

Améliorer la qualité de vie des enfants atteints de maladies rares :

Élaboration d'un modèle de prise en charge sociale
pour les assistants sociaux

ACCOMPAGNER

Compte rendu de l'expérimentation sociale effectuée
à l'hôpital universitaire Necker-Enfants malades
en partenariat avec la Fondation Groupama



Introduction

Il existe plus de 8 000 maladies rares, elles sont caractérisées par leur faible prévalence : chacune d'entre elles concerne moins d'une personne sur 2 000. Cependant, si on les additionne une par une, toutes ensemble elles concernent environ 2 à 3% de la population. Comme le souligne l'Alliance Maladies Rares, « les maladies sont rares mais les malades sont nombreux ». Près de 80 % des maladies rares ont une origine génétique reconnue. Pour la plupart de ces maladies, il n'y pas de solution thérapeutique. Le malade doit vivre et affronter défis et difficultés dans tous les domaines de la vie quotidienne. « La méconnaissance de la maladie, donc sans représentation collective, associée parfois à des symptômes subjectifs comme la douleur et la fatigue, non visibles ou marqués d'une grande variabilité, entraîne l'exclusion sociale, la déscolarisation, la perte d'emploi pour les parents... Ces facteurs de rupture de parcours peuvent être à l'origine de situations familiales explosives et précaires. » Tel est le constat établi par le Pr Sarnacki, chirurgien et vice-présidente du plan national maladies rares 2, ainsi que par les associations de patients.

La méthodologie retenue pour ce projet a été la mise en place d'une expérimentation sociale. Le projet a été soutenu par la Fondation Groupama pour la Santé. Cette expérimentation a été conçue afin d'approcher au plus près des difficultés des familles, d'analyser les accidents sur des points précis, « points de rupture », identifiés comme critiques et définis par une perte de chance importante pour l'enfant. Il s'agit ensuite d'identifier ces points de ruptures pour les éviter et développer des leviers d'action. Dans ce compte rendu, il est question de méthode, de résultats et d'outils élaborés et utilisés auprès d'un public cible. Cette méthode et ces outils doivent permettre d'anticiper les points de rupture et d'être déployés et utilisés par l'ensemble des travailleurs sociaux travaillant auprès d'un public d'enfants atteints de maladies rares.

Sixtine JARDÉ

Sommaire

I - L'enfant atteint de maladie rare (MR) : une situation lourde et complexe	2
1.1 Données actuelles sur le parcours de vie de l'enfant atteint de MR : de multiples challenges	2
1) Prise en charge médicale	2
2) Qualité de vie de l'enfant porteur de MR	3
3) Les équipes pluridisciplinaires : articulation médico-sociale	4
4) Les dispositifs d'aide aux familles	4
1.2 Facteurs déclenchants les ruptures de prise en charge de l'enfant atteint de maladie rare	5
1) L'errance de diagnostic	5
2) La méconnaissance de la maladie	6
3) L'éloignement géographique	7
4) Lourdeur et chronicité de la prise en charge	7
II - Approche méthodologique	8
2.1 Phénomène étudié	8
1) Problématique	8
2) Hypothèse de travail	8
3) Le partenariat Hôpital Necker Enfants malades /Fondation Groupama pour la Santé	9
4) Conception d'un modèle	9
2.2 Public cible	10
1) Sélection des familles	10
2) Recueil des données / Analyse des situations	11
III - Résultats et conception d'un modèle : Un kit (méthode + outils)	12
3.1 Analyse des données	12
1) Difficultés des familles	12
2) Analyse des demandes	13
3) Points de concordances	13
3.2 Élaboration de méthode et outils pour une prise en charge globale	14
1) Grille d'entretien standardisée et check List : homogénéisation des pratiques	14
2) Pochette d'information au début de la prise en charge médicale	15
3) Carnet de liaison	15
4) Tutoriel : faciliter la rédaction du projet de vie dans le dossier de demande d'allocation d'éducation de l'enfant handicapé	16

L'enfant atteint de maladie rare : une situation lourde et complexe

L'annonce du diagnostic d'une pathologie lourde touchant l'enfant est un moment de grande douleur. La maladie de l'enfant engendre un contexte de vulnérabilité importante, qui frappe tous les membres de la famille. Il existe des particularités dans la prise en charge médicale et sociale de l'enfant atteint de maladie rare et dans l'accompagnement de ses proches et/ou de sa famille.

1.1 - Données actuelles du parcours de vie de l'enfant atteint de maladie rare : de multiples challenges

L'expérimentation s'est intéressée spécifiquement au parcours de vie des enfants atteints de maladies rares. Il est nécessaire de contextualiser le phénomène dans toutes ses dimensions ; médicale, psychologique, éthique, sociologique et sociale.

1) Prise en charge médicale

Le malade atteint de MR est le plus souvent confronté à l'absence de solution thérapeutique et à son corollaire : la rareté des professionnels pour lui apporter des réponses.

Environ 8 000 maladies rares sont répertoriées à ce jour, seule une centaine bénéficie d'un traitement curatif adapté (médicament, thérapie génique...). D'autres maladies, beaucoup plus nombreuses bénéficient seulement d'un traitement palliatif, fonctionnel ou esthétique (ex : chirurgie maxillo-faciale). Mais pour la majorité de ces maladies, la communauté médicale reste encore dépourvue.

Les maladies rares ont été nommées maladies orphelines car les malades étaient orphelins de diagnostic, de prise en charge et de traitement. Le développement de médicaments dits orphelins destinés au traitement de maladie à faible voire très faible prévalence ne peut être rentabilisé si l'on fait le rapport entre le coût de développement additionné à la production.

et le faible nombre de patient ciblés. Avec les progrès réalisés dans la connaissance des causes génétiques des maladies rares et l'explosion du nombre de maladies répertoriées, la communauté scientifique s'est trouvée confrontée au problème crucial du financement de la recherche, ce qui a forcément conduit à faire des choix.

En 1966, Jerry Lewis organise le « Labor Day Telethon For The Muscular Dystrophy Association », le nom exact du Téléthon américain, une initiative qui couronne un engagement de dix ans. En 1987, l'artiste américain soutient le premier Téléthon français. Il participe à une mobilisation exceptionnelle qui ne s'est pas démentie depuis 30 ans. En France, les associations de malades, en commençant à se regrouper dans les années 90, ont fait reconnaître par l'État les problématiques particulières des maladies rares.

En 1990, la Fédération des Maladies Orphelines et en 2 000 l'Alliance Maladies Rares se structurent et s'engagent pour rendre le système de santé plus équitable autour du slogan : « Les maladies sont rares mais les malades sont nombreux ».

Leur action est efficace : les maladies rares sont retenues comme une des cinq priorités de la loi de santé publique de 2004, jusqu'en 2018.

Dès 1995, une dynamique européenne est initiée grâce à une mission française interministérielle. Cette mission a pour but d'assurer la promotion d'une politique européenne en faveur des maladies rares et des médicaments orphelins, et d'accompagner cette politique par des actions nationales visant à améliorer la communication et encourager la recherche. En 1995 est également créé un centre d'information et d'écoute téléphonique répondant aux besoins d'information des médecins et des malades.

Ce centre d'écoute évoluera et deviendra « Maladies Rares Info Service ». Deux ans plus tard, c'est Eurordis puis Orphanet et l'Alliance Maladies Rares qui sont créés. En 2000, le parlement européen définit la notion de maladie rare : « une maladie entraînant une menace pour la vie ou une invalidité chronique, ne touchant pas plus de cinq personnes sur 10 000 dans la communauté européenne ».

Dans les années ultérieures, la France déploie deux plans nationaux maladies rares (PNMR). De 2005 à 2008 ont été labellisés 131 centres de référence : leurs missions sont l'expertise diagnostique, l'élaboration des protocoles de prise en charge, la coordination des travaux de recherche, la formation, l'animation et la coordination des centres de compétence régionaux. L'une des premières fonctions de ces centres est de raccourcir ou de mettre fin à l'errance diagnostique du malade. En 2013 est créée la Fondation Maladies Rares dont les missions sont de faciliter l'accès aux ressources, de collecter les données cliniques, d'encourager la recherche en sciences humaines et sociales et de contribuer à la politique nationale et à la coopération européenne et internationale.

En 2014, 23 filières de santé maladies rares, institutionnalisées dans le PNMR2 sous l'impulsion des

associations de malades, sont créées. Elles fédèrent et coordonnent les centres de référence, les associations de malades et l'ensemble des acteurs de la recherche et de la prise en charge d'un groupe cohérents de maladies ou d'un groupe de maladies touchant un organe/une fonction vital spécifique ; afin d'améliorer l'accès à l'offre de soin répartie sur l'ensemble du territoire et d'initier des actions coordonnées en faveur de la formation des professionnels de santé, de la connaissance des maladies rares et du développement de thérapeutiques innovantes. Le deuxième PNMR a été prolongé jusqu'à la fin de l'année 2016.

Depuis décembre 2016 l'élaboration d'un 3^e plan est en cours. Quatre axes ont été proposés : un parcours de santé clair ; une médecine individualisée, des thérapeutiques innovantes et des nouvelles compétences et, pour finir, des développements technologiques au service de l'information et de l'autonomie.

À l'occasion de la Journée internationale des maladies rares du 28 février 2017, les acteurs de la Plateforme Maladies Rares ont lancé un appel à un 3^e plan à la hauteur des enjeux et doté d'engagements financiers.

2) Qualité de vie de l'enfant atteint de maladie rare

Les personnes atteintes de maladies rares rencontrent toutes des difficultés similaires dans leur parcours vers un diagnostic, pour obtenir de l'information et pour être orientées vers les professionnels compétents. La moitié des personnes interrogées estiment ne pas avoir été orientées suffisamment tôt vers une consultation spécialisée .

L'accès à des soins de qualité, la prise en charge globale sociale et médicale de la maladie, la coordination des soins hospitaliers et de ville, l'autonomie et l'insertion sociale, professionnelle et citoyenne, posent également problème.

Le malade et sa famille souffrent d'un déficit de connaissances médicales et scientifiques. Pour la plupart des maladies rares, il n'existe pas de traitement curatif, mais des soins appropriés peuvent améliorer la qualité et prolonger la durée de vie. Les personnes atteintes de maladies rares sont plus vulnérables, sur le plan psychologique, social, économique et culturel. Ces difficultés peuvent être réduites par un accompagnement social adapté.

Les aides financières et techniques sont difficiles à obtenir pour 71% des personnes interrogées .

La première raison expliquant, selon eux, ces difficultés est la complexité des dossiers, suivie de la longueur des délais d'instruction, de l'absence d'information et de la difficulté à entrer en contact avec l'administration. Concernant les enfants, le ressenti est similaire mais la raison d'insatisfaction principalement évoquée est la longueur des délais d'instruction : attendre des mois une décision concernant l'accompagnement à l'école de son enfant est incompatible avec le calendrier scolaire.

Cette situation génère chez les familles un fort sentiment d'impuissance et d'injustice, d'autant que la validité des décisions est limitée dans le temps, ce qui nécessite de remplir à nouveau les mêmes dossiers périodiquement, alors même que la maladie a plutôt tendance à s'aggraver. Les malades qui se sont exprimés lors de cette expérimentation ont aussi évoqué le fait que leurs interlocuteurs ne font pas l'effort de les comprendre.

Sur le plan social, le temps alloué, à la maison ou à l'extérieur, aux loisirs de l'ensemble des membres de la famille diminue considérablement.

La famille planifie les activités en fonction du rythme et des soins de l'enfant malade. Ses horaires sont ceux de l'enfant malade. Les autres activités s'organisent au conditionnel. De plus, les sorties de couple ou entre amis sont des occasions rares.

3) Les équipes pluridisciplinaires : articulation entre le médical et le social

Pour éviter des ruptures de parcours de vie de l'enfant, il est primordial de travailler en équipe avec la famille afin qu'elle reste actrice de ce parcours. Au sein d'un hôpital pédiatrique, chaque professionnel travaille en parallèle pour un objectif commun : le mieux-être de l'enfant et sa famille face à une maladie invalidante. Chaque discipline peut demeurer indépendante mais la constitution de réunions multidisciplinaires est favorable à l'émulation et à la réflexion autour de solutions coordonnées.

Lors de l'hospitalisation, l'assistant social veille à la participation et l'articulation des différents professionnels exerçant au sein du service hospitalier (médecins, éducateurs, psychologues, psychomotriciens, diététicien...). Chaque professionnel est complémentaire dans la prise en charge globale de l'enfant.

L'assistant social accompagne de façon quotidienne les familles et assure auprès d'elles un soutien psycho-social face à la maladie ou à l'annonce du handicap.

La sortie d'hospitalisation est anticipée avec les différents partenaires proches du domicile qui interviendront dans le quotidien de l'enfant.

L'intervention en interdisciplinarité favorise le développement de valeurs communes d'intervention. Elle assure la cohérence des services dispensés par l'hôpital et le maintien de leur qualité. Ce travail en équipe permet à chacun d'enrichir ses connaissances.

Lorsqu'une situation devient difficile à prendre en charge, le soutien mutuel entre professionnels s'avère extrêmement rassurant. L'interdisciplinarité maximise l'efficacité et l'efficacité des interventions des professionnels.

Établir des partenariats fait également partie du rôle de l'assistant social pour éviter les ruptures de prise en charge à la sortie de l'hospitalisation. Toutefois, le travail en équipe et partenarial ne doit pas occulter un élément essentiel au travail social : le secret professionnel.

4) Les dispositifs d'aide aux familles

L'impact de la maladie se manifeste également sur le plan économique. Un des deux parents arrête de travailler pour effectuer les soins. Les frais de transport et d'hébergement pour les parents lors de l'hospitalisation de leur enfant s'ajoutent aux charges courantes et augmentent les dépenses.

Des aides financières existent pour soulager, au moins en partie, les familles confrontées à l'éducation d'un enfant en situation de handicap. L'assistant social doit apporter des réponses adaptées aux besoins d'accompagnement spécifiques pour l'accès à des dispositifs d'aide, notamment l'ouverture des droits à l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) et la prestation de compensation du handicap (PCH). C'est l'assistant social qui accompagne la famille pour élaborer le projet de vie, en fonction duquel un plan de compensation

est proposé par la PCH. Celui-ci doit permettre de couvrir les besoins en aides humaines et techniques, les aménagements du logement et du véhicule, les aides spécifiques ou exceptionnelles, et les aides animalières.

D'après l'enquête de Maladie Rare Infos Services le poids financier du « reste à charge » est lourd.

En effet, une personne sur deux (47 %) déclare avoir des frais qu'elle doit elle-même assumer. Ce reste à charge concerne en premier lieu les enfants en bas âge (78 %). Les principales causes des « restes à charge » sont des remboursements partiels de l'assurance-maladie (57 %), de la complémentaire santé (35 %) ou des dépassements d'honoraires de professionnels de santé (44 %).

Sur le plan familial, l'accompagnement favorise le processus d'adaptation de la famille aux impacts de la maladie. Sur le plan professionnel, l'assistant social aide aux démarches auprès des employeurs afin d'obtenir des aménagements d'horaires, des autorisations d'absences, des congés pour enfants malades comme l'allocation journalière de présence parentale (AJPP).

Pour les parents d'enfants atteints de maladies rares, la théorie est parfois très éloignée de la réalité. Avoir accès aux différentes aides s'apparente pour eux à un parcours du combattant, à cause du particularisme de leurs maladies qui « n'entrent pas dans les cases » de l'administration.

1.2 - Facteurs déclenchant les ruptures de prise en charge

Au quotidien, la maladie désorganise le système familial et la vie sociale. L'expérimentation a pu mettre en exergue quatre facteurs conduisant à des ruptures de prise en charge sociale.

1) L'errance de diagnostic

D'après l'observatoire des maladies rares 2015, le délai entre les premiers symptômes et le diagnostic est de quatre ans. Les malades passent d'un spécialiste à un autre pour mettre un nom sur leur maladie. Pour les familles concernées, souvent en plein brouillard, ce temps d'errance est vécu comme « une éternité », « une attente interminable », « une impuissance face à cette recherche », « l'étrangeté de l'attente et de la fatigabilité ».

La famille doit s'organiser pour rester auprès de son enfant et concilier sa vie professionnelle s'il y en a une. Il faut aussi penser à un nouveau mode de garde pour la fratrie. L'errance de diagnostic a pour conséquence un retard dans le recours aux dispositifs d'aide. Les parents des enfants n'ayant pas un nom sur la maladie n'entament aucune démarche pour faire reconnaître le handicap. La préoccupation et l'anxiété occupent toute la place et l'énergie nécessaire pour effectuer d'autres démarches.

Lorsque l'annonce du diagnostic survient, c'est un moment violent, bien que souvent attendu et incontournable, qui marque l'histoire de la toute la famille. Chaque parent peut décrire à la seconde près ses sentiments et émotions lorsque le médecin a annoncé le diagnostic, la formulation utilisée, les gestes, les sensations ressenties, le lieu et le bouleversement qui s'en est suivi. Parce que tous

Ils ont le sentiment de devoir se justifier face aux organismes pour bénéficier d'aide. De nombreux parents se sentent « humiliés ». Ce sentiment est plus important lorsque la famille n'a jamais bénéficié d'aide ni interpellé un assistant social auparavant.

Les différents contacts avec les administrations et services contribuent à construire l'identité de l'enfant avec son handicap ainsi qu'à sa reconnaissance par la société. L'assistant social établit des liens de partenariat avec les structures extérieures.

parlent d'un bouleversement dans leur vie. Celui-ci perturbe l'identité de l'enfant et sa famille. En effet, 80% des maladies rares ont des origines génétiques, il est donc question d'affiliation. La famille est alors « confrontée à l'inconnu ».

Cette annonce est vécue avec une grande ambiguïté, elle est associée à un soulagement mais aussi une grande inquiétude puisque sans possibilité thérapeutique curative. Dorénavant, la famille doit réorganiser sa vie autrement et se reconstruire avec cette nouvelle donnée.

2) La méconnaissance de la maladie

La méconnaissance de la maladie, donc sans représentation collective, associée parfois à des symptômes subjectifs (douleurs, fatigue...) non visibles ou marqués, d'une grande variabilité, entraîne peu à peu l'exclusion sociale (école, emploi, loisirs...).

La maladie étant dans la plupart des cas méconnue, les malades sont alors pris en charge sur la base de l'expression de leurs symptômes. D'après les témoignages recueillis durant l'expérimentation, les parents avouent être rassurés face à des professionnels spécialisés. Ils se sentent beaucoup moins seuls, lorsqu'ils sont accompagnés par des paramédicaux qui connaissent bien la maladie.

L'accès à l'information étant retardé, la demande de reconnaissance du handicap s'effectue alors dans l'urgence et avec précipitation.

Une demande de reconnaissance ou de compensations impose de prendre du recul : les familles doivent détailler les éléments du handicap au quotidien, ce qui représente parfois un exercice trop compliqué. Si la demande n'est pas suffisamment précise et complète, les réponses apportées par la MDPH ne sont pas toujours adaptées ou ne répondent pas aux souhaits de la famille.

D'après l'observatoire de Maladies Rares Infos service, la rareté, l'hétérogénéité, l'étrangeté de ces maladies confrontent toutes les familles au même constat : vivre avec une maladie rare c'est se trouver « en dehors des cases » médicales, scientifiques, sociales et administratives. Vivre avec une maladie rare c'est affronter, jour après jour, défis et difficultés dans tous les domaines de la vie.

C'est aussi devoir faire face à un parcours du combattant. Les réponses ne sont pas toujours adaptées car les conséquences de la maladie diffèrent d'une pathologie à l'autre ; mais surtout, avec une même pathologie, les conséquences peuvent être très différentes.

3) L'éloignement géographique

La famille s'inscrit dans un contexte de grande vulnérabilité dû à la maladie mais aussi, le plus souvent, à l'éloignement géographique entre le centre de référence spécialiste de la maladie et le domicile. Cet éloignement crée un sentiment d'isolement pour toute la famille.

Chaque famille devrait pouvoir être accompagnée et orientée avec les mêmes chances de qualité de prise en charge, et ceci quels que soient sa situation et son lieu d'habitation.

Or, pour la majorité des enfants pris en charge, le centre de référence et le domicile sont trop éloignés l'un de l'autre. Cet éloignement ne facilite pas les échanges entre les équipes médicales, les éducateurs (kinésithérapeute, orthophoniste...) et les travailleurs sociaux à proximité du domicile. L'éloignement géographique du centre de référence et les multiples consultations ne permettent pas un accompagnement de proximité et de qualité.

La famille doit donc connaître et utiliser au mieux les ressources existantes. L'éloignement oblige les parents à coordonner et organiser le parcours des soins, au-delà de l'hôpital. Ils doivent mobiliser toutes les ressources sanitaires et sociales pour que l'enfant ait une cohérence et une continuité dans son parcours de vie.

4) La lourdeur et la chronicité de la prise en charge médicale

Les parents sont également épuisés par le rythme des hospitalisations et les examens médicaux à répétition. La multiplication des spécialisations inévitables au regard du progrès médical doit aller de pair avec une grande coordination des interventions dans un souci de prise en charge globale. Les transports sont nombreux entre l'orthophoniste, le kinésithérapeute, le médecin spécialiste, les travailleurs sociaux. L'organisation familiale s'effectue au rythme de la prise en charge de l'enfant malade. Cette nouvelle organisation nécessite d'assurer la garde de la fratrie et le maintien de l'emploi des parents.

Les soins au quotidien peuvent s'effectuer au domicile, de nombreux parents sont formés aux soins spécifiques à prodiguer à leur enfant. Ce que l'on pourrait définir comme un transfert planifié et organisé de compétences, du soignant vers le parent.

Approche méthodologique

2.1 - Phénomène étudié

1) Problématique

Le parcours de vie de l'enfant est constitué d'étapes clés, susceptibles de devenir des points de rupture dans le parcours pour un enfant atteint de maladie rare. Si les soins à effectuer sont complexes et donc difficiles à concilier avec l'organisation scolaire et familiale, ils peuvent constituer un frein dans le parcours de vie de toute la famille.

L'entrée en primaire, au collège, l'insertion professionnelle sont autant de passages à risque. Ainsi, de nombreux enfants sont orientés vers une scolarité spécialisée bien que celle-ci ne soit pas toujours adaptée, lorsque la maladie est mal reconnue

et les symptômes multiples. Les maladies rares se caractérisent par une grande variété de signes cliniques qui varient non seulement d'une maladie à l'autre mais également d'un patient à un autre atteint de la même maladie. Les démarches administratives sont contraignantes car la maladie et les symptômes associés ne rentrent pas dans les cases de l'administration. Pourtant un accompagnement social type prenant en compte les conséquences du handicap au quotidien est primordial pour l'ensemble des familles afin d'optimiser et de rendre leur parcours plus fluide.

2) Hypothèse de travail

Notre hypothèse de travail était que le parcours de vie d'une famille ayant un enfant atteint de maladie rare s'apparente davantage à un parcours du combattant. La maladie rare, souvent d'origine génétique, altère et déstabilise toute la famille dans toutes ses composantes : son intimité, sa subjectivité, son identité, sa filiation, sa transmission et donc son histoire familiale. Les maladies rares sont hétérogènes, leur expression est très variable et elles peuvent être à l'origine de handicaps très différents. Nous avons tenté d'approcher les différentes situations de façon singulière, par le vécu de chaque enfant et de ses parents et leurs problématiques différentes. Nous nous sommes efforcés d'être les plus attentifs possible à chaque situation. Cependant, il existe des points communs liés principalement au vécu de la famille.

L'expérimentation a permis de décortiquer, de déséquer le parcours de l'enfant et sa famille et d'en relever les points de rupture en s'appuyant sur l'accompagnement social effectué par les assistants sociaux, ainsi que les témoignages des associations et des familles. Pour prévenir les difficultés dans la vie de l'enfant et sa famille, il est nécessaire de pro-

poser des moyens d'améliorer leur quotidien, tels que la sensibilisation des assistantes sociales à la prise en charge de ces maladies rares et une meilleure communication entre les différents acteurs. Après avoir bien identifié les freins, nous pouvons proposer des moyens d'action afin d'éviter les ruptures de prise en charge. La création de moyens d'action innovants sera testée puis validée par les familles et les associations de patients.

Des recommandations et un modèle d'accompagnement permettront d'anticiper les difficultés des familles. Ils constitueront un gain de temps pour les équipes des centres de référence.

3) Le partenariat hôpital Necker-Enfants malades et Fondation Groupama pour la Santé

Trois acteurs majeurs ont permis de mettre en place l'expérimentation. Tout d'abord, la création en 2013 d'un espace maladies rares, maladies chroniques et handicap à l'hôpital Necker – Enfants malades grâce à la direction de l'hôpital.

Le professeur Sarnacki, médecin, chercheur, vice-président santé du Plan National Maladies Rares, sensible au problème social de la prise en charge des familles, a sollicité la Fondation Groupama pour la santé, afin d'explorer davantage les difficultés du quotidien des familles.

Le 2^e plan national maladies rares (PNMR2) a permis de mettre en évidence la nécessité de conduire un projet pour faciliter le parcours de vie des enfants atteints de maladies rares.

En effet, à la demande des associations, un axe dans le PNMR2 a développé des objectifs au sujet du parcours de vie de la personne malade. Il s'agit de favoriser une organisation sanitaire sociale et médico-sociale intégrée permettant de mieux coordonner les parcours de soins et de vie ; notamment dans les situations les plus complexes. Améliorer et diffuser les connaissances sur les conséquences des maladies rares en termes de handicap et de retentissement sur la scolarité et la qualité de vie des personnes.

Les associations de malades et de leurs familles ont été associées au projet de son élaboration et à sa mise en œuvre.

4) Conception d'un modèle

Dans les maladies rares, il est nécessaire de tenir compte de la petite taille des effectifs pédiatriques et de la grande diversité de handicaps et donc des parcours de vie. Il existe 8 000 maladies rares et de nombreuses maladies sont décrites chaque année. Il semble donc inconcevable de créer un modèle par pathologie.

Il est très vite apparu la nécessité de créer un modèle unique reprenant les difficultés communes que pouvaient rencontrer tous les enfants atteints de maladies rares. Nous avons cherché à élaborer un set commun qui puisse être utilisé par le maximum d'assistantes sociales.

Nous ne mesurons pas l'état de santé de l'enfant, mais la perception des parents de sa place dans l'existence, dans ses aspects physiques, psychologiques, dans ses relations sociales et avec son environnement. Celle-ci est mesurable, avec une variabilité et une possibilité d'erreurs de mesures certes plus grandes qu'avec des mesures cliniques classiques, mais sans que cela n'empêche d'en utiliser les résultats. Nous mesurons la capacité à vivre avec et malgré la maladie rare. Notre approche est multi dimensionnelle.

Du point de vue méthodologique, nous avons utilisé le questionnaire de Maladies Rares Info Service de 2015 qui avait pour but de mieux connaître le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares. La création de ce modèle n'enlève en rien le caractère singulier des situations de chaque enfant, mais il permet davantage de prévention dans sa prise en charge, il permet d'accompagner les choix de vie et la réflexion de la famille autour de l'enfant.

Il existe une grande différence entre le vécu à l'hôpital et à l'extérieur. Penser à l'insertion professionnelle et scolaire de l'enfant demande un changement de culture du corps médical. La prise de conscience est difficile et l'impuissance terrible. Il faut sécuriser le parcours de l'enfant. Cela a un coût. Mais celui-ci ne peut être que très inférieur à celui de la désinsertion professionnelle.

2.2 - Public cible

1) Sélection des familles

Nous avons fait le choix de cinq maladies particulièrement invalidantes, à l'origine de difficultés particulières d'inclusion sociale.

Ces cinq pathologies ont pour conséquence différents types de handicap : moteur, sensoriel, psychique, mental ou polyhandicap. Les cinq pathologies retenues sont les anomalies ano-rectales sévères, maladies osseuses constitutionnelles, les syndromes d'Angelman, de CHARGE, de Prader-Willi, et de Rett.

Nous nous sommes orientés vers un échantillon varié tant au niveau démographique que par le niveau de vie, la catégorie socio-professionnelle des familles, ou par les variations en ce qui concerne l'âge de l'enfant malade et ses problématiques qui en découlent. En effet, le modèle doit pouvoir être transposable à toutes les situations sociales. Ainsi, nous pourrions percevoir au plus près l'essence commune du vécu des familles. Nous avons fixé le nombre de participants à cinquante à l'hôpital Necker-Enfants malades. Nous avons conduit de 3 à 15 entretiens selon les besoins et problématiques de chacune d'elles. Nous avons également testé les outils construits dans ce cadre au CHU d'Amiens et pour 17 familles à la halte-garderie Trotte Lapins qui se trouve à Paris.

Un comité de pilotage a été créé pour valider les étapes et l'élaboration des outils.

Il était composé de cinq médecins ou chirurgiens spécialistes différents correspondant aux cinq pathologies, pour obtenir une variation de l'approche de la pathologie ainsi que du directeur des finances et de la recherche de l'hôpital Necker-Enfants malades. Il se réunissait tous les trimestres.

Le comité de suivi était composé de la directrice de la Fondation Groupama, de membres du conseil d'administration de la Fondation Groupama, des membres d'associations, de la coordinatrice de la plateforme maladie rare de Necker et du Pr Sarnacki.

La pré-sélection des enfants participants était faite par le médecin, l'assistante sociale et/ ou l'association de patients. Dans un premier temps, nous avons rencontré chaque famille avec l'assistante sociale du service concerné, pour proposer de participer à l'expérimentation. Le premier entretien se tenait à l'hôpital. Pour cela, nous avons élaborés au préalable une grille d'entretien pour obtenir une base de données commune et pour éviter les points de rupture dans le parcours de vie future de l'enfant. Puis un questionnaire qualité de vie a été transmis aux cinquante familles. Les premiers entretiens ont eu lieu de septembre 2015 à juillet 2017 (Annexes 1 et 2).

2) Recueil des données et analyse des situations

Avec les cinq assistantes sociales correspondant aux cinq pathologies nous avons inclus cinquante familles. Nous sommes intervenues directement auprès de l'enfant et sa famille pour les aider dans leur parcours de vie, coordonner ce parcours et faciliter leur accès aux prestations nécessaires. La complexité des situations provient de la coexistence des facteurs particuliers aux maladies rares. Le terme de complexité est utilisé pour qualifier la situation d'un patient pour lequel la prise de décision clinique et les processus aux soins ne peuvent être, ni de routine, ni standards. Une situation complexe peut être définie comme une situation dans laquelle la présence simultanée d'une multitude

de facteurs, médicaux, psychosociaux, culturels, environnementaux et/ou économiques sont susceptibles de perturber ou de remettre en cause la prise en charge d'un patient, voire aggraver son état de santé. L'enfant peut alors se retrouver exposé à un risque accru d'hospitalisations non-programmées et de ruptures dans son parcours. Le guide méthodologique publié par la DGOS en 2012 définit les situations complexes, comme des « situations appelant une diversité d'intervenants et auxquelles le médecin traitant ne peut répondre avec ses propres moyens. Il s'agit essentiellement de patients atteints d'affections chroniques sévères, avec comorbidités, et problèmes sociaux ou problèmes de dépendance surajoutés ».

Connaissant les facteurs de ruptures de prise en charge des enfants atteints de maladies rares et les définitions des situations complexes la construction d'un parcours de vie impose de procéder par étapes et en premier lieu à la collecte des informations de la famille pour une prise en charge sociale globale.

Le parcours de vie se construit en tenant compte de la maladie, mais également des spécificités liées au développement physique, psychologique et cognitif du nourrisson à l'adolescent.

La construction d'un parcours de vie impose de procéder par étapes et en premier lieu à la collecte des informations de la famille pour une prise en charge sociale. Ces informations seront le support des modélisations et des analyses de trajectoires des patients dans l'orientation de l'accompagnement social (données socio-économiques...). L'un des points clés consiste à procéder au recensement exhaustif et qualitatif des types d'acteurs de la prise en charge de la maladie.

Nous effectuons l'identification des points de rupture ou de défaillance du système de prise en charge, de leurs causes (défaut d'offre, d'accessibilité ou de coordination de l'offre disponible...) puis des solutions et leviers envisageables.

Il s'agit de recenser au sein de chaque région les ressources existantes (humaines, techniques, associatives, institutions, établissements) et identifier les manques permettant la réalisation de la trajectoire idéale. Nous avons pu recenser une personne ressource pour le moitié des situations. Ce professionnel a permis d'effectuer un relais à proximité du domicile.

Les maladies rares ne rentrant pas dans « les cases » de l'administration, il est important d'anticiper toutes les démarches telles que l'entrée à l'école, les aménagements de domicile. Pour cela il est important d'effectuer une évaluation prenant en compte tous les aspects de la vie de l'enfant pour accompagner de façon individualisée.

Résultats et conception d'un modèle : un kit (méthode + outils)

Les maladies rares ne rentrant pas dans « les cases » de l'administration, il est important d'anticiper toutes les démarches telles que l'entrée à l'école, les aménagements de domicile. Pour cela il est important d'effectuer une évaluation prenant en compte tous les aspects de la vie de l'enfant pour accompagner de façon individualisée.

3.1 - Analyse des données

1) Difficultés des familles

À partir d'un questionnaire, nous avons pu mettre en lumière les difficultés de la famille pour compléter et élargir les informations que nous pouvions avoir après une évaluation sociale. Les questions sont inspirées de l'observatoire sur les trois thèmes suivants : vie quotidienne (troubles ressentis, besoins...), établissement ou service médico-social et vie personnelle (conséquence de la maladie, répit...). Le questionnaire a été rempli par les parents des cinquante enfants atteints de maladies rares entre octobre 2015 et mars 2016. Les données recueillies grâce aux questionnaires ont été analysées et comparées aux résultats obtenus par les 448 questionnaires de l'observatoire de Maladies Rares Info Services.

Les troubles sont ressentis comme lourds ou très lourds pour près de 80% des familles que nous avons interrogées et de 70% des répondants de l'observatoire.

90% des parents soulignent la difficulté d'obtention d'aides et 71% pour les répondants de l'observatoire. Nous pouvons supposer que les familles sélectionnées dans l'expérimentation sont des enfants dont la pathologie engendre des contraintes particulièrement importantes dans la prise en charge au quotidien.

De nombreux parents nous font part de leur désespoir lorsqu'ils doivent remplir un dossier auprès de la MDPH puis, de façon récurrente, de la nécessité d'effectuer un recours. Pour toutes les familles de l'expérimentation, la maladie a eu un impact sur la vie professionnelle de l'un des deux parents.

Sur l'aspect de la scolarité, 76% des enfants ont bénéficié d'un programme d'accompagnement spécifique et 42% pour l'observatoire. 60% des enfants ont bénéficié d'une AVS et 42% pour l'observatoire.

Tous les parents de l'expérimentation ont dû arrêter, diminuer ou adapter leur activité professionnelle depuis le début des symptômes de leur enfant. La maladie a isolé 55% des familles contre 48% pour l'observatoire des maladies rares.

Les conséquences de la maladie sur la vie personnelle, le bien-être et l'état de santé moral sont fréquentes et parfois lourdes.

En effet, la maladie est à l'origine d'épisodes dépressifs, de crises, ou de troubles du comportement pour près des deux tiers des personnes interrogées par l'observatoire, et pour l'ensemble des familles de l'expérimentation.

Les difficultés de couple sont fréquentes chez les parents d'enfants malades. Elles concernent 96% des parents et 72% des répondants de l'observatoire. Pour les deux tiers des parents la maladie est un facteur déclenchant ou aggravant.

Les résultats de l'expérimentation concordent donc avec ceux de l'observatoire 2015 de Maladies rares info services.

2) Analyse des demandes

La première demande est de prévenir l'errance diagnostique. Après le diagnostic, les familles se sentent soulagées mais entrent dans une nouvelle phase de grande inquiétude. Elles se sentent incomprises et désemparées. C'est à ce moment-là que le travailleur social peut intervenir. Un exemple : en informant à temps une maman qui exerçait la profession de magistrat de la possibilité d'obtenir des congés d'enfant malade, nous avons empêché que celle-ci ne quitte son travail et se retrouve en situation précaire.

La famille et les proches ne comprennent pas car ils ne connaissent pas la maladie

Lors de la première évaluation avec l'assistant social, nous avons recensé les six grandes priorités des familles :

- 1 - La demande d'Allocation d'éducation de l'enfant handicapé
- 2 - L'aménagement du logement/véhicule
- 3 - L'école (parcours partagé)
- 4 - Le mode de garde
- 5 - L'activité professionnelle des parents
- 6 - L'assurance maladie/ le remboursement des prise en charge et des soins

3) Points de concordance et des moyens : propositions des mesures concrètes

Plus de la moitié des familles n'avait pas connaissance de la présence d'un assistant social à l'hôpital et le regrettait. Il est apparu évident très rapidement que plus notre intervention était proche du début de la prise en charge dans le centre de référence, plus il devenait aisé de rendre la famille autonome. L'identification des professionnels et la connaissance de l'ensemble des organismes et dispositifs étaient plus rapidement acquises.

L'assistant social et moi-même étions sollicités en amont des difficultés de prise en charge. En ce qui concerne la scolarité, nous avons évité la déscolarisation de trois enfants en mettant en place un parcours partagé. Nous avons ainsi évité un temps plein au domicile et une surcharge importante pour les parents.

L'ouverture des droits à une allocation présente des difficultés pour presque la totalité des familles. En effet, l'évaluation individualisée des besoins et l'élaboration des réponses possibles est faite par des équipes pluridisciplinaires dans les MDPH (Maison départementales des personnes handicapées). Il y a une MDPH dans chaque département français. Les demandes doivent être faites par les familles sur un formulaire CERFA, qui permet d'exprimer besoins et attentes, et accompagnées d'un certificat médical récent. Dans le cas d'une maladie rare, le certificat médical devrait être rempli par un centre de référence ou de compétence, à défaut par un médecin qui connaît bien la maladie et le malade.

Cependant le certificat médical à lui seul ne permet pas d'évaluer la globalité d'une situation. Environ 80% des situations sont évaluées sur dossier dans les MDPH. Il est donc important de joindre à la demande tout autre élément d'information utile à l'attention de l'équipe pluridisciplinaire : examens médicaux, bilans para-médicaux et scolaires ; fiche handicap Orphanet sur la maladie, documents fournis par les associations... En comparant les différents dossiers remplis par les parents, il existe une hétérogénéité dans le remplissage. En effet, pour les parents n'ayant pas rempli la partie « projet de vie » la réponse apportée était insuffisante. La partie projet de vie correspond à une page libre ou tout parent peut exprimer ses besoins, l'organisation et contexte actuel dans lequel évolue l'enfant.

Il permet d'éclairer la commission sur la compensation à apporter à la famille. Pour les familles dont la compensation n'était pas suffisant nous avons effectué un recours à la MDPH qui s'est avéré très positif car les réponses apportées par la MDPH étaient davantage en adéquation avec les besoins de l'enfant.

En ce qui concerne l'évaluation par les assistantes sociales, lors des premiers entretiens, chacune d'entre elles avait une pratique différente. Afin d'améliorer et harmoniser les pratiques, nous avons élaboré une grille d'entretien pour une prise en charge globale.

Elle a permis d'y intégrer une évaluation de compréhension, mais surtout de suivre le processus d'avancement de la famille, en évitant de donner la liste complète des démarches à effectuer par les parents, qui peuvent s'avérer très lourdes, contraignantes et décourageantes.

3.2 - Élaboration de méthodes et outils pour une prise en charge globale

1) Grille d'entretien standardisée et check list : homogénéisation

Le parcours d'un enfant et de ses parents n'est pas constitué d'une chronologie d'étapes cohérente. Ce n'est pas une résultante, mais une interaction permanente avec l'ensemble des éléments du parcours. Le poids de chaque élément dépend de chaque famille. Par exemple, certaines familles choisissent d'accorder la priorité à l'emploi plutôt qu'à l'ouverture de droits (par exemple l'obtention d'une allocation). Les priorités diffèrent selon les individus et selon l'histoire de leur propre parcours. L'intégration sociale n'est pas une norme absolue. Elle est toujours relative. Il est donc important d'avoir une vision globale pour une prise en charge globale. Les projets de vie de l'enfant et de ses parents sont faits de choix individuels qu'il convient de respecter. Ces choix et priorités doivent être mis en évidence lors du premier entretien avec l'assistant social, ils doivent être éclairés et accompagnés. L'assistant social devient une sorte de GPS qui propose à la famille différentes voies possibles, en tenant compte de ses demandes et de ses choix. Ensuite il y a des réajustements, ou plutôt des paramétrages si l'on reprend l'image du GPS. Dans une situation d'embouteillage, l'assistant social propose un nouvel itinéraire. Beaucoup de parents demandent à l'assistant social : « Mais vous, à ma place, comment feriez-vous ? » Il n'est pas question de donner un avis, mais toutes les informations d'orientation et les conseils nécessaires pour que la famille soit autonome dans son parcours.

Malheureusement, dans le système actuel, l'assistant social à l'hôpital ne voit qu'une infime partie de l'ensemble des parents qui souhaiteraient être orientés. Toutes les catégories sociales et professionnelles concernées par les maladies rares ont besoin d'une orientation, nécessaire pour l'avenir du parent, mais aussi de l'enfant. La maladie conduit souvent un parent à faire des choix, comme quitter son emploi, et devient un facteur de précarité.

Cette évaluation reprend la méthodologie du travail social.

Des éléments supplémentaires ont été ajoutés en lien avec les spécificités de l'accompagnement social dans les maladies rares. Nous abordons des questions telles que la douleur et le sommeil. Nous y avons ajouté un partenaire essentiel dans les maladies rares : l'association de malades en lien avec la pathologie de l'enfant. L'association est un relais qui fournit à la famille soutien et information sur les dispositifs et organismes existants. Pour répondre aux demandes des familles et proposer un accompagnement social optimal, nous évaluerons la compréhension du parent ou de l'enfant selon son âge. Les intitulés des dispositifs sont tous des acronymes ou sigles. Il est donc extrêmement complexe d'identifier les acteurs et les modalités pour ouvrir droit à des prestations ou accompagnements spécifiques. Imaginez un tel dialogue : « pour ouvrir droit à l'AEEH, vous devez effectuer un dossier MDPH, celui-ci sera évalué à la CDAPH pour prétendre à la PCH ou l'AEEH catégorie 1 à 6 ». Trop de courriers de l'administration, de formulaires et d'imprimés sont encore rédigés dans un langage technique et juridique inadapté, voire désuet, avec le risque de créer des incompréhensions ou des malentendus chez la famille, et au final générer une perte de temps pour la famille comme pour les administrations. L'assistant social doit rendre ce jargon compréhensible pour toutes les familles, y compris les moins précaires. Les centres de référence prennent en charge des enfants sur l'ensemble du territoire. Il est donc difficile de connaître les partenaires sociaux à proximité du domicile de l'enfant. Il est important d'identifier un professionnel, assistant social de secteur pour le sensibiliser à la maladie rare, et que celui-ci prenne conscience de son expertise dans les maladies rares, afin de transmettre ses connaissances aux autres professionnels proches du domicile.

Une question récurrente est apparue durant l'expérimentation : « comment reconnaître une maladie rare dans les services de soins car celle-ci est rencontrée quotidiennement et devient non rare dans un service médical ? ». Il est donc primordial de sensibiliser les professionnels aux maladies rares en informant des ressources existantes telles qu'Orphanet.

2) Pochette d'information

Au fur et à mesure de l'inclusion, nous avons veillé à ce que toutes les catégories professionnelles soient représentées. En effet, ce sont les familles les plus précaires qui sont le plus facilement orientées vers une assistante sociale.

Pour de nombreuses autres familles, l'orientation vers le service social n'est pas proposée, ce qui est regrettable dans la quasi-totalité des situations. L'orientation et l'information précoce évitent les ruptures de prise en charge pour tous.

L'errance de diagnostic est synonyme d'errance administrative. En effet, nous avons rencontré des parents pour lesquelles l'information donnée trop tardivement a créé une situation précaire. Pour illustrer ceci nous avons inclus une famille à laquelle le diagnostic venait d'être donné, dont le profil ne la prédisposait pas à être orientée, a priori, vers une assistante sociale. Cette famille nous a exposé son projet d'organisation après cette annonce de diagnostic, notamment avec l'arrêt du travail de la mère, considérant que le mode de garde adapté n'existait pas, ainsi qu'un projet de déménagement pour un loyer moins cher afin de compenser la perte de salaire.

Le récit de cette famille n'est pas marginal mais extrêmement courant. Nous l'avons informée de l'al-

location journalière de présence parentale (AJPP) qui permet aux parents d'arrêter temporairement leur activité et les protège vis-à-vis de leur employeur.

En ce qui concerne le mode de garde, il existe des haltes-garderies spécialisées qui peuvent accueillir des enfants malades. Ce premier entretien a permis d'anticiper les difficultés économiques et les risques d'isolement de la famille. Rassurer, écouter et soutenir le parent dans ses choix de vie en connaissant tous les dispositifs existants constitue la mission première des assistants sociaux.

En rencontrant de nombreux parents et connaissant l'ensemble des fiches pratiques, il nous a paru évident de créer une pochette rassemblant l'ensemble des informations administratives recensés dans l'hôpital pour distribuer aux parents en début de prise en charge dans un centre de référence. La pochette a été envoyée aux 50 familles, nous avons reçu 38 réponses. Les retours ont été positifs pour 29 parents. En effet, pour les parents, il est difficile de se retrouver seul face à un diagnostic sans plus d'information. « Nous savons que la maladie sera à vie » et pourtant, aucun moyen d'être acteur : « nous subissons cette annonce » sans avoir d'information supplémentaire qui nous aiderait à vivre le mieux possible au quotidien.

3) Carnet de liaison

La coordination entre les différents acteurs est une problématique souvent abordée. En effet, dans les maladies rares la prise en charge spécifique est effectuée dans un centre de référence maladies rares, éloigné du domicile de la famille. L'hôpital de proximité est donc un acteur important.

Les maladies rares sont caractérisées par une pathologie complexe avec des syndromes associés : cette multitude d'atteintes médicales conduit à une prise en charge médicale et paramédicale importante, multipliant les acteurs médicaux, paramédicaux, sociaux et éducatifs.

Cette prise en charge multidisciplinaire complique la communication et la transmission d'informations cohérentes entre les différents acteurs. Le carnet a été créé pour l'enfant et le parent, dans le but d'identifier l'ensemble des professionnels. En identifiant le professionnel, il est plus facile pour le parent de le solliciter et de disposer ainsi plus rapidement de l'information pertinente.

Le carnet comporte une partie répertoire, afin de recenser tous les professionnels du centre de référence et tous les intervenants. La moitié des parents a utilisé le carnet de liaison : ceux dont

le diagnostic est récent ou qui ont des enfants de moins de 8 ans. À la halte-garderie « Trotte lapins », nous avions proposé à dix familles de l'utiliser. Les remarques retenues sont « Il n'est pas assez solide » et « Ajouter des feuillets à la fin pour y mettre des notes ». Le carnet a été un succès. Les parents l'ont utilisé pour faire le lien avec l'entrée à l'école et, durant les vacances, il a permis en cas d'urgence de le montrer aux professionnels médicaux sur le lieu de vacance. Sept familles ne faisant pas partie de l'expérimentation nous ont sollicités pour bénéficier de la même prise en charge et des outils créés tels que le carnet.

Pendant toute la durée d'hospitalisation, il est important de préparer la sortie de l'enfant, notamment en coordonnant et en informant les acteurs à proximité du domicile. Établir des liens avec des partenaires comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH), la protection maternelle infantile (PMI), l'assistant social de secteur, l'école, l'hospitalisation à domicile, est important pour éviter l'isolement et anticiper les points de rupture possibles. L'assistant social doit s'assurer de la collaboration de tous, pour soutenir la famille et favoriser son autonomie.

Pour cela, les partenariats avec les services extérieurs à l'hôpital sont fondamentaux, ce sont eux qui vont proposer un accompagnement de proximité et de qualité.

4) Tutoriel : faciliter la rédaction du projet de vie dans le dossier de l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH)

L'allocation d'éducation de l'enfant handicapé peut compenser le handicap. Le handicap est évalué en fonction des limitations d'activité et de l'environnement de l'enfant. C'est une allocation qui varie de 130 à 1 238 euros. De nombreuses familles témoignent que les réponses apportées sont très hétérogènes d'un département à l'autre. Aucun élément ne nous a permis de vérifier cette information. En revanche, ce que nous avons pu constater, c'est l'hétérogénéité des dossiers. En effet, le dossier est composé d'une partie administrative, d'un certificat médical et d'un projet de vie. Le projet de vie est une feuille libre qui permet aux familles de s'exprimer librement. Pour les parents, écrire le quotidien et l'organisation familiale avec son enfant en situation de handicap est un exercice difficile. Par conséquent, peu de projets de vie sont renseignés. Lors de la commission des droits de l'autonomie où siègent médecins, travailleurs sociaux et associations, il est très difficile de statuer sur un dossier qui ne renseigne pas sur ces éléments importants pour compenser la perte d'autonomie. Nous avons donc avec l'aide des assistantes sociales, associations et maison départementale des personnes handicapées (MDPH), construit un tutoriel qui permet de faire prendre du recul aux parents pour remplir le « projet de vie ». Pour un parent qui a toujours aidé et effectué les soins auprès de l'enfant, ses gestes relèvent du quotidien et ne sont pas exceptionnels. Le tutoriel sous forme de vidéo de trois minutes

permet aux parents de prendre conscience de tous les gestes, attentions et surveillance supplémentaires qu'ils n'auraient pas à effectuer avec un enfant en bonne santé.

C'est cette différence qui est mesurée et prise en compte pour l'AEEH. Il n'existait pas de vidéo sur le « projet de vie », à l'exception d'une vidéo amateur de la mère d'un enfant handicapé qui explique comment remplir le dossier. La vidéo bénéficiant d'un certain succès, nous avons donc pu mesurer le besoin de construire une vidéo. Cette vidéo est adressée aux parents d'enfants atteints de maladies rares. Elle sera sur de nombreux sites internet des hôpitaux, associations, MDPH, CNSA et les réseaux sociaux.

Conclusion

L'accompagnement social a pour but de favoriser le processus d'adaptation aux impacts de la maladie et l'autonomie de la famille. La maladie rare ne répond pas au schéma habituel des maladies. L'expérimentation a permis de distinguer les facteurs à considérer dans la prise en charge sociale en situation de rareté. L'errance de diagnostic, la méconnaissance de la maladie, l'absence de solution thérapeutique engendrent un isolement, une vulnérabilité dans le parcours de vie des enfants atteints de maladies rares. Dans ce contexte, il est indispensable de proposer un premier entretien pour les besoins et connaître les priorités des familles et de l'enfant : cette évaluation est possible grâce à l'élaboration de la grille d'entretien standardisée conçue à cet effet.

L'expérimentation a permis de répondre à des problématiques concrètes des familles, aux difficultés de compréhension, à la crainte de l'avenir, en proposant une prise en charge globale. Pour les familles prises en charge précocément, les chances d'autonomie sont bien plus importantes. Il est indispensable d'anticiper les freins dans la prise en charge des enfants.

Le tutoriel permet de donner toutes les clés pour bénéficier de réponses adaptées auprès de la MDPH (maison départementale des personnes handicapées).

Le carnet de liaison quant à lui, permet aux parents d'identifier les professionnels et leurs missions. Il contient aussi des informations sur la scolarité, la prise en charge médicale...

Tout au long de l'expérimentation, nous avons été impressionnées par le courage et la vitalité exprimés par les parents et leurs enfants, malgré le parcours du combattant qu'ils effectuent : les difficultés du quotidien, des relations, le retentissement de la maladie sur la vie personnelle et professionnelle des parents. La maladie rare et ses conséquences et problématiques spécifiques sont encore trop peu connues des travailleurs sociaux. Les travaux sur le 3e plan national maladies rares ont pris en compte les recommandations résultant de cette expérimentation telles que la prise en charge précoce des familles, la place d'un coordonnateur dans les centres de référence. De plus, pour garantir l'utilisation du modèle, la formation et la sensibilisation sur le handicap dans les maladies rares des professionnels sociaux, paramédicaux et médicaux paraissent essentielles. Il n'est plus question d'aborder l'enfant atteint de maladie rare uniquement dans une approche organique mais plus globalement, dans une dimension psycho-sociale.

Expérimentation organisée par l'hôpital Necker - Enfants Malades
et soutenue par la Fondation Groupama pour la Santé

**Optimisation du parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares
15 septembre 2015 au 15 juillet 2017**

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Madame Sixtine JARDE et l'assistante sociale M^{me} [] , proposent que vous et votre enfant, sur lequel vous exercez l'autorité parentale, participiez à une expérimentation coordonnée par S. Jardé (Hôpital Necker - Enfants Malades, Espace Maladies rares - Maladies Chroniques 149 rue de Sèvres, 75743 Paris Cedex 15 - Téléphone 01 42 19 27 27).

Il est important de lire attentivement cette note, n'hésitez pas à demander des explications supplémentaires.

Quel est le but de l'expérimentation ?

- 1) **Identifier les points de ruptures dans le parcours de vie de l'enfant.** Des facteurs médicaux sont à l'origine de ces ruptures : la rareté et la méconnaissance des différents aspects de la maladie par les acteurs sociaux et médico-sociaux. Cette méconnaissance provoque un retard dans le recours aux dispositifs d'aide. Les soins à effectuer peuvent être complexes et donc difficiles à insérer dans l'organisation scolaire et familiale. Ils peuvent constituer un frein à la scolarisation. S'y ajoutent la complexité médicale, la sévérité, la chronicité et la lourdeur de la prise en charge quotidienne.
- 2) **Contribuer à une meilleure coordination médico-sociale** entre le Centre de référence et le CHU de proximité, l'école, les établissements médico-sociaux, la MDPH et les associations.

Quels en seront les bénéfices ?

- 1) Nous tenterons de trouver des leviers d'action, dès lors qu'il y a une difficulté dans la prise en charge de l'enfant, en mobilisant le travail en partenariat avec les professionnels à proximité du domicile.
Si ces leviers d'action se révèlent satisfaisants, la méthode pourra être modélisable à l'ensemble des prises en charge des enfants atteints de maladies rares.

Je soussignés M^{me}, M^{lle}, M.

Nom : [] , Prénom : []

acceptons librement la participation de notre enfant

Nom : [] , Prénom : []

et nous-mêmes à l'expérimentation pour améliorer la qualité de vie de l'enfant et de sa famille à partir de septembre 2015 à juillet 2017. Date : []

Signature de l'autorité parentale

Signature du coordonnateur

Signature de l'assistante sociale

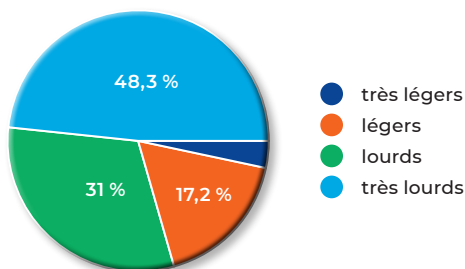
Nom, prénom (père) :

Nom, prénom (mère) :

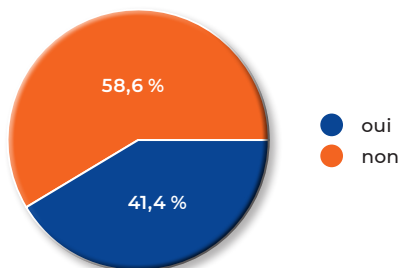
Résultats des questionnaires « Qualité de vie » des 50 familles de l'expérimentation

Vie quotidienne

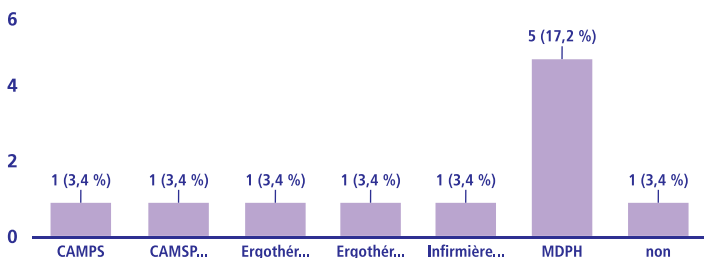
- Qualifiez-vous les troubles ressentis au quotidien par votre enfant de :



- Y a-t-il eu une évaluation d'aide de votre enfant au quotidien ?

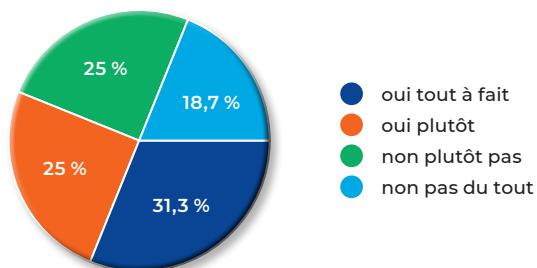


- Si oui, par qui cette évaluation a-t-elle été menée (MDPH, PMI...)?

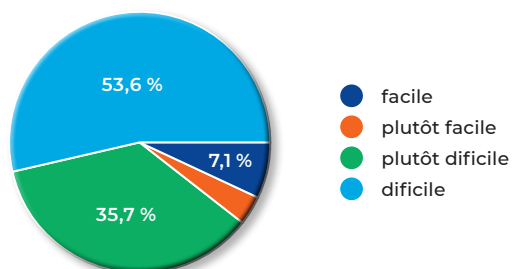


Vie quotidienne

Cette évaluation a-t-elle pris suffisamment en compte les besoins de votre enfant ?

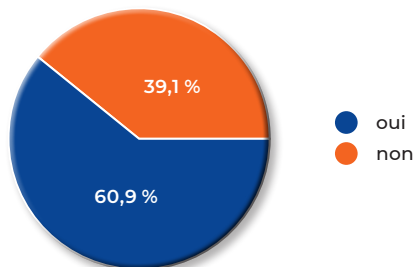


Obtenir ces aides a-t-il été :



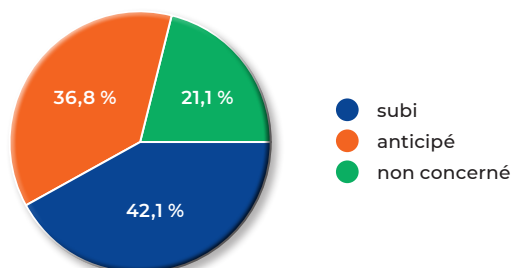
Établissement ou service médico-social

L'évolution de sa maladie a-t-elle amené votre enfant à être accueilli dans un établissement médico-social/ ou suivi par un service médico-social ?

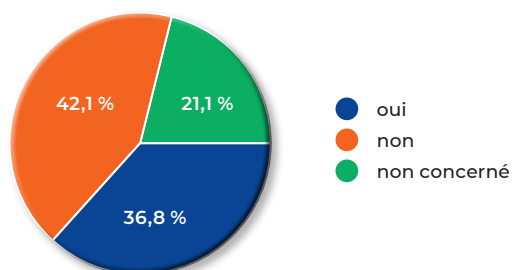


Établissement ou service médico-social

Ce départ en établissement ou ce recours à un service médico-social, a-t-il été :

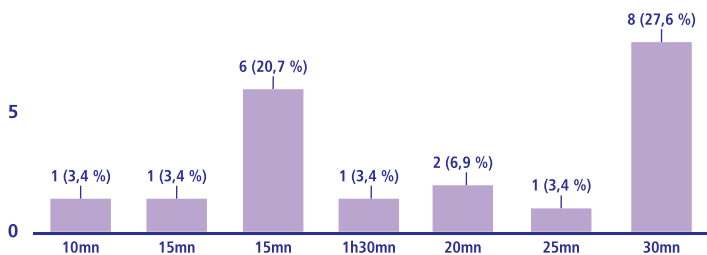


Avez-vous eu le choix de cet établissement ou de ce service ?



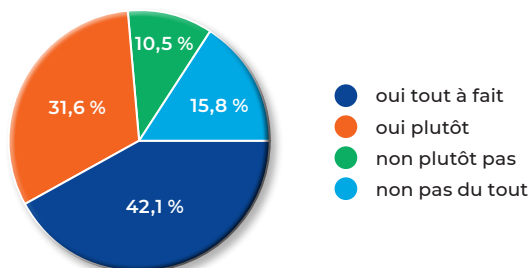
Combien de temps met votre enfant pour s'y rendre depuis son lieu de vie (h mn) ?

(si vous n'êtes pas concerné, répondre NC)

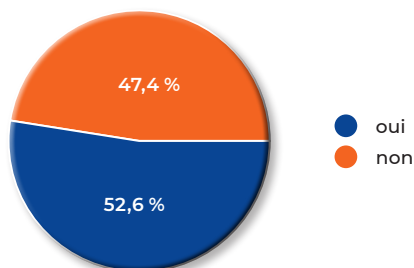


Établissement ou service médico-social

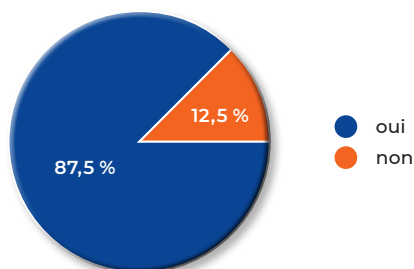
Cet établissement ou ce service correspond-t-il suffisamment à vos attentes ?



Selon vous, est ce que l'établissement ou le service a correctement assuré le lien avec la consultation médicale spécialisé où est suivi votre enfant ?

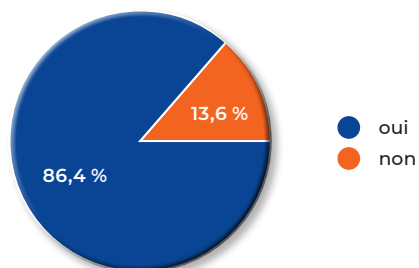


Le fait de rejoindre un établissement ou de disposer d'un service médico-social a-t-il eu des conséquences dans sa vie ?

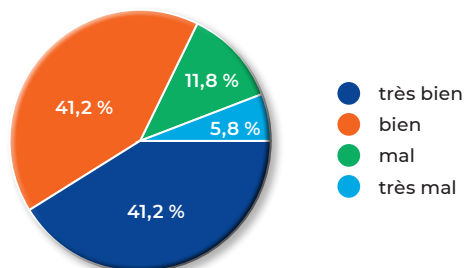


Établissement ou service médico-social

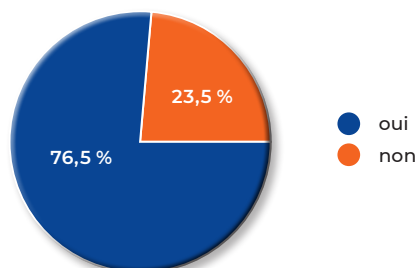
Votre enfant est-il (ou a-t-il été) scolarisé (école, établissement...)?



Lors de sa scolarisation, comment a-t-il été accueilli et écouté par l'équipe éducative ?

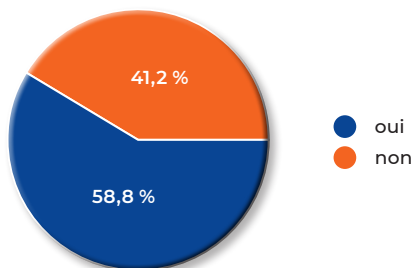


Un aménagement du rythme scolaire ou un programme d'accompagnement spécifique a-t-il dû être mis en place pendant sa scolarité ?

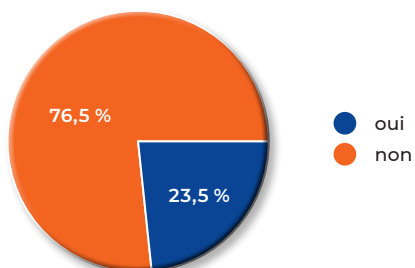


Établissement ou service médico-social

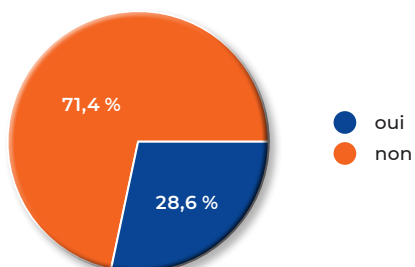
Votre enfant a-t-il (ou a-t-il eu) besoin de l'accompagnement d'un AVS ?



Pour sa scolarité, a-t-il intégré un établissement spécialisé (type IME) ?

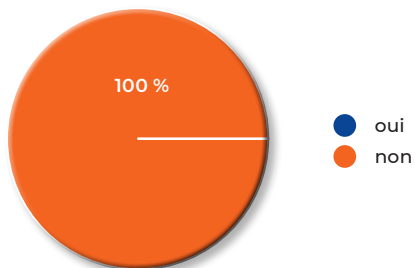


Si oui, pensez-vous qu'il aurait dû l'intégrer plus tôt ?

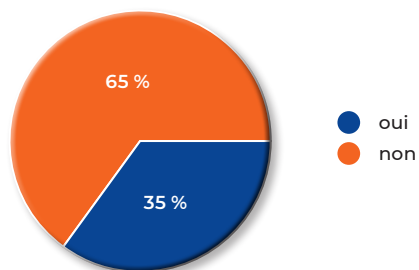


Établissement ou service médico-social

Votre enfant a-t-il reçu un enseignement à domicile ?

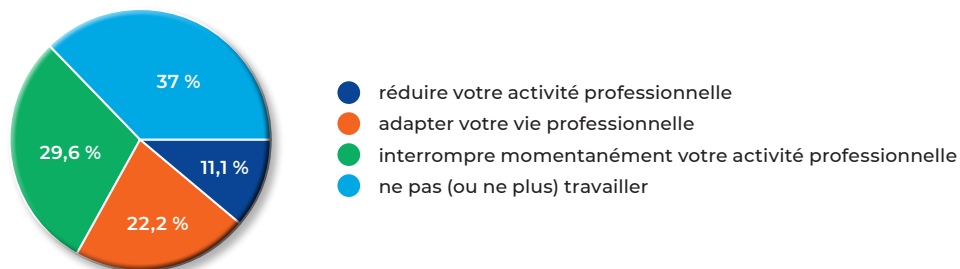


Votre enfant a-t-il dû être déscolarisé ?



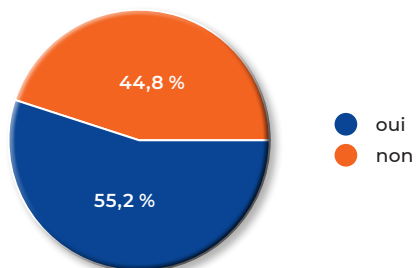
Vie personnelle

La maladie de votre enfant vous a-t-elle conduit à :



Vie personnelle

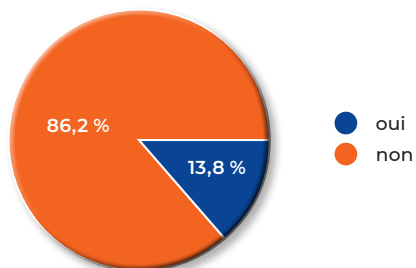
La maladie de votre enfant vous a-t-elle isolé de vos amis et proches parents (frères, sœurs...)?



La maladie de votre enfant et ses conséquences ont-elles été à l'origine de :

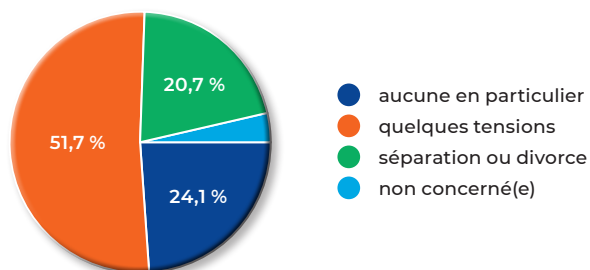


Votre enfant ou vous-même avez-vous eu besoin de cacher sa maladie ?

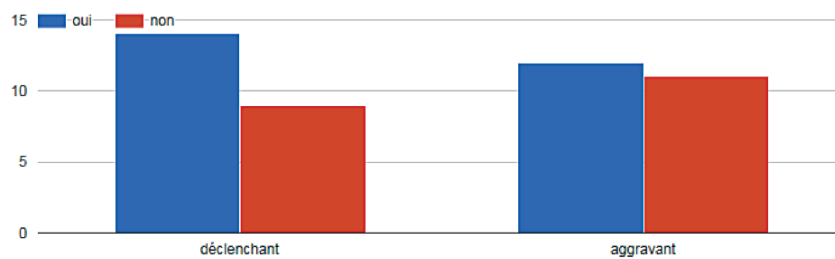


Vie personnelle

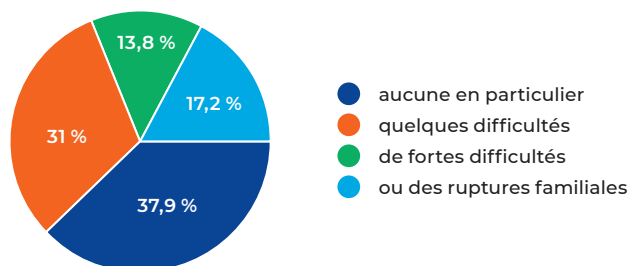
Avez-vous rencontré des difficultés de couple ?



Pensez-vous que sa maladie a pu être un facteur ?

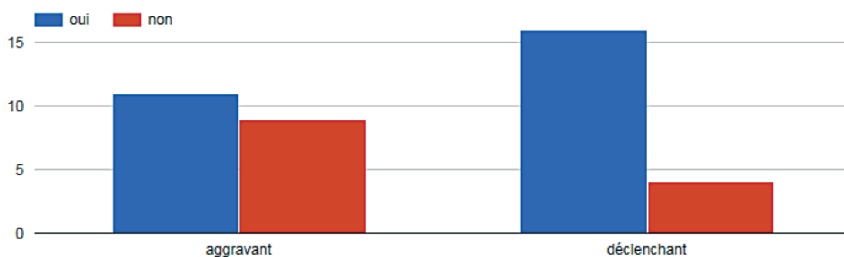


Avez-vous rencontré des difficultés familiales ?

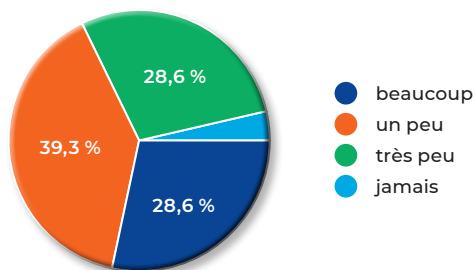


Vie personnelle

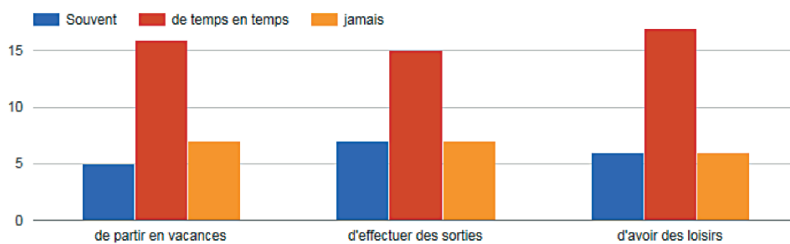
Pensez-vous que sa maladie a pu être un facteur ?



Avez-vous eu le sentiment que votre enfant a du temps pour lui en dehors de sa pathologie ?

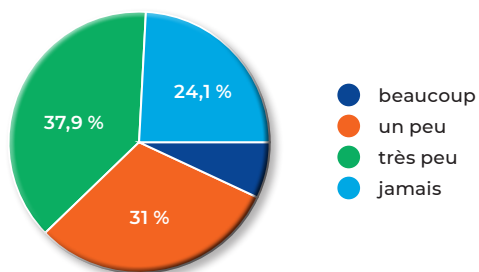


Votre enfant peut-il se permettre ?

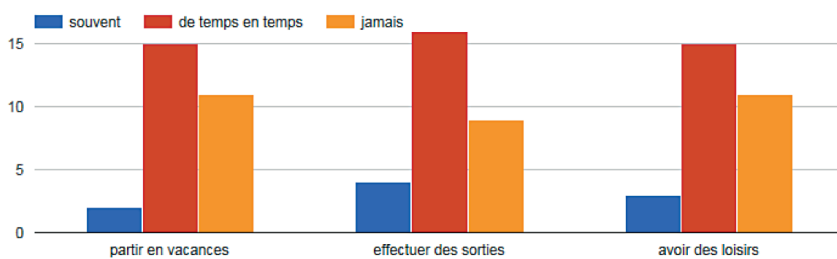


Vie personnelle

La maladie de votre enfant vous laisse-t-elle du temps pour vous en dehors de sa pathologie ?



Pouvez-vous vous permettre de ?



Ce document est issu de l'expérimentation sur le parcours de vie
des enfants atteints de maladies rares.

Cette expérimentation a été coordonnée par **Sixtine Jardé**
à l'hôpital universitaire **Necker-Enfants malades**
et soutenue par la Fondation Groupama, 2018.