Spécialisé - Handicaps Rares (SAS-HR).
- Proposer une coordination de parcours lors des phases de transition en respectant le principe de subsidiarité, en lien étroit avec les SAS-HR et les Maisons Départementales pour les Personnes Handicapées (MDPH) et/ou Maisons de l'Autonomie (MDA).
- Assurer une ligne dédiée aux médecins généralistes et aux spécialistes libéraux pour simplifier leurs contacts avec les centres experts maladies rares.
- Promouvoir le développement de programme d'éducation thérapeutique du patient (ETP).
- Favoriser le déploiement de la télémédecine pour les patients MR et HR.

### **Axe 2 : Animation du territoire – Fonction ressource**

Cet axe se traduit par les missions suivantes :

- Animer le réseau d'acteurs intervenant dans le champ des HR et/ou MR, et en particulier avec les SAS-HR.



- Améliorer la visibilité de l'offre spécialisée à destination des personnes touchées par une MR et/ou un HR.
- Animer et promouvoir des communautés de pratiques autour de thématiques transversales aux MR et aux HR.
- Développer des actions d'information et de sensibilisation ciblées vers les médecins libéraux, les établissements de santé, les établissements et services médico-sociaux (ESMS), les associations ou encore le grand public.
- Compléter l'offre de formations autour de thématiques liées aux MR et aux HR.
- Assurer une coordination inter-régionale avec les PEMR et les ERHR des régions Bretagne et Centre-Val-de Loire.

### **Axe 3 : Qualité – Innovation – Recherche**

Cet axe se traduit par les missions suivantes :

- Assurer une démarche continue d'amélioration de la qualité respectant les recommandations de bonnes pratiques en vigueur.
- Assurer une veille autour de l'actualité MR/HR et en assurer la diffusion (administration du site internet, newsletters, ...).
- Promouvoir la création de dispositifs innovants visant l'amélioration du parcours des personnes MR/HR.
- Garantir un lien fonctionnel avec les instances nationales pilotant les politiques Maladies Rares et Handicaps Rares : la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) ; la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA), le Groupement National de Coopération Handicaps Rares (GNCHR).
- Faciliter l'implémentation des bases de données nationales : Banque Nationale de Données Maladies Rares (BaMaRa) et du Système Commun d'Information du Dispositif Intégré Handicaps Rares (SCIDI) en assurant un lien avec les instances en charge de leur administration : la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) et le GNCHR.
- Soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique ainsi que la recherche.

## **Titre 2. Moyens**

### **Article 3. Engagement de l'ARS Pays de la Loire**

L'ARS Pays de la Loire s'engage à :

- Accompagner et relayer les actions de « PRIOR-ERHR-PEMR » ainsi qu'à faciliter son intervention au sein des territoires ;
- Veiller à la cohérence entre les enjeux du projet régional de santé, les besoins des acteurs et les orientations stratégiques de la présente convention ;



# Annexe 1. Objectifs opérationnels

## Axe 1 : Amélioration du parcours des personnes touchées par une MR et/ou un HR

### Fiche 1 : Renforcer l'intervention par et pour les pairs au sein du dispositif

- **Constats et enjeux :**

PRIOR-ERHR-PEMR mobilise régulièrement des acteurs du réseau associatif pour leur expertise d'usage dans différents contextes (suivi de situations individuelles, formation dont l'éducation thérapeutique du patient ETP, engagement dans les communautés de pratiques...). Ces interventions sont majoritairement réalisées bénévolement par des personnes touchées par une MR et/ou un HR ou par leurs proches. La mobilisation des savoirs expérientiels des personnes et/ou de leurs familles apporte une réelle plus-value à l'action. Le renforcement de ce mode d'intervention passe par une meilleure valorisation de l'engagement de pairs et la mise en place d'un modèle organisationnel des ressources disponibles (formation, réseau, rémunération...).

**Action 1.1.1 :** Mener un état des lieux des besoins et des ressources potentielles sur la région avec consultation du secteur associatif et identification des modèles économiques de professionnalisation existants

**Action 1.1.2 :** Réaliser une double série de podcasts « Aidants-Aidés » pour valoriser l'engagement et la professionnalisation

**Action 1.1.3 :** Expérimenter un cadre d'intervention au sein de « PRIOR-ERHR-PEMR » et évaluer la démarche (production de préconisations).

- **Partenaires associés :** Alliance Maladies Rares, Associations non gestionnaires Maladies Rares, AFM Téléthon, Plateformes de Répit et d'Accompagnement (PFRA), CRMR, CCMR, Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)

- **Calendrier de mise en œuvre :**

	2023	2024	2025	2026
Action 1	X	X		
Action 2	X	X		
Action 3		X	X	X

- **Indicateur(s) de suivi de l'objectif :**

- Nombre de connexions au podcast
- Nombre d'interventions réalisées par des pairs /an
- Nombre de formations dispensées de professionnalisation à destination des pairs
- Réalisation des 3 livrables.



## Fiche 2 : Proposer un cadre pour la mutualisation de ressources dédiées à l'éducation thérapeutique du patient (ETP) MR / HR

- **Constats et enjeux :**

Depuis plusieurs années « PRIOR-ERHR-PEMR » apporte un soutien logistique à la création de programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP) et anime certaines séances. Les ressources humaines de « PRIOR-ERHR-PEMR » ne permettent pas de s'impliquer dans l'animation de nouveaux ateliers malgré des demandes des porteurs de programmes sur des profils récurrents (assistant de service social, psychologue, paramédical, diététicien...). Il existe des thématiques transversales à différents programmes (compétences psychosociales, connaissance du droit, gestion de la fatigue, gestion de la douleur). La réalisation de ces ateliers pourrait faire l'objet de mutualisations. La digitalisation de programmes ETP offre de nouvelles possibilités de mutualisation de conducteurs de séance, d'outils, de ressources d'animation.

**Action 1.2.1 :** Elaborer un annuaire des programmes ETP MR/HR présents sur la région

**Action 1.2.2 :** Rechercher un modèle pour faciliter la mutualisation de ressources humaines en intra CHU en collaboration avec les directions des affaires financières des CHU

**Action 1.2.3 :** Rechercher un modèle pour faciliter la participation de ressources extérieures à des programmes ETP

**Action 1.2.4 :** Développer des conducteurs de séances digitalisés d'ateliers transversaux pouvant être mis à la disposition des équipes d'animation de programmes ETP.

- **Partenaires associés :** Unités Transversales d'Education Thérapeutique (UTET) Association CokillaJe, Felix Santé, Structure Régionale d'Education Thérapeutique du Patient (SRETP), ACSODENT, Structure Régional d'Appui et d'Expertise (SRAE) Santé de l'Enfant ; SRAE Troubles d'Apprentissage ALECS ; SRAE Sensoriel

- **Calendrier de mise en œuvre :**

	2023	2024	2025	2026
Action 1	X			
Action 2		X	X	
Action 3	X	X		
Action 4		X	X	

- **Indicateur(s) de suivi de l'objectif :**

- Mise en ligne de l'annuaire ETP et nombre de visites sur la page dédiée.
- Nombre et types d'actions menées pour faciliter la mutualisation des RH intra-CHU
- Nombre et types d'actions menées pour faciliter la participation de ressources extérieures en ETP
- Nombre de groupes de travail constitués pour la digitalisation d'outils transversaux
- Nombre de séances réalisées via des professionnels de « PRIOR-ERHR-PEMR »
- Nombre de séances réalisées avec des conducteurs de séances digitalisés
- Nombre d'accompagnements méthodologiques de « PRIOR-ERHR-PEMR » sur la création et l'adaptation de programmes ETP
- Formulation des préconisations pour les 4 actions.



## Fiche 7 : Développer le modèle des communautés de pratiques (CoP)

- **Constats et enjeux :**

En Pays de la Loire, « PRIOR-ERHR-PEMR » participe depuis plusieurs années au développement de communautés de pratiques (CoP) thématiques (Epilepsies sévères, Situations complexes de handicap, Syndrome Prader-Willi, Surdicécité). Ces CoP, ouvertes à tous, ont pour objectifs de faciliter la mise à disposition de connaissances, de faciliter le partage des savoirs expérientiels et de créer de nouvelles ressources.

Des attentes sont identifiées pour développer de nouvelles CoP thématiques sur le même modèle sur la région (par exemple autour des Troubles du Neuro-Développement (TND), du polyhandicap ; Protection de l'enfance et Handicap).

La multiplicité de ces CoP nécessite de penser une stratégie globale territoriale afin d'assurer une cohérence entre ces initiatives et d'envisager des mutualisations en termes d'outils numériques, de méthodologie de déploiement, de fonctionnement opérationnel.

**Action 2.7.1 :** Doter les CoP(s) existantes d'une plateforme numérique facile d'accès et unique

**Action 2.7.2 :** Définir une charte de fonctionnement et de gouvernance des CoP existantes

**Action 2.7.3 :** Définir les missions de l'animateur de CoP (fiche de poste)

**Action 2.7.4 :** Définir une stratégie pour améliorer la visibilité des CoP et leur cohérence au niveau régional et inter-régional.

- **Partenaires associés :** CNRHR FAHRES ; CRA ; CReHPsy ; Centre Régional d'Etudes d'Actions et d'Informations (CREAI)

- **Calendrier de mise en œuvre :**

	2023	2024	2025	2026
Action 1	X	X	X	X
Action 2		X		
Action 3	X	X		
Action 4	X			

- **Indicateur(s) de suivi de l'objectif :**

- Nombre de participants aux plénières annuelles (dont profils du public)
- Nombre de nouvelles thématiques développées
- Nombre de connexions aux espaces numériques
- Nombre de membres inscrits sur la plateforme
- Formalisation de la charte de fonctionnement et de gouvernance des CoP(s)
- Réalisation de la fiche de poste de l'animateur
- Définition de la stratégie d'amélioration de la visibilité des CoP (livrable).



## Fiche 8 : Faciliter l'accès à des formations spécifiques dans l'offre de formation du champ des MR et/ou HR

- **Constats et enjeux :**

L'accompagnement des personnes présentant une MR/HR nécessite régulièrement une montée en compétences des accompagnateurs (professionnels ou non). L'accès à des formations spécifiques est complexe pour différentes raisons :

- Inexistence ou méconnaissance de l'offre de formation existante
- Difficultés de prise en charge financière (pour les non professionnels ou pour certaines catégories de professionnels)
- Difficultés organisationnelles (éloignement, nécessité de constituer un groupe conséquent, ...).

**Action 2.8.1 :** Rendre visible l'offre de formations existantes MR/HR sur le territoire et au niveau national en collaboration avec les FSMR et les CNRHR

**Action 2.8.2 :** Organiser des formations inter-établissements portant sur les Recommandations de Bonnes Pratiques Professionnelles (RBPP) et sur l'épilepsie

**Action 2.8.3 :** Développer de nouvelles formations courtes (MR à expression psychiatrique, Sensibilisation à la Communication Alternative et Amélioré...).

**Action 2.8.4 :** Définir un modèle économique pour pérenniser cette offre de formations.

- **Partenaires associés :** Atelier des Pratiques, CREA, FSMR, CNRHR

- **Calendrier de mise en œuvre :**

	2023	2024	2025	2026
Action 1	X	X	X	X
Action 2	X			
Action 3		X	X	
Action 4			X	

- **Indicateur(s) de suivi de l'objectif :**

- Publication d'un annuaire des formations existantes MR/HR
- Nombre et types d'actions de communication sur l'annuaire des formations ainsi que nombre et profils des destinataires
- Nombre de formations organisées par département
- Nombre d'inscriptions aux formations organisées (dont profils des participants)
- Définition du modèle économique pour pérenniser l'offre de formation (livrable).



## Fiche 9 : Proposer des temps d'information et d'échanges à destination des aidants

- **Constats et enjeux :**

A mesure de ses interventions, « PRIOR-ERHR-PEMR » a fait le constat du sentiment d'isolement des familles, notamment sur les territoires les plus éloignés des centres urbains. Ces personnes soulignent un manque global d'accès aux informations et une méconnaissance des ressources de proximité, ainsi qu'un manque de liens et de possibilités de rencontres entre aidants se trouvant dans des situations similaires.

Une réflexion est menée au sein de « PRIOR-ERHR-PEMR » afin de proposer des temps d'information et de rencontres adaptés aux besoins et disponibilités des aidants familiaux.

**Action 2.9.1 :** Développer un café des aidants sur chaque département

**Action 2.9.2 :** Organiser des temps d'information en partenariat avec des acteurs locaux ou départementaux, sur chaque territoire

**Action 2.9.3 :** Identifier les possibilités d'un espace mobile permettant de réaliser des actions de sensibilisation et d'échanges à proximité du lieu de vie des personnes

**Action 2.9.4 :** Proposer des temps conviviaux pour faciliter les rencontres entre familles autour de la Journée internationale des maladies rares.

- **Partenaires associés :** Associations maladies rares ; Mutualité Sociale Agricole (MSA) ; PFRA ; SAS-HR

- **Calendrier de mise en œuvre :**

	2023	2024	2025	2026
Action 1	X	X	X	X
Action 2	X	X	X	X
Action 3			X	x
Action 4	X	X	X	X

- **Indicateur(s) de suivi de l'objectif :**

- Nombre de rencontres proposées à destination des aidants et nombre de personnes présentes en moyenne
- Nombre de participants aux événements réalisés dans le cadre de la Journée Internationale des maladies Rares
- Réalisation des préconisations pour la création d'un espace mobile
- Nombre et types d'actions de communication à destination des aidants.



## GUIDE D'ENTRETIEN « famille »

Contextualisation (anonymisation pour les traitements et analyse des données)

*Identifier les freins et les soutiens à la participation sociale des familles ayant un enfant en situation de handicap rare dans le cadre de l'errance de diagnostic à partir d'entretien expérientiel des familles.*

Je vous remercie d'avoir accepté de me recevoir, votre contribution sera précieuse pour cette recherche. Je suis étudiante en master 2 à l'EHESP de Rennes, et mon projet de recherche est mené en collaboration avec la plateforme PRIOR ERHR des Pays de la Loire ([sonia.girard@chu-nantes.fr](mailto:sonia.girard@chu-nantes.fr), 02 41 35 60 61). Je m'intéresse aux périodes d'errance et d'isolement des familles.

Lors de cet entretien je vous inviterai à parler de votre enfant, de vos expériences, de vos difficultés et de vos besoins pendant la période d'errance de diagnostic ainsi que les soutiens auxquels vous avez eu recours.

*(Définition de l'ED = étant la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic est posé).*

Nom, prénom, rôle familial	
Enfant	
Date, lieu de l'entretien	
<input type="checkbox"/> Adhésion recherchée	Si vous ne vous opposez pas, l'entretien est enregistré, pour respecter vos réponses au plus justes. Cet enregistrement sera effacé, dès lors que l'étude sera terminée. Toutes les informations recueillies seront traitées de manière anonyme et ne seront utilisées que dans le cadre de cette recherche.
<input type="checkbox"/> Information transmise	Votre récit sera très précieux pour cette étude, toutefois, des questions peuvent susciter en vous des émotions, vous pouvez à tout moment interrompre ou arrêter les échanges.
<input type="checkbox"/> Temporalité	Rappelons que nous avons fixé une heure d'entretien mais avant de commencer, avez-vous des impératifs de dernières minutes, ?
<input type="checkbox"/> Accord pour enregistrement	Vous sentez-vous prêt à répondre à mes questions ? si oui, je débute l'enregistrement

J'aimerais que vous puissiez me parler de votre enfant : quel âge a-t-il ? Quels sont ses besoins particuliers (médicaux, mais aussi scolaires, affectifs...) ? Où vit-il ? Ce qu'il aime, ce qui est compliqué...

1. Pouvez-vous me raconter votre histoire et plus précisément, comment s'est passée la période avant le diagnostic de votre enfant : à quel moment avez-vous perçu des difficultés particulières ? (*Exemples concrets : décrire les situations les plus marquantes*)
2. Avez-vous pu échanger sur ces difficultés avec des professionnels de santé, des proches, à l'école, sur le net ?
3. Comment avez-vous pu faire face à ces difficultés ? Comment vous êtes-vous organisés pour répondre à ses besoins ?
4. Quels ont été les événements marquants ? Quels ont été vos difficultés principales ? Quelles réponses avez-vous trouvées et ce qui vous a manqué ?
5. Avez-vous recherché à être en relation avec d'autres personnes partageant les mêmes problématiques ? Avez-vous trouvé des réponses à vos questions ? Auprès de qui ? *Ces réponses vous ont-elles aidées ?*
6. Dans quelles conditions avez-vous eu un diagnostic ?...
7. Et vous, de votre expérience, quelles sont les actions possibles que vous conseilleriez pour améliorer la situation durant cette période, de quoi auriez-vous eu besoin ? (*de la part des professionnels de santé, de la MDPH, de l'école, des associations, dans quelle mesure vous sentez-vous à l'aise de partager vos expériences personnelles avec d'autres familles.....*)

Faire un récapitulatif pour retracer l'essentiel pour corriger et obtenir des compléments

## Enquêtes qualitatives professionnelles

### Contextualisation

*Identifier les freins et les soutiens à la participation sociale des familles ayant un enfant en situation de handicap rare dans le cadre de l'errance de diagnostic à partir d'entretien expérientiel des professionnels (GNCHR, PRIOR/ERHR des Pays de la Loire...)*

Je vous remercie d'avoir accepté de me recevoir, votre contribution sera précieuse pour cette recherche. Je suis étudiante en master 2 à l'EHESP de Rennes, et mon projet de recherche est mené en collaboration avec la plateforme PRIOR ERHR des Pays de la Loire.

Je m'adresse à vous dans le cadre d'une enquête que je mène sur les périodes d'errance et d'isolement dans le milieu professionnel. Mon objectif est de mieux comprendre les difficultés auxquelles sont confrontées les familles et les équipes lorsqu'elles traversent ces périodes difficiles, ainsi que les stratégies et les ressources qui peuvent être mises en place pour les soutenir

Nom, prénom, fonction	
Institution	
Date, lieu de l'entretien	
<input type="checkbox"/> Adhésion recherchée	Si vous ne vous opposez pas, l'entretien est enregistré, pour respecter vos réponses au plus justes. Cet enregistrement sera effacé, dès lors que l'étude sera terminée. Toutes les informations recueillies seront traitées de manière anonyme et ne seront utilisées que dans le cadre de cette recherche.
<input type="checkbox"/> Information transmise	Votre récit sera très précieux pour cette étude. Sachez que toutes les informations que vous fournirez seront traitées avec le plus grand soin et dans le respect des personnes. Mon travail se veut éthique et responsable. Si vous avez des questions à tout moment du processus de recherche, n'hésitez pas à me re contacter
<input type="checkbox"/> Temporalité	Rappelons que nous avons fixé une heure d'entretien mais avant de commencer, avez-vous des impératifs de dernières minutes ?
<input type="checkbox"/> Accord pour enregistrement	Vous sentez vous prêt à répondre à mes questions ? Si oui, je débute l'enregistrement

1. Comment êtes-vous venus à travailler sur le (nommer lieu) ?
  
2. Quels sont pour vous les obstacles rencontrés par les familles dans le processus de diagnostic ?
  
3. Quelles sont les difficultés des professionnels de santé pour établir un diagnostic des handicaps rares ?
  
4. Quels sont selon vous les principaux effets de cette errance ?
  - sur la santé de l'enfant
  - sur la dynamique familiale ?
  - sur les relations des familles avec les professionnels de santé
  - autres...
  
5. Quelles sont les ressources et les services disponibles pour aider les familles confrontées à l'errance diagnostique et à l'isolement social ? (Intégrer la question du Dispositif Intégré)
  
6. Selon vous, quelles sont les ressources qui manquent ?
  - aux professionnels de santé
  - aux familles et aux enfants
  
7. Qu'est ce qui a été amélioré pour répondre aux besoins spécifiques des familles concernées et quelles sont selon vous les autres pistes d'amélioration ?

Faire un récapitulatif pour retracer l'essentiel pour corriger et obtenir des compléments



**GNCHR**

**GROUPEMENT NATIONAL DE COOPÉRATION HANDICAPS RARES**

# **Le formulaire de consentement de vos données personnelles et de santé**



**En facile à lire (FALC)**

Un formulaire de consentement des données personnelles et de santé est un document qui dit que vous donnez votre accord pour l'utilisation de vos données personnelles et de santé.

- **Je suis :**

Mon nom :.....

Mon prénom :.....

Mon adresse : .....

Mon téléphone : .....

Mon représentant légal ou mon parent est :

.....

Son adresse : .....

Son téléphone :.....

Pour cela, vous devez nous donner certaines informations personnelles et de santé pour répondre à votre demande.



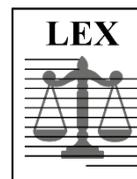
DATOS

APELLIDOS	_____
NOMBRE	_____
DIRECCION	_____
TELEFONO	_____
POBLACION	_____

Le Groupement National de Coopération Handicaps Rares (GNCHR) a mis en place un système de sécurité pour protéger vos données.



Le GNCHR respecte la durée prévue par la loi.



Vous devez remplir et signer ce formulaire qui autorise le GNCHR à traiter et à garder vos données personnelles et de santé.

Traiter vos données personnelles, c'est :

- Les récupérer,
- Les enregistrer,
- Les garder en sécurité,
- Les corriger quand c'est nécessaire...



## - Vos droits :



### - Le droit d'accéder à vos données

Vous pouvez demander à voir vos données et demander à avoir une copie.

### - Le droit de corriger vos données

Vous pouvez demander à changer vos données personnelles si elles sont fausses ou s'il manque des informations.

### - Le droit d'envoyer vos données

Vous pouvez demander d'envoyer vos données à une autre personne.

### - Le droit d'effacer vos données

Vous pouvez demander d'effacer vos données.

Pour exercer vos droits , vous devez remplir le formulaire de l'annexe 1.

## - Votre consentement :

Un consentement est un accord que vous donnez à une autre personne.



Vos données sont récupérées pour :

- Bien vous accompagner et gérer votre dossier,
- Faire des études.

Le GNCHR s'engage à protéger vos données.

Les professionnels de du service intervenant :

.....  
ont accès à vos données personnelles et de santé.

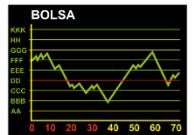
DATOS 	
APELLIDOS	<input type="text"/>
NOMBRE	<input type="text"/>
DIRECCIÓN	<input type="text"/>
TELEFONO	<input type="text"/>
POBLACIÓN	<input type="text"/>

Pour votre accompagnement,  
vos données sont gardées pendant 3 ans  
après votre dernier contact  
avec le service intervenant :

DATOS 	
APELLIDOS	<input type="text"/>
NOMBRE	<input type="text"/>
DIRECCIÓN	<input type="text"/>
TELEFONO	<input type="text"/>
POBLACIÓN	<input type="text"/>

Pour les études,  
vos données sont gardées 10 ans  
à partir de votre accord et sont anonymes.

Anonymes veut dire  
que le GNCHR ne donne pas votre nom et votre prénom.



**Selon votre situation, vous devez remplir  
la 1<sup>ère</sup> option ou la 2<sup>ème</sup> option.**

- **1<sup>ère</sup> option :**

Vous avez plus de 18 ans  
et vous n'avez pas de tutelle ou de curatelle.

[.....]

- **2<sup>ème</sup> option :**

Vous avez moins de 18 ans ou plus de 18 ans et vous êtes sous tutelle ou curatelle.

Cette autorisation doit être remplie et signée par votre représentant légal.

Un représentant légal est :

- Un membre de votre famille,
- Un tuteur,
- Un curateur.



- **Je suis :**

- Madame
- Monsieur

Mon nom : .....

Mon prénom : .....

- **Votre lien de parenté avec la personne :**

- Mère,
- Père,
- Tuteur légal.



- **Je représente la personne :**

Son nom : .....

Son prénom : .....

<b>DATOS</b>	
APPELLIDOS	_____
NOMBRE	_____
DIRECCIÓN	_____
TELÉFONO	_____
POBLACIÓN	_____

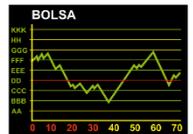
Pour assurer son accompagnement  
par le service intervenant :



.....  
j'accepte que ses données personnelles et de santé  
soient récupérées pour être traitées et gardées.

- Oui
- Non

Pour les études,  
j'accepte que ses données personnelles et de santé  
soient récupérées par le GNCHR  
pour être traitées et gardées.



- Oui
- Non

Ce formulaire est fait en 2 exemplaires.



Fait à .....,  
Le .....

Vous devez donner une copie du jugement  
au service intervenant :

.....

- **Votre signature :**

## Résultats de l'étude sur l'isolement et la participation sociale des familles d'enfants en SHR durant la période d'errance diagnostique.

*Tableau 1 : 18 familles contactées, dont 10 consentements pour participer à la recherche et 8 refus*

18 familles contactées	Accord	Refus	Motifs
E1	x		
E2	x		
E3	x		
E4	x		
E5	x		
E6	x		
E7	x		
E8	x		
E9	x		
E10	x		
E11		x	L'entretien a été consenti mais au cours de celui-ci la personne a souhaité y mettre un terme.
E12		x	Ne se sent pas concerné par le HR
E13		x	Sans réponse malgré 2 appels téléphoniques et un mail
E14		x	Le couple est en conflit, en cour de divorce
E15		x	Ne se sent pas concerné par le HR
E16		x	Temporalité de l'étude ne correspond pas à la période de présence en France
E17		x	Déménagement pour se rapprocher d'un centre de référence MR (hors région)
E18	x	x	Pendant l'entretien, annulation de la participation à l'étude qui fait suite à la veille de l'annonce du diagnostic du 3 <sup>ème</sup> de leur enfant.

E= Entretien avec la famille numéro

Enfant	Age de l'enfant	Vit à domicile	Enfants en SHR	Errance diagnostique	MR diagnostiquée	Présent pdt entretien	Participe à l'entretien	Scolarisé	Etablissement	Sans solution d'accueil
E1	7	X	x	5	x	X		x		
E2	12	X		9	x				x	
E3	18	X	x (Makaton)	17	x	X	x		x	
E4	12	X	x	10	x	X		x		
E5	18 mois	X	x	1	x	X				x
E6	5	X	x	En cours	En cours	X		x		
E7	16	X	x	8	x	X				x
E8	9	X		7	x			x		
E9	4	X		1	x			x		
E10	16	X	x	En cours	x	x			x	

E= Entretien avec la famille numéro

Tableau 3 : Où se passent les enquêtes ?

Entretiens	Au domicile	En visio	Entretien collectif	Lieu d'activité professionnel	Loire-Atlantique	Vendée	Maine et Loire
E1	x				X		
E2	x					x	
E3	x						x
E4		x					x
E5	x				x		
E6	x				x		
E7	x					x	
E8	x				x		
E9	x				x		
E10	x				x		
PRIOR (12 professionnels)			x	x			
Médecin G				x	x		
Infirmière de parcours				x	x		
Cheffe de mission CRDI				x			
Chargée de projet clinique		x		x			
Asso ASDU		x		x			
Asso Li&di		x		x			

E= Entretien avec la famille numéro

**Tableau 4 : Quels sont selon vous les principaux effets de cette errance sur la santé de l'enfant sur la dynamique familiale, sur les relations des familles avec les professionnels de santé ?**

Enquêtés	Coordination des soins		Temps et énergie			Planification des soins		Perte de chance traitement		Retard de soins		Accès aux soins (allers retours) handisanté		Soins hors département		Langage scientifique		Organisation prof		Organisation familiale (conflit familiaux)		Organisation scolaire		Droits (ALD, ..)		Souffrance, isolement		Manque de soutien		Manque de ressources		Pas de nom de maladie		
<b>Familles enquêtées</b>																																		
E1	X	x	x	x	x	x	x			x	x	x	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	X	x	x	x							
E2	x		x	x		x									x	x	x			x			X*	x	x	x								
E3	X		x		x	x	x								X*	X*							X	x	x	x								
E4	X			x	x	x								x	x	x						X	X	x	x	x								
E5	x	x	x	x	x	x	x							x	x	x						X	X	x	x	x								
E6	x	x		x	x	x									x							x	X	x	x									
E7			x		x					x	x	x	x									x	X	x	x	x								
E8				x	x	x									x	x						x	X											
E9			x			x				x	x	X	X	x	x	x						x	X	x	x	x								
E10	x	x	x	x		x				x	x	x	x									x	x			x								
=	7	4	7	7	6	9	3	3	8	10	8	3	9	10	8	9	8	8	9	8														
<b>Professionnels et associatifs enquêtés</b>																																		
M	x	x	x	x	x	x																		x	x	x								
P	x	x	x	x	x	x			x	x	x	x	x	x	x	x						x	x	x	x	x	x							
IDE	x	x	x		x						x	x										x	x	x										
CRDI	x	x	x	x	x	x					x	x										x	x	x										
C	x	x		x							x	x	x									x	x	x	x	x								
ASDU	x	x	x			x				x	x	x	x	x	x	x						x	x	x	x	x								
Li&di	x	x		x	x	x				x	x	x	x	x	x	x						x	x	x	x	x								
=	7	7	5	5	5	5	1	3	5	6	4	3	6	7	7	5	5																	

E= Entretien avec la famille numéro ; \* verbatim ; M= Médecin généticien ; P= PRIOR ; IDE = Infirmière de parcours ; CRDI = Cheffe de mission CRDI ; C = Chargée de projet clinique ; ASDU = association ; Li&di = association ; = total des récurrences

# Maladie sans diagnostic ou ultra-rare : de la quête de réponses au chemin de l'acceptation

**Murielle Ribeiro, Dominique Bonneau**, En collaboration avec **Estelle Colin, Mathieu Ferte, Isabelle Bazanté, Caroline Yameogo, Bérengère Thibault, Alexandra Costes, Sonia Girard, Catherine Pateron, Rozenn Carasco**

Dans **Le Journal des psychologues** 2019/10 (n° 372), pages 63 à 67  
Éditions **Martin Média**

ISSN 0752-501X

DOI 10.3917/jdp.372.0063

Article disponible en ligne à l'adresse

<https://www.cairn.info/revue-le-journal-des-psychologues-2019-10-page-63.htm>



**CAIRN.INFO**  
MATIÈRES À RÉFLEXION

Découvrir le sommaire de ce numéro, suivre la revue par email, s'abonner...

Flashez ce QR Code pour accéder à la page de ce numéro sur Cairn.info.



Distribution électronique Cairn.info pour Martin Média.

La reproduction ou représentation de cet article, notamment par photocopie, n'est autorisée que dans les limites des conditions générales d'utilisation du site ou, le cas échéant, des conditions générales de la licence souscrite par votre établissement. Toute autre reproduction ou représentation, en tout ou partie, sous quelque forme et de quelque manière que ce soit, est interdite sauf accord préalable et écrit de l'éditeur, en dehors des cas prévus par la législation en vigueur en France. Il est précisé que son stockage dans une base de données est également interdit.

# Maladie sans diagnostic ou ultra-rare:

## de la quête de réponses au chemin de l'acceptation



**Murielle Ribeiro**

Psychologue  
CHU Angers

**Sentiment d'isolement, culpabilité, incompréhension, confusion, autant d'éprouvés soulevés par les patients affectés par une maladie sans diagnostic ou ultra-rare et, avec l'errance médicale qui la caractérise, par les professionnels. Face à cet inconnu, les laissant aux prises avec leur imaginaire et leurs projections, seul un accompagnement spécifique serait à même d'aider la personne et sa famille à évoluer avec la maladie.**



**Dominique Bonneau**

Professeur des universités  
Praticien hospitalier  
Responsable du service génétique  
CHU Angers

La Plateforme régionale d'information et d'orientation pour les maladies rares (Prior)<sup>1</sup> et l'Équipe relais handicaps rares (Ehr)<sup>2</sup> de la région Pays de la Loire accompagnent des personnes qui connaissent des situations de vie particulières, souvent complexes, en relation avec une maladie ou un handicap rares. Parmi celles-ci se trouvent des personnes touchées par des maladies sans diagnostic précis ou dont la prévalence est extrêmement faible<sup>3</sup>. Nous aidons ces personnes et leurs familles, au décours des questionnements multiples qui jalonnent leur parcours marqué par la rareté et, par conséquent, par une forme de solitude, voire d'isolement. Depuis la création de Prior, nous avons accompagné près de cent cinquante personnes sans diagnostic ou touchées par une maladie ultra-rare. Voici, parmi les mots

et expressions qui reviennent dans leur discours, ceux qui résonnent le plus fréquemment et de façon marquante : *incertitude, inquiétude, crainte de l'avenir, « imaginer le pire », tout imaginer, rester sans réponse, vivre un parcours du combattant, éprouver la culpabilité, subir l'isolement.*

Nous vous proposons pour chacune de ces expressions quelques éléments de réflexion, illustrés par des situations concrètes rencontrées au cours de nos accompagnements.

### 5 L'INCONNU

Tous ces mots trouvent un point de recoupement qu'on pourrait appeler le « vécu de l'inconnu ». Ce que nous pouvons en comprendre est donc qu'à la souffrance liée aux symptômes qui se manifestent s'ajoute une peur sans fond qui ne trouve pas à s'apaiser, celle de la confrontation à un inconnu peuplé de projections bien souvent angoissantes, dont témoignent de nombreuses familles.

Nous pensons à une petite fille chez qui a été porté le diagnostic d'une maladie héréditaire du métabolisme ultra-rare lorsqu'elle avait 11 ans. Elle souffrait de particularités de langage, et de légers troubles moteurs. Avant de connaître le diagnostic, ses parents s'étaient persuadés qu'elle souffrait d'une déficience intellectuelle, ses grands-parents pensaient à des troubles autistiques, et le médecin de famille, de son côté, était convaincu qu'elle avait juste besoin de temps... La famille se trouvait →

#### Notes

1 Cette plateforme, créée en 2009, est issue de la réflexion sur les Pays de la Loire des professionnels des centres de soins de jour d'Angers et de Nantes et des associations de patients. Elle vise à améliorer l'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares et les professionnels en renforçant le maillage entre les dispositifs d'accompagnement (médical, médico-social, social, associatif, scolaire, consacré à l'emploi...).

2 L'Équipe relais handicaps rares a pour but de mieux répondre aux besoins des personnes en situation de handicap rare, en s'articulant autour de 3 axes : accompagner le projet et le parcours de la personne en situation de handicap rare, développer le maillage territorial, former et informer.

3 Une maladie rare se définit par une prévalence inférieure à 1/2 000 individus (Eurordis Rare Diseases Europe, <https://www.eurordis.org/about-rare-diseases>). La définition d'une maladie ultra-rare est plus floue avec une prévalence

#### En collaboration avec :

**Estelle Colin** : Maître de conférences des universités. Praticien hospitalier Département biochimie et génétique, CHU Angers

**Mathieu Ferte** : Pilote de l'équipe Prior

Isabelle Bazanté, Caroline Yameogo, Bérengère Thibault, Alexandra Costes, Sonia Girard, Catherine Pateron, Rozenn Carasco : Équipe Prior Ehr

→ plongée dans une grande perplexité quant à l'éducation à donner à cette enfant. Fallait-il la stimuler, la bousculer, ou au contraire éviter d'avoir des attentes auxquelles elle ne pourrait pas répondre ? Dans cette situation, l'annonce du diagnostic, bien que la maladie soit rare et que son pronostic soit incertain, a tout de même entraîné un soulagement général. En effet, c'était la fin d'une quête : cette enfant n'était ni retardée intellectuellement, ni autiste, ni dans le refus des demandes parentales.

Elle n'y mettait pas de « mauvaise volonté », pas plus qu'elle n'était en train de développer des troubles psychiques. Ainsi, sa famille a pu cesser de la regarder à travers un filtre et enfin la voir telle qu'elle était, avec ses difficultés, et l'accompagner au jour le jour. Cela a apporté un grand apaisement à cette enfant chez qui nous avons observé beaucoup de progrès dans les mois qui ont suivi. Tout cela pose donc la question de l'inconnu, et des processus psychologiques que cela engage pour un être humain.

## 6 Une anecdote qui pose un début de réflexion

À l'occasion d'un congrès qui rassemblait de nombreux philosophes, le thème de réflexion s'est fondé sur l'énoncé suivant : « La plus grande peur de l'être humain est la peur de l'inconnu. » Un petit homme s'est levé et a dit : « *Ce que vous dites n'est pas possible.* » Le président de séance lui a répondu : « *Que voulez-vous dire ? Bien sûr que c'est possible...* » L'homme insista : « *Non, ce que vous dites n'est pas possible.* » Le président surenchérit : « *Vous êtes fou, comment pouvez-vous dire que la peur de l'inconnu n'est pas la plus grande peur de l'humain, alors que cette question nous poursuit depuis des siècles ?* » Le petit homme répondit : « *Vous vous trompez, l'être humain ne peut pas avoir peur de l'inconnu. Comment pourrait-on avoir peur de ce qu'on ne connaît pas ? En réalité, nous constatons que l'être humain a peur de ses propres projections, il a peur de ce qu'il projette sur l'inconnu.* »

Bien sûr, nous pouvons ajouter à cela une observation que chacun de nous a pu faire à un moment ou à un autre, à savoir que les projections de nos peurs sont la plupart du temps négatives. Les patients expriment d'ailleurs qu'en l'absence de diagnostic ou de pronostic, ils « *imaginent le pire* » pour eux ou pour leur famille.

En réalité, si nous n'avons pas d'élément de connaissance suffisant pour nous montrer rassurants pour l'avenir, bien souvent nous n'en avons pas davantage pour nous montrer pessimistes.

Cela nous donne un élément de réflexion très concret pour accompagner des personnes qui vivent dans une situation de souffrance liée à l'absence de diagnostic, ou à l'absence de connaissance sur le mal dont ils sont atteints. Nous pouvons

les aider à découvrir que, derrière l'inconnu, aussi effrayant que puisse être l'imaginaire, le champ des peurs existe dans le champ beaucoup plus vaste des possibles.

## 7 LE CHAMP DES POSSIBLES

Voici l'histoire d'une autre enfant, âgée de deux ans, qui présente un retard de la marche et du langage expressif. Le diagnostic de la maladie extrêmement rare dont elle est atteinte a été pleinement accueilli par sa mère, engagée de manière très active à chercher des solutions au jour le jour pour sa fille. En revanche, son père s'est trouvé dans un état de sidération qui persiste. Il ne s'agit pas seulement pour lui d'accepter le handicap de sa fille et la blessure narcissique qui l'accompagne, mais aussi de vivre avec l'absence de pronostic. Finalement, il ne sait pas ce qu'il va avoir à accepter. Il s'est donc mis à l'écart de toutes les questions médicales et médico-sociales concernant sa fille, en se disant qu'il pourrait vraiment investir cette enfant seulement s'il avait des réponses.

Ils ont, tous les deux, adopté des postures bien différentes : la mère a investi sa fille pleine d'espoir pour l'avenir et le père est resté dans une forme de refus, tant qu'il ne sait pas à quoi s'en tenir sur ce que l'avenir lui réserve.

### La question de l'incertitude à travers un conte

Un fermier reçoit en cadeau pour son fils un beau cheval blanc. Son voisin vient vers lui et lui dit : « *Vous avez beaucoup de chance. C'en est pas à moi qu'on offrirait un si beau cheval !* »

Le fermier répond : « *Je ne sais pas si c'est une bonne chose ou une mauvaise chose.* »

Plus tard, le fils du fermier monte le cheval qui se met à ruer tout à coup et éjecte son cavalier. Le fils du fermier se brise la jambe. « *Oh, quelle horreur !* », dit le voisin. « *Vous aviez raison de dire que cela pouvait être une mauvaise chose. Votre fils est estropié maintenant !* » Le fermier répond : « *Je ne sais pas si c'est une bonne ou une mauvaise chose.* »

Là-dessus, la guerre éclate, et tous les jeunes hommes du village sont mobilisés, sauf le fils du fermier, avec sa jambe brisée.

Le voisin revint alors et dit : « *Votre fils est le seul du village à ne pas partir à la guerre, assurément, il a beaucoup de chance !* »

Et le fermier de répéter inlassablement : « *Je ne sais pas si c'est une bonne ou une mauvaise chose.* »

Ce petit conte apparaît comme une illustration de ce que nous ignorons la plupart du temps ce qui se cache derrière les choses et, puisque nous ignorons l'avenir, il est ouvert aux multiples possibles.

Pour le sujet qui nous occupe, à savoir l'absence de diagnostic, ou l'absence de pronostic liée à la rare

de la maladie, la réalité, c'est finalement ce que vit le patient et ce dont il témoigne.

## 8 NOMMER POUR QUITTER L'IMAGINAIRE

Léopold Sedar Senghor disait : « *Il suffit de nommer une chose pour que le sens apparaisse sous le signe.* » (Senghor, 2007.)

Francis Picabia, de son côté, s'exprimait ainsi : « *Ce qui n'a pas de nom n'existe pas...* » (Picabia, 1975.)

Comment faire exister ce qui n'a pas de nom ? En l'absence de nom à poser sur un symptôme, c'est bien la parole de la personne et de sa famille qui fait sens. C'est cela l'élément de réalité. Nommer, c'est ce qui peut aider à quitter la projection négative de l'imaginaire.

Nous le savons, la parole d'un être humain porte beaucoup de pouvoir, il est important de ne pas sous-estimer ce fait. Les expériences menées en 1968 par Robert Rosenthal et Lenore Jacobson sur l'effet Pygmalion (Rosenthal, Jacobson, 1968) ont bien montré à quel point une parole, encourageante ou blessante, peut influencer sur le comportement et sur le développement d'un être humain. Cela nous donne la mesure de notre responsabilité en tant que professionnels.

## 9 DIFFICULTÉS CONCRÈTES AU FIL DU PARCOURS DE VIE

Pour aborder un aspect plus concret des choses, nous pouvons bien sûr mentionner le parcours du combattant que peuvent être amenées à vivre les personnes et les familles en l'absence de diagnostic ou de connaissance de la pathologie qui les touche.

Il y a bien entendu l'errance médicale : aller de médecin en médecin avec l'attente d'une réponse et, potentiellement, des déceptions qui s'alourdissent au fil du parcours. Cependant, l'absence de diagnostic entraîne aussi une errance administrative, c'est-à-dire des difficultés pour les personnes d'accéder aux aides sociales dont elles pourraient bénéficier.

Ainsi, nous suivons un homme de 49 ans en recherche d'un diagnostic, qui souffre d'importants troubles visuels et de l'équilibre. Pour lui, se rendre aux consultations médicales est extrêmement difficile, car il ne peut plus conduire, est isolé, et ne parvient pas à être déclaré en affection longue durée (AlD), faute d'un diagnostic entrant dans les critères habituels d'attribution. Il vit donc une double peine et l'accès à son parcours diagnostique est compliqué sur le plan pratique. Bien sûr, cela entraîne chez lui beaucoup de découragement, et une tentation récurrente d'abandonner les investigations.

Il y a également la difficulté à anticiper l'évolution d'un symptôme, qui peut compliquer la réévaluation des droits, le temps administratif ne pouvant pas toujours, même



avec la meilleure volonté, se superposer à des besoins qui peuvent évoluer de manière rapide et parfois imprévisible. Nous remarquons à travers les témoignages de personnes touchées par des maladies rares à quel point la bienveillance des services administratifs, même s'ils ne peuvent pas proposer de solution immédiate, est précieuse, et à quel point le simple fait de sentir un intérêt authentique pour leur situation peut rendre réelle une possibilité d'avancer.

## 10 L'ISOLEMENT

Ne pas trouver de pairs avec qui partager son vécu peut ajouter beaucoup aux difficultés rencontrées par les personnes affectées et leur famille. Il apparaît donc indispensable qu'ils puissent se tourner vers des associations comme l'Association sans diagnostic et unique (Asdu)<sup>4</sup>, et vers des personnes qui présentent le même type de symptômes, de manière à rompre l'isolement. →

### Note

4. <https://www.asdu.fr>

→ De même qu'il est important, pour les personnes et les familles qui le souhaitent, de pouvoir accéder à un travail psychologique leur permettant de trouver dans leur parcours une manière de vivre avec les complications parfois prégnantes qu'ils traversent, de réussir à évoluer, à avancer avec cette réalité.

Il est fort probable que leur relation au monde en soit affectée, comme c'est le cas pour une jeune femme rencontrée dans le cadre d'une thérapie. Elle souffre d'une maladie dermatologique invalidante, et pour laquelle quelques cas seulement ont été répertoriés dans le monde. Elle vit avec le sentiment que ce sont ses nouveaux symptômes qui apprennent sa maladie à son médecin, qu'il ne peut donc pas anticiper les choses pour elle ni l'aider à se préparer à vivre avec de nouvelles manifestations de sa pathologie. Elle connaît cela depuis l'enfance, et a petit à petit accepté de vivre autant que possible dans l'instant, sans savoir. Cependant, son positionnement face au monde est difficile, d'abord à cause du handicap esthétique que génère sa maladie, ensuite sur le plan professionnel. Il est compliqué pour un employeur de la garder sur du long terme,

Elle a fait évoluer son parcours, s'est appuyée sur les professionnels à chaque occasion, et a fini par rompre l'isolement.

## 11 CULPABILITÉ

Nous abordons maintenant la situation d'une personne rencontrée dans le service de génétique. Cette dame ne se savait pas atteinte d'une maladie rare avant que le diagnostic de sa fille ne soit posé. Elle a vécu toute son enfance et le début de sa vie d'adulte avec un retard des apprentissages et un léger trouble du langage. Il lui était renvoyé qu'elle était « nulle à l'école », « limitée », « un peu bête », « bizarre ». Comme il n'y avait pas d'explication médicale à son trouble, elle était soumise au jugement brutal de ses pairs, et des adultes qui l'entouraient. Lorsque le diagnostic a été posé, elle a revisité toute son histoire et a compris qu'elle n'avait pas été une « mauvaise élève », que tout le négatif qui avait été déversé sur elle ne tenait pas au regard des particularités de fonctionnement avec lesquelles elle était née. Elle a alors commencé à se positionner face aux moqueries, et à se redresser dans une nouvelle estime d'elle-même : elle ne voyait vraiment plus aucune raison de se sentir coupable de n'avoir pas eu le même parcours que ses pairs. Ensuite se sont mêlés à tout cela des sentiments ambivalents vis-à-vis de sa fille : à la fois un fort sentiment de se reconnaître en elle, une très forte proximité et un désir de l'aider à vivre une autre expérience, moins difficile que la sienne et, à la fois, la culpabilité de lui avoir transmis cette maladie.

Cette manifestation de la culpabilité, si on la regarde de près, apparaît alors qu'il n'y a en réalité jamais eu de faute commise. Cette femme a conçu un enfant, elle ignorait qu'elle était atteinte d'une maladie rare, et ne pouvait rien prévoir de tout cela. Finalement, ce qui la libère, c'est de construire une relation de qualité avec sa fille, et de ne pas confondre sa propre expérience personnelle avec celle de son enfant, qui, au-delà des symptômes de la maladie, dispose de qualités et de caractéristiques particulières. En réalité, elle et sa fille ne peuvent pas être définies par cette maladie qui existe dans leur parcours de vie. Il y aurait encore beaucoup à dire au sujet de la culpabilité et de la peur. La culpabilité alimente les processus de la peur, il en va ainsi pour les êtres humains, qu'ils soient ou non confrontés à des questions de santé. Le travail qui peut être proposé conduit finalement à voir ces processus mentaux avec discernement et donc à se libérer d'un sentiment de faute, celui-ci retirant à un individu toute légitimité et étant bien loin de résoudre le moindre problème...

Ainsi, en aidant les personnes à percevoir les mécanismes, les croyances et les schémas mentaux qui les perturbent, nous pouvons les aider à percevoir l'inconnu comme une multiplicité de possibles

### *Parfois, l'absence de diagnostic peut donner lieu à des interprétations qui posent de difficiles questions d'éthique.*

car elle est souvent hospitalisée durant des périodes qui ne sont pas nécessairement prévues. Cette femme est donc très occupée à s'adapter au monde social, à reformuler les choses pour pouvoir travailler chez elle autant que possible, modifier ses projets au fur et à mesure de l'évolution de sa maladie. Cela signifie, également pour elle, une difficulté de remboursement de certains produits qui lui sont indispensables, sur la base de l'extrême rareté et de la méconnaissance de sa maladie, ce qui lui demande beaucoup d'énergie et un effort financier souvent important. Son rapport au monde était donc, quand nous l'avons rencontrée, un rapport de lutte. Se battre contre la maladie, se battre pour une reconnaissance administrative, se battre et insister pour chercher des réponses médicales, se battre pour se sentir « prise au sérieux », se battre contre les moqueries, se battre avec elle-même pour surmonter ses peurs. En résumé, vivre un rapport au monde et à elle-même extrêmement et constamment dur. Au fil du temps, elle a commencé à regarder les choses autrement. Elle a cessé de se battre « contre » et a commencé à se battre « avec ». Avec la réalité de son état de santé tel qu'il était, avec les personnes qu'elle rencontrait, en s'appuyant sur leurs moqueries pour nouer la relation chaque fois que c'était possible.

## 12 INCOMPRÉHENSION ET CONFUSIONS AUX LOURDES CONSÉQUENCES

Parfois, l'absence de diagnostic peut donner lieu à des interprétations qui posent de difficiles questions d'éthique.

Il existe, en effet, des situations d'enfants atteints de maladies rares non encore diagnostiquées, pour qui l'absence de diagnostic a laissé le champ libre à diverses suppositions de la part des professionnels. Ceux-ci peuvent réagir en signalant des situations qui les avaient plongés dans une grande perplexité, croyant repérer dans les symptômes de l'enfant de réels faits de maltraitance (Shur, Carey, 2015).

Ainsi, une petite fille était fréquemment amenée aux urgences par ses parents en raison de divers symptômes totalement inexplicables. Le personnel soignant a fini par conclure qu'il s'agissait d'un syndrome de Münchhausen par procuration, imaginant que sa mère la frappait, l'empoisonnait et provoquait ainsi des symptômes que personne ne comprenait. Faute d'une autre explication, une information préoccupante a été transmise à la cellule départementale de protection de l'enfance et a finalement conduit au placement de l'enfant en famille d'accueil, et ce, jusqu'à ce que la situation médicale soit réévaluée et le diagnostic de la maladie enfin posé.

Ajoutant à la confusion, il existe à l'inverse de véritables cas de syndrome de Münchhausen par procuration, pour lesquels les parents évoquent l'argument d'une maladie rare ou d'un symptôme rare pour justifier l'état de souffrance de leur enfant.

L'enjeu très fort pour les professionnels se formule en ces termes : soit prendre le risque de laisser un enfant dans sa famille où des maltraitances sont suspectées, soit retirer l'enfant au risque de se tromper. Il est bien compréhensible de sentir l'urgence d'une situation, cependant, dans des circonstances aussi sensibles, il est nécessaire d'avancer avec beaucoup de prudence. En l'absence de diagnostic précis, l'imaginaire, même celui des professionnels, conduit à évoquer de multiples scénarii et à laisser place aux doutes. Il faut certainement beaucoup de temps et d'échanges avec une famille pour comprendre son fonctionnement et évaluer la possibilité de troubles psychiatriques chez l'un des parents, or quand nous envisageons la possibilité de maltraitances, nous n'avons pas le sentiment d'avoir le temps.

En tant que professionnels convoqués à l'endroit du savoir, comment agir confrontés à notre ignorance ? Comment, lorsque c'est dans le savoir que nous sommes attendus, faire avec notre ignorance et notre impuissance à comprendre ou à soulager les situations auxquelles nous sommes confrontés ? Au fond, que faire lorsque nous nous sentons totalement démunis ? Que faire avec

ce ressenti, alors que nous nous sommes habitués à vouloir être efficaces, à soulager l'autre, à être dans le « bien faire » ? N'y aurait-il pas un véritable cheminement à parcourir pour accepter notre ignorance, accepter que de là peuvent émerger nos apprentissages ? Peut-être qu'en regardant selon cette perspective peut se nouer, dans son rythme, la relation avec une personne, une famille, afin de comprendre ce qui est réellement en train de se vivre. Ainsi, c'est peut-être dans l'intelligence de la relation qu'un discernement peut advenir.

## 13 CONCLUSION

Nous ne pouvons donc pas ignorer le retentissement de l'errance diagnostique sur nos pratiques et, si elle apparaît dommageable pour le patient et sa famille, elle peut également l'être pour les professionnels, comme en témoigne la situation évoquée ci-dessus.

Comment envisager le diagnostic, qui peut représenter la quête d'une vie pour un patient, pour sa famille ? Il peut avoir valeur de soulagement, en ce qu'il permet de sortir de l'imaginaire, mais ne répond pas toujours à l'attente parfois de l'ordre de la pensée magique qui y correspond, à savoir disposer enfin de réponses profondes sur les raisons de la survenue d'une maladie, connaître le pronostic et avoir accès à un traitement.

Le diagnostic en tant que tel, s'il ouvre certaines possibilités, parfois humaines et parfois administratives (faciliter l'accès aux aides...), ne peut pas être vu comme la solution miraculeuse aux bouleversements engendrés par la maladie ou le handicap. C'est bien l'accompagnement, dans sa globalité, qui peut permettre à la personne et à sa famille de cheminer, d'évoluer avec la maladie, même si le diagnostic de celle-ci n'est pas connu avec précision. ▶

## Bibliographie

Hennekam R. C., 2011, « Care for Patients with Ultra- Rare Disorders », *European Journal Medical Genetics* : 54-220.

Picabia F., 1975, *Écrits*, Paris, Belfond.

Rosenthal R., Jacobson L., 1968, *Pygmalion in The Classroom, Teacher Expectation and Pupils Intellectual Development*, Holt, New York, Rinehart and Winston.

Senghor L. S., 2007, *Poésie complète, Édition critique*,

Coordination Pierre Brunel, Cnrs, Paris.

Shur N., Carey J. C., 2015, « Genetic Differentials of Child Abuse: Is Your Case Rare or Real? », *American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetic* : 169-281.

## RETRANSCRIPTION D'UN ENTRETIEN « E3 »

Contextualisation (anonymisation pour les traitements et analyse des données)

*Identifier les freins et les soutiens à la participation sociale des familles ayant un enfant en situation de handicap rare dans le cadre de l'errance de diagnostic à partir d'entretien expérientiel des familles.*

Je vous remercie d'avoir accepté de me recevoir, votre contribution sera précieuse pour cette recherche. Je suis étudiante en master 2 à l'EHESP de Rennes, et mon projet de recherche est mené en collaboration avec la plateforme PRIOR ERHR des Pays de la Loire ([sonia.girard@chu-nantes.fr](mailto:sonia.girard@chu-nantes.fr), 02 41 35 60 61). Je m'intéresse aux périodes d'errance et d'isolement des familles.

Lors de cet entretien je vous inviterai à parler de votre enfant, de vos expériences, de vos difficultés et de vos besoins pendant la période d'errance de diagnostic ainsi que les soutiens auxquels vous avez eu recours.

*(Définition de l'ED = étant la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic est posé).*

Nom, prénom, rôle familial	Entretien N° 3 Mère
Enfant	Enfant de 11 ans 1/2
Date, lieu de l'entretien	11 avril 2024. Vendée
<input type="checkbox"/> Adhésion recherchée	Si vous ne vous opposez pas, l'entretien est enregistré, pour respecter vos réponses au plus justes. Cet enregistrement sera effacé, dès lors que l'étude sera terminée. Toutes les informations recueillies seront traitées de manière anonyme et ne seront utilisées que dans le cadre de cette recherche.
<input type="checkbox"/> Information transmise	Votre récit sera très précieux pour cette étude, toutefois, des questions peuvent susciter en vous des émotions, vous pouvez à tout moment interrompre ou arrêter les échanges.
<input type="checkbox"/> Temporalité	Rappelons que nous avons fixé une heure d'entretien mais avant de commencer, avez-vous des impératifs de dernières minutes ?
<input type="checkbox"/> Accord pour enregistrement	Vous sentez vous prêt à répondre à mes questions ? si oui, je débute l'enregistrement

J'aimerais que vous puissiez me parler de votre enfant : quel âge a-t-il ? Quels sont ses besoins particuliers (médicaux, mais aussi scolaires, affectifs...) ? Où vit-il ? Ce qu'il aime, ce qui est compliqué...

« Elle a 11 ans 1/2 une petite fille pleine de vie hyperactive qui ne tient pas en place, qui a besoin qu'on s'occupe d'elle. Elle n'est pas propre même mais il y a des progrès. Elle n'est pas autonome, au niveau de la parole il y a quelques mots : papa, maman, prénom de son frère, vélo et le taxi car elle va à l'IME en taxi. Elle se fait comprendre, elle vient nous chercher. Elle se fait comprendre. Elle a compris l'idée. C'est le regret que j'éprouve, on n'a pas fait avant le travail avec les pictos. Elle a un grand frère de 15 ans.

L'éducatrice vient à la maison on a mis en place des photos de tout (camion, voiture, papa, maman..) je crois qu'elle a compris qu'elle pouvait s'en saisir à la maison car ce n'est pas mis en place à l'IME. Elle l'utilise pas assez. Elle a repris les séances d'ortho, en septembre. Elle travaille beaucoup le regard et la concentration, elle la voit une demi-heure tous les lundis. Il n'y a pas d'ortho dans l'IME. L'ortho fait un bilan tous les 3 mois avec nous et pour l'IME. Elle essaye de mettre en place des supports de communication pour l'appliquer dans l'IME. PRIOR m'avait parlé de Robert Laplane, mais on n'a pas déclenché.

Pouvez-vous me raconter votre histoire et plus précisément, comment s'est passée la période avant le diagnostic de votre enfant : à quel moment avez-vous perçu des difficultés particulières ? (*Exemples concrets : décrire les situations les plus marquantes*)

Dans quelles conditions avez-vous eu un diagnostic ?...

Alors je dirai même qu'il y a **eu des choses pendant la grossesse**. J'ai eu le tri test positif donc on a fait l'amniocentèse là c'est revenu négatif car ce n'était pas la trisomie 21 et au dernier écho, le gynéco a quand même vu qu'il y avait quelque chose au cerveau. Donc là il y a **beaucoup d'attente**, je ne vous dis pas que c'était très difficile à entendre, qu'il y avait un problème. Que s'il y a un problème on arrête tout et là on est à 8 mois de grossesse. ..bref, en staff ils ont décidé de faire un IRM intra utérin, donc on attend 15 jours à chaque fois, puis on passe cet IRM et encore de l'attente...bref au final tout s'est bien passé car ils n'ont rien trouvé au cerveau. Mais il y a quand même des petites alertes avant la naissance de ma fille. ....Bon après on est soulagé.

L'accouchement a quand même été déclenché mais comme pour mon premier, il y avait un retard de croissance intra utérin, l'accouchement s'est fait en césarienne. Pour ma fille, l'accouchement s'est fait par voie naturelle C'était pour moi très positif. C'était un petit poids toujours un petit retard de prise de poids. Je l'allaitais et je devais donner des compléments. Mais maintenant que je retrace tout ça je me rends compte qu'elle dormait beaucoup ça me changeait énormément car avec son frère, je n'avais pas de répit. Moi ça me convenait. J'ai allaité jusqu'à 5 mois, puis on est arrivé dans l'hiver, elle faisait beaucoup de bronchiolites. C'était nouveau pour moi. C'était angoissant, elle avait que 5 mois elle a été hospitalisée 2 fois. Je ne sais plus... puis après elle a

fait une surinfection bronchique. Puis après elle a été malade jusqu'à ses 1 an. Comme elle a été beaucoup malade, elle ne se développait pas normalement. On a commencé à s'inquiéter. On a fait le lien entre tout ça on s'est dit que c'était normal puisqu'elle était toujours malade, sa courbe ne pouvait pas être à la norme. Jusqu'à ses 1 an on était focalisé sur ses bronchiolites. Puis le médecin traitant nous a orienté vers un médecin homéopathe. C'est vrai que lui nous a aidé sur le plan pulmonaire.

En revanche **moi je voyais bien** que sur le plan de l'évolution elle ne marchait pas, qu'elle n'évoluait pas normalement. Je lui disais quand même, à ce moment-là . Elle avait 18 mois. J'ai donc **commencé à faire mes recherches moi-même**. J'ai fait mes recherches sur **Internet** ...bon ...c'est pas très bien, et j'ai vu des **choses horribles lors de mes lectures** et j'ai eu très peur. Je me **sentais vraiment très seule**, là vraiment seule et **le pédiatre ne m'écoutait pas**. J'ai donc dit à mon mari, vient le pédiatre ne m'écoute pas, il y a quelque chose qui ne va pas.

**Lui, disait que chaque enfant évolue à son rythme**, elle ne marche pas c'est vrai, mais bon, sans plus...Pour moi, il y avait **quelque chose qui ne collait pas, j'avais des alertes mais personne ne m'écoutait**. Effectivement peut-être l'effet de la présence de mon mari, là il nous dit qu'il faut qu'on s'oriente vers un neuro pédiatre. On attend 6 mois. On a plein de questions, plein d'attente...on attend ce RDV avec la neuro pédiatre. Puis arrive-le RDV. On est en consultation avec la neuro **pédiatre on est face à quelqu'un d'hyper froid, glacial** en nous disant "oui il y a quelque chose, oui votre enfant à un problème. Je vous envoie faire des recherches". Nous on attendait plus que ça, on nous fait une prise de sang simplement car elle recherchait des premières maladies qui pouvaient donner un retard. On a le retour, il n'y a rien donc là elle nous dit "je vais vous envoyer voir un généticien car je pense que votre fille à une maladie génétique". **Là, on entend ça c'est des gros mots pour nous, c'est très très dur.**

Entre-temps on déménage, et on fait accélérer les choses, elle a passé quand même un scanner cérébral qui a **montré quelque chose d'anormal**, je sais plus : une atrophie de mince, je ne sais plus quoi...(silence) . Selon le bilan de cet examen c'était sans plus, ça n'expliquait pas tout ça. Et là, on a rencontré la généticienne en février 2015 (A avait un peu plus que 2 ans). On voit cette généticienne qui l'ausculte. Ma fille a le torse bombé, des petites choses, c'est ce que nous explique la généticienne, qui nous dit qu'on voit ça chez les enfants ayant une maladie génétique. Pour elle y avait quelque chose. Bon elle est dans son truc mais pour nous les parents c'est difficile à entendre. **Psychologiquement on ne s'attend pas à ça, c'est très éprouvant** on n'a pas envie d'entendre ça. Et **on gardait espoir** que c'était juste un retard. Donc on fait les tests, et euh...sur nous aussi . Et on déménage...entre-temps...on n'a pas les résultats on est loin. Moi j'essaye de reprendre contact euh...et là **j'avais une secrétaire qui filtrait** et me disait que si on n'avait rien c'était qu'il n'avait rien ou c'est qu'il n'y a rien. Mais moi, je voulais un résultat officiel. C'est donc en 2015, je **relance régulièrement et toujours rien**. EUH...voilà on déménage en août 2016, en Vendée, et euh voilà n'ayant rien on se dit qu'on va essayer sur le CHU de Nantes. On a RDV en janvier 2017, on refait les prises de sang sur nous, et en août on a une consultation avec le Docteur N. Elle nous informe que nous ne sommes pas porteurs ni mon mari ni moi. Elle nous donne le diagnostic comme quoi il y a **bien une maladie génétique et...rare euh...la mutation** du gène ██████████ sur le chromosome X. Elle nous dit que c'est quelque chose qui a été découvert en 2016 donc **on ne**

**connaît rien**...on sait juste qu'euh...**il n'y aura pas de traitement**, qu'il faut la stimuler...oh là le **coup tombe**, pour moi surtout parce qu'en fait jusque-là je me disais bon et bien peut-être qu'elle va se développer, faut être patiente...juste un retard ceci cela.

Là, quand on a vraiment le diagnostic pour moi, bah en fait c'est terrible car **il n'y a plus d'espoir, on est face à la maladie dont personne ne connaît. On sait que c'est ça et qu'on ne peut rien** faire. Pour moi, là, **ça a été très difficile. J'avais tant espéré de ce RDV** que là, on me dise qu'il n'y a pas de solutions. Je me suis **effondrée, en colère, j'avais peur...**

En sortant j'ai dit à mon mari : "je crois que j'aurai préféré qu'on me dise qu'elle avait un cancer, car au moins il y a des traitements, on sait et on connaît...**C'est honteux et terrible d'avoir dit ça mais j'étais renversée et en perte d'espoir.** Il n'y a pas de traitement, c'est ça qui est difficile pour moi. **Donc on a eu le diagnostic en 2017, elle avait 5 ans.** Ça été compliqué mais c'est aussi le fait qu'on ait déménagé plusieurs fois. La prise en charge à Nantes ça a été efficace et rapide. Après en terme d'annonce, **moi je pense et j'aurai aimé qu'on soit accompagné.** À l'annonce nous étions tous les 3 là : mon mari, notre fille et moi en présence d'un interne et de la généticienne. J'avais besoin de temps et de comprendre mais la généticienne enchaînait ses rendez-vous. Bref, pour moi j'avais besoin de plus et **j'aurai eu besoin de plus d'accompagnement.** Là sur le coup faut avaler...faut digérer...voilà..ou bien qu'on me propose, mais peut-être je ne serai pas venue euh je sais pas ...j'ai trouvé ça difficile. Pour l'histoire, on n'est pas parti tout de suite, on a dû la changer dans le couloir car elle avait fait caca, et je me souviens que je me sentais mal, j'avais le sentiment d'avoir été expédiée même si je pense qu'elle a pris le temps pour nous, ...c'est mon ressenti...**je me suis sentie vidée et seule.**

J'ai **l'impression de m'écrouler à cette annonce**, mais mon mari non, il n'a pas vécu pareil. C'était l'effondrement quand même pour nous. On avait laissé notre fils en garde chez ma sœur donc on a dû expliquer à notre retour ce diagnostic. Ma sœur nous a dit "on est là, on vous soutiendra, mais bon, on est là mais c'est nous qui allons vivre le truc, c'est devenu notre quotidien.

Avez-vous pu échanger sur ces difficultés avec des professionnels de santé, des proches, à l'école, sur le net ?

Comment avez-vous pu faire face à ces difficultés ? Comment vous êtes-vous organisés pour répondre à ses besoins ?

En fait au départ, on s'est beaucoup concentré sur elle et son frère a été mis peut-être, un peu mis de côté. Au début on ne le voyait pas mais dès fois il faisait son intéressant. Je me souviens d'une fois, j'ai une amie qui est venue manger avec ses enfants, et euh...un moment il s'est mis debout sur sa chaise. Et mon amie, m'a dit, mais là, en fait, il veut se montrer, il veut dite qu'il est là. Mais moi, j'ai mesuré à **ce moment-là se sont des petits flashes** que j'ai eu...Une fois ma sœur vient, et elle est proche de mon fils. Elle est sur le canapé et mon fils s'assoit sur ses genoux. Et là, je me suis dit en fait moi je le prends jamais sur mes genoux...(silence) **là, j'ai eu mal car toutes ces petites attentions, moi je ne lui ai pas donné à ces moment-là. Ce sont les gens**

**de l'extérieur qui me montrent tout ça.** On lui en demande beaucoup il est là alors qu'il nous aide. Une fois c'est pareil c'est quelqu'un qui nous a fait remarquer, car il avait cassé un verre et on avait fortement forcé la voix, on avait du même le disputer. Ce n'était pourtant pas grave d'avoir cassé ce verre mais on ne s'était pas rendu compte qu'on lui en demandait beaucoup. **Je pense qu'il s'est mis de côté au fil des années.**

Par contre avec sa sœur, il **est très protecteur**, il lui fait tout le temps des câlins, même à son âge 15 ans, il est adorable avec elle. Il est HYPER là quoi ! On parlait justement ces jours-ci du **week-end de répit, ça m'a choqué** car il nous a dit mais moi je peux la garder. Il n'y a pas de problème, faut pas l'envoyer. C'est pourtant une grosse responsabilité. C'est vrai, ça nous arrive le soir, d'aller faire un spectacle tous les 2, et qu'on les laisse ensemble, et ça se passe très bien. Après il a un côté très autoritaire avec elle, et parfois, j'avoue lui demander de l'aide car elle l'écoute. Je lui dis "tu peux pas lui dire de faire car avec moi ça ne marche pas". Il sait y faire avec elle. Il a une vraie maturité par rapport à ça. Donc **il faut qu'on fasse attention** ...je sais...il y a eu un moment bah où il fait de l'eczéma, donc on avait dû consulter. C'est un enfant anxieux (bon je crois qu'il a pris de moi). Il est très sportif, il en veut...il dit moi je veux être joueur de foot professionnel, comme ça, j'aurai plein d'argent et je pourrais faire plein de choses avec ma sœur. Il est très proche d'elle et elle aussi. Elle nous a fait un super beau cadeau, le jour des 50 ans de mon mari, elle a dit le prénom de son frère. Car voilà des années qu'on essaye de lui faire dire et là, c'est tombé ce jour-là d'autant que quelques jours après il a eu ses 15 ans. Donc là, c'était un beau cadeau. Donc elle l'appelle tout le temps. Il est en boucle, c'est chouette. C'est une grosse victoire elle le dit bien, elle va chercher loin pour que sa sorte de sa bouche. Ce **sont des années d'acharnement** pour dire le prénom, mais ça y est. Il y a un travail qui se fait avec l'éducatrice tous les vendredis, elle vient de 14h à 17h pendant 3 heures. Elles se connaissent bien car elle venait avant du PCPE.

J'avais déjà **adapté mon travail en fonction des RDV et des besoins** des enfants. Mon mari travaillait pour une compagnie de séjours de vacances, il était à l'animation donc il travaillait beaucoup. Moi avec les enfants je ne voulais pas travailler à plein temps. J'ai commencé le libéral, j'étais à l'hôpital avant mais à l'époque j'étais à temps plein....C'est vrai elle était chez la nounou. C'est quand on est arrivé en Bretagne, j'ai fait du libéral, et là je suis passée à temps partiel, pour **pouvoir assurer les RDV. Quand j'y pense je ne pourrais plus faire ça aujourd'hui, tout allier**, RDV, école, nounou, RDV, travail ...Et mon mari ça ne s'est pas bien passé en Bretagne, bref...et là on a décidé de faire des chambres d'hôtes. C'est là qu'on sait dit que ça pourrait nous aider à avoir plus de temps libre pour nous occuper des enfants tout en ayant un revenu. **Notre fille au début allait à l'école que sur des petits temps. Il fallait être là : le midi, les après-midis et aussi être présents pour les RDV, l'accompagner. On a revu notre vie professionnelle en fonction de notre fille.**

Il y a pire certainement, j'en ai conscience car j'ai rencontré une famille (une maman solo avec ses jumeaux autistes) : on relativise en se disant qu'il y a pire comme situation. Au niveau de la famille, **on a été soutenu mais on reste en charge de notre quotidien. L'injustice** pourquoi NOUS ? Du pourquoi du comment ? **Je me suis sentie coupable**, plus que mon mari. **J'ai recherché tout ce qui aurait pu être le déclencheur.** On nous a bien évidemment **enlevé cette culpabilité** lorsque le résultat des tests et le diagnostic nous ont été remis. Mais quand même mais il y a l'histoire, le fait d'être du même sexe **je me sens plus responsable, c'est ma perception.** J'ai essayé de **chercher dans les constellations familiales.** Bah non , en fait, ma fille elle

nous a choisis, après on y croit ou on n'y croit pas. Moi en tout cas ça m'a fait du bien de l'entendre, et qu'elle soit pas porteuse d'autres choses (de non-dit, ..).

**L'injustice du HASARD, pourquoi nous ? Moi je ne me sens pas légitime mais si elle nous a choisis c'est qu'on doit être capable mais c'est difficile quand même ».**

Quels ont été les événements marquants ? Quels ont été vos difficultés principales ? Quelles réponses avez-vous trouvées et ce qui vous a manqué ?

« Pour moi les périodes les plus difficiles ont été à ses 18 mois, **c'était la descente aux enfers**. Euh... **je me sentais seule pas écoutée**... (silence) euh ... en plus on était loin de la famille **très isolée**. Là, vers les 18 mois, **c'était très difficile**. La première année en Bretagne, (février 2015 milieu d'année) on a été bien accueilli. Mon fils était en CP, et le directeur avait été vraiment chouette, il y connaît **une psychomotricienne**. **Je l'ai contacté pour mettre en place les séances**. C'était fluide, vraiment j'avais eu des contacts, mais ça, c'est lié aux personnes, **c'est très personnel, dépendant**, ce n'est pas lié aux établissements, ni au neuro pédiatre... C'est le Directeur qui m'a orienté.

Je ne sais plus qui m'a orienté aussi vers un dossier **MDPH**. **Et là c'est dur** car on ne sait pas ce que c'est, on doit le remplir la première fois que je suis allée déposer ce dossier à la MDPH, ah ouais **alors là, c'est violent !!!! C'est très dur.. maison handicapée** on ne pense pas à ça ce n'est pas **facile de se dire que c'est pour son enfant**, on pense que ça arrive que chez les autres. Évidemment **c'est mettre un mot.... Alors qu'à l'époque, on n'avait pas de diagnostic** et ça, c'était en 2015. Je commence à **penser à l'après**, je ne connais pas encore les structures. C'est là-dessus qu'il faut qu'on travaille un vrai accueil qui puisse apporter à notre fille ce qu'elle souhaite. **Le répit** pour le WE, mais du répit, en famille d'accueil, je trouverai ça bien. Je ne sais pas trop. Je **n'ai pas la force et le courage de créer une association** pour elle, **mais rejoindre quelqu'un pourquoi pas**. Peut-être pour ce jour de structure, pour l'instant, je ne sais pas. J'ai besoin de faire aussi autre chose, car avec mon travail c'est compliqué car ça renvoie à la maladie, le handicap. J'ai accès à d'autres choses, comme le conseil municipal, ça me fait du bien : comme la culture, je ne connaissais pas.. voilà ! ça me donne de la légèreté. Je sais ma fille a besoin d'accompagnements qui la sécurise cela me permet de faire d'autres choses. Je m'autorise c'est un équilibre, je n'y serai pas aller de moi-même mais comme on m'a demandé maintenant j'y trouve un vrai de confort. **Je cogite c'est très flou**, mais je pense m'orienter dans d'autres choses professionnellement, moi j'aime bien tout ce qui est bien être mais en même temps **je me dis le handicap mais ça me ferait rester dans la santé**. Je ne sais pas si j'ai vraiment envie ou alors autour de l'évènementiel, pour carrément avoir un autre regard et vivre pleinement ça pour l'instant c'est complètement flou ou alors avec mon mari pour gérer et après faut que financièrement ça suive. Quand le moment sera venu, et quand on fera d'autres rencontres. Mon métier je l'aime beaucoup, mais je sens que je laisse des plumes que physiquement j'approche des 50 ans, que le libéral je pourrais pas le faire jusqu'à 64 ans, car il y a un rythme à avoir même si je ne travaille pas à plein-temps les journées faut les tenir. Les accompagnements vers les fins de vie me prennent beaucoup . Dernièrement j'ai une dame qui me faisait dire des choses que je ne dis jamais

dans mon métier, elle me faisait parler, et cette dame est décédée donc ça a été très dur et brutal. Là vraiment, c'était trop, car il y a eu le fils de mon amie ( H 13 ans) qui est décédé brutalement. J'ai eu un **moment douloureux ça me renvoie en miroir** ».

Avez-vous recherché à être en relation avec d'autres personnes partageant les mêmes problématiques ? Avez-vous trouvé des réponses à vos questions ? Auprès de qui ?

« **PRIOR m'a contacté juste après la consultation** avec une généticienne Mme N. Elle m'a parlé de cette plateforme et à **envoyer un mail à PRIOR pour un accompagnement**.

Ah si..Il y a eu un **gros problème sur le parcours scolaire**. **J'étais très en colère** car l'école primaire publique ne pouvait pas accueillir ma fille sans AESH. On a eu cette chance... mon mari a été en contact avec **une maman sur les réseaux qui avait un diplôme de droit**, qui lui a dit qu'il fallait faire une mise en demeure, et j'ai signalé dans des articles de presse. On a plein de **belles rencontres** grâce à ma fille. Je pense aux **démarches de recours** pour obtenir une AESH cela fait suite à une rencontre avec une maman ayant une capacité en droit. C'est ce que je disais avec la référente, **si on n'avait pas eu ce parcours avec ma fille on n'aurait pas rencontré toutes ces belles personnes. On a plutôt beaucoup de chances, on a rencontré beaucoup de personnes**.

Ma fille nous a ouvert les yeux sur un monde que je ne maîtrisais pas, on a une plus grande capacité **d'ouverture sur toutes les différences**. Forcément quand on est touché directement, et aussi on compare avec d'autres familles qui n'ont pas rencontré des difficultés comme nos familles. **On vit différemment**, je pense qu'on est patient, la tolérance c'est ce que je mettrais en avant. **On est devenu TOLERANT et ce en majuscule, mais on ne fait pas d'efforts supplémentaires, c'est maintenant acquis**.

Pendant très longtemps **j'ai parlé de maladie et pas de handicap. Pour moi c'était trop difficile**. D'où la **violence quand on parle de maison du handicap (MDPH)**, mais ça c'est très personnel. Parce que moi-même en tant que professionnel, le handicap ça me renvoyait à la psychiatrie. Je me souviens d'une formatrice à l'école d'Infirmière qui me disait : "Ah, si vous avez du mal c'est qu'il y a quelque chose là-dedans à traiter". Je n'en sais rien. **Pour moi, au début je disais toujours qu'elle avait une maladie génétique rare**. D'ailleurs **au début je n'arrivais pas à en parler**. C'est ce que je disais récemment, mes patients que je vois tous les jours **ne savent pas que j'ai une fille en situation de handicap**. Encore aujourd'hui. Mais c'était un choix de ne pas tout mélanger avec les patients. Certaines situations de patients j'ai des affinités, c'est complètement vrai ».

Et vous, de votre expérience, quelles sont les actions possibles que vous conseilleriez pour améliorer la situation durant cette période, de quoi auriez-vous eu besoin ? *(de la part des professionnels de santé, de la MDPH, de l'école, des associations, dans quelle mesure vous sentez-vous à l'aise de partager vos expériences personnelles avec d'autres familles.....)*

« En ce qui concerne **le soutien** J'ai eu une **première expérience avec un groupe de parole**, mais je l'ai **très mal vécu**, je n'étais pas prête et là.

J'ai **participé aux rencontres des aidants de PRIOR**, c'était notre petit moment à nous, ça nous manque trop. J'ai d'ailleurs revu une autre aidante L qui fait le même constat, **on aurait besoin que ça se remette en place**. C'était un **lieu d'échange**, on ne se sentait pas jugé, on pouvait dire ce que l'on voulait. Et ça nous faisait un bien fou, on se disait **c'est notre petit moment, c'est jeudi** c'est super. Et puis c'était agréable, le lieu était très agréable, on était bien accueillie et vous êtes bienveillantes ça nous faisait beaucoup de bien. Moi j'ai vraiment aimé et ce dès le début, c'était un **petit sas, puis euh, on pouvait parler de ça...** De tout car en fait **on ne peut pas parler de ça avec tout le monde de ce qu'on ressent**, par exemple avec mes collègues. Avec ma sœur, je vais en parler un peu, mais en même temps je ne sais pas s'ils peuvent comprendre ce que l'on vit, que **là, on se sentait écoutée compris, et on osait dire. Ces temps bousculent, mais on en a besoin**. Les familles présentes ont **toutes un parcours différent, et pourtant on se retrouve sur les mêmes** problèmes. Je m'attendais à ce que le groupe continue. **J'espère que PRIOR en fera d'autres on a besoin**.

**L'annonce pourrait être proposée avec plusieurs phases** : l'annonce elle-même mais aussi le **soutien et l'accompagnement** car on a plein de questions qui viennent par la suite. Et personne pour y répondre. **Grâce à PRIOR** j'ai pu transmettre mes interrogations qui les a portées au Dr N pour par la suite obtenir un RDV. On attend beaucoup de ces rencontres souvent trop courtes et dirigées. Les **périodes d'isolement se jouent à des moments clés sur ses propres besoins** personnels, et qu'on est pas tous égaux dans un couple, on ne vit pas les mêmes choses au même moment, il faut cheminer. **Il est nécessaire qu'on soit accompagné par une plateforme** unique PRIOR, et **surtout être écouté, c'est important**. Je n'ai pas parlé du SESSAD ça a été très important pour moi. Elle (la coordinatrice) m'a accompagné tout le long. Elle **était l'appui** et la coordinatrice, tout en **étant facilitatrice**. C'est nécessaire de voir ma fille dans ces lieux de vie : à la maison, à l'école mais je ne retrouve plus ça avec l'IME, **c'est une coupure. Je me sentais soutenue**. Ce sont les personnes qui y travaillent **c'est singulier**. Il y a **la psychologue du SESSAD** mais **il faut que je prenne contact avec elle peut-être** ce dont j'aurai besoin. C'est plus facile **quand les gens (professionnels) viennent à nous, on a tellement de choses à gérer** ou un **lieu neutre comme le café des aidants** ».

Faire un récapitulatif pour retracer l'essentiel pour corriger et obtenir des compléments

**GOVERNEMENT***Liberté  
Égalité  
Fraternité*

La Ministre de l'enseignement supérieur et de la recherche

Le Ministre de la santé et de la prévention

Paris, le **10 AOUT 2023**

CAB AR/DGOS/PF4/D-23-012291

Madame, Monsieur les Professeurs,

En Europe, les maladies rares concernent environ 25 millions de personnes. Depuis 2004, la France a mis en place un dispositif unique avec trois plans nationaux maladies rares (PNMR) pour accompagner plus de 3 millions de nos concitoyens et leur entourage. Le troisième plan national maladies rares (PNMR3) a été lancé le 4 juillet 2018. Ce plan interministériel est piloté par le ministère de la santé et de la prévention et plus spécifiquement par la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS), en étroite coordination avec la Direction Générale de la Recherche et de l'Innovation (DGR) du ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche. Initialement programmé pour une durée de 5 ans, il a été prolongé d'un an et arrivera à échéance fin 2023.

Les deux premiers plans nationaux maladies rares ont concentré leurs efforts sur la structuration de l'offre de soins et le soutien aux actions de recherche. Le premier plan (2005-2008) a permis la mise en place d'une architecture organisant la prise en charge des patients par la création et le développement de centres de référence maladies rares (CRMR) couvrant l'ensemble du territoire. Le deuxième plan (2011-2016) a permis la labellisation des filières de santé maladies rares (FSMR) et la création de la Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR).

Le PNMR 3 avait cinq ambitions afin de renforcer l'articulation entre le soin et la recherche, au premier rang desquelles figure la lutte contre les impasses diagnostiques et thérapeutiques. L'accent a été mis sur l'accompagnement des personnes malades dans leur parcours médical mais également dans leur parcours de vie. Sur le volet recherche, une des priorités, soutenue par un programme prioritaire de recherche (PPR), a été la mise en place de bases de données recherche pour les maladies rares.

.../...

Professeure Agnès LINGLART  
Hôpital Bicêtre APHP  
78 rue du Général Leclerc  
94270 Le Kremlin-Bicêtre

Professeur Guillaume CANAUD  
Hôpital Necker – Enfants malades APHP  
Inserm / Institut Imagine / Université Paris Cité  
149 rue de Sèvres  
75015 Paris

Les trois plans successifs ont permis une organisation nationale très structurée dans le domaine sanitaire (Filières de santé maladies rares, Centres de référence maladies rares, Centres de ressources et de compétence), et ont participé à une amélioration du diagnostic et de la prise en charge des malades sur l'ensemble du territoire. Les plans nationaux maladies rares ont également contribué à soutenir les efforts en matière de recherche tant clinique que fondamentale et translationnelle. Ces résultats assurent à la France dans le domaine des maladies rares un positionnement international exemplaire, grâce à une forte mobilisation des associations, des professionnels de santé et de l'ensemble de la société civile. Cet engagement fort pour les maladies rares a permis à la France de piloter l'*European Joint Programme on Rare Diseases*. Celui-ci va se poursuivre par un *European Partnership*, également coordonné par l'Inserm.

Nous souhaitons vous confier la mission d'identifier les grandes ambitions du prochain plan national pour les maladies rares (PNMR4) afin de proposer des mesures phares susceptibles de conduire à des améliorations déterminantes du diagnostic, de l'offre de soins, de la compréhension de ces maladies, et du développement de traitements efficaces. Vous réfléchirez à une démarche rigoureuse en vue de l'élaboration de ce plan, pour proposer avant la fin de l'année 2023 des actions et des objectifs visant à optimiser les parcours de vie, le diagnostic et accélérer la mise à disposition des thérapies et des innovations pour les personnes malades. Ce travail devra impliquer l'ensemble des acteurs français œuvrant dans le champ de maladies rares. Les futures propositions du PNMR4 devront être en cohérence avec les initiatives conduites dans ce domaine par la Commission Européenne.

Afin d'assurer une continuité sans rupture entre les actions du troisième plan et du quatrième plan maladies rares, vous nous proposerez des objectifs permettant de poursuivre et de renforcer les avancées des plans précédents et de lancer de nouvelles actions à la hauteur des attentes des patients et des professionnels et des ambitions de notre pays pour préserver sa position de *leader* au service de nos concitoyens touchés par ces maladies rares.

Pour réaliser votre mission, vous bénéficierez de l'appui des services de nos ministères, et vous vous assurerez de l'implication de l'ensemble des acteurs concernés.

En vous remerciant d'avoir accepté cette mission, nous vous prions d'agréer, Madame, Monsieur les Professeurs, l'expression de notre considération distinguée.



**Sylvie RETAILLEAU**



**Aurélien ROUSSEAU**