

Avant-propos

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

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

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

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

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

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

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

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

Les situations suivantes ont été plus particulièrement analysées :

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

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

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

Pour les quatre configurations illustratives :

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

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

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

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