



Association Française contre les Myopathies
1, rue de l'internationale - BP 59
91002 Evry Cedex
Tél. : 01 69 47 28 28
Fax : 01 60 77 12 16

Siège social
AFM- Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'hôpital
75 651 Paris cedex 13
www.afm-france.org



Alliance maladies rares
Plateforme maladies rares
102, rue Didot
75014 Paris
Tél. : 01 56 53 53 40
Fax : 01 56 53 53 44
www.alliance-maladies-rares.org



Créée en 1958 par des malades et des parents de malades, l'Association Française contre les Myopathies vise un objectif clair : vaincre les maladies neuromusculaires, des maladies évolutives, lourdement invalidantes, et pour la plupart d'origine génétique. Pour cela, l'AFM mène un combat sur tous les fronts, de la recherche des thérapeutiques à l'amélioration de la prise en charge médicale et de la vie quotidienne. Un combat qui bénéficie à l'ensemble des maladies génétiques et des maladies rares mais aussi à toutes les personnes en situation de handicap.



Créée en 2000, l'Alliance maladies rares est un collectif national qui rassemble plus de 160 associations de malades, représentant plus de 1 000 maladies rares et plus d'un million de malades. Sa mission est de susciter et de développer, sur les questions communes aux maladies rares et aux handicaps rares, d'origine génétique ou non, toutes actions de recherche, d'entraide, d'information, de formation et de revendication, pour :

- > Faire connaître et reconnaître les maladies rares sur leurs enjeux scientifiques, sanitaires et sociaux, ainsi que les personnes qui en sont atteintes, auprès du public et des pouvoirs publics.
- > Améliorer la qualité de vie et l'espérance de vie des personnes par l'accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion.
- > Promouvoir la recherche scientifique et clinique, donner l'espoir de guérison.

Accompagnement des personnes
atteintes de maladies rares, évolutives
et physiquement invalidantes

Recommandations

AVRIL 2006

Sommaire

<i>Introduction</i>	<small>PAGE</small> 5
Recommandations	<small>PAGES</small> 6 15
Etude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares	<small>PAGES</small> 16 45



Introduction

Depuis peu, l'amélioration de l'accompagnement des personnes malades est devenue un enjeu collectif. En novembre 2004, le Plan national maladies rares a retenu comme un de ses axes majeurs « la réponse aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares ».

Quelques mois plus tard, la loi du 11 février 2005 sur l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées, a consacré la notion d'accompagnement des personnes en substituant systématiquement ce terme à celui de prise en charge, sans pour autant en donner une définition claire. Pour les personnes concernées par des maladies rares, évolutives et physiquement invalidantes, il est impératif que ces évolutions de vocabulaire se traduisent par de réelles améliorations des pratiques.

L'AFM, en partenariat avec l'Alliance maladies rares, a conduit un large travail de réflexion visant à produire des recommandations sur ces besoins d'accompagnement. Ce texte fait l'objet d'une première partie du présent document. La seconde partie présente la synthèse d'une étude réalisée à l'automne 2005 sur les besoins d'accompagnement et qui a été une des contributions au débat public organisé par l'AFM, le 17 janvier 2006 à Evry.

Ces recommandations sont le fruit d'un large travail de réflexion initié par l'AFM, en partenariat avec l'Alliance maladies rares, dans le cadre d'un débat public organisé le 17 janvier 2006. Elles ont été élaborées par un groupe de travail composé de personnes concernées par des maladies rares aux caractéristiques variées. C'est au nom de l'ensemble des personnes malades et de leurs familles concernées par des maladies rares que ces recommandations ont été produites.



Recommandations

	<i>PAGES</i>
Les enjeux de la rareté	8
Quel accompagnement ?	9
Améliorer les pratiques et attitudes professionnelles	10 13
<ul style="list-style-type: none"> 1 > Apprendre à voir l'invisible 2 > « Voir » la Personne 3 > Prendre en compte l'expertise des personnes malades 4 > Reconnaître le rôle des aidants naturels 5 > Comprendre le « temps spécifique » de la personne malade 6 > Simplifier les parcours administratifs 7 > Repérer les besoins de soutien psychologique 	
Faire évoluer les dispositifs	14 15
<ul style="list-style-type: none"> 1 > Mettre en œuvre un accompagnement adapté dans les Maisons départementales des personnes handicapées 2 > Former de nouveaux professionnels 3 > Permettre l'accès à un accompagnement psychologique 4 > Développer des possibilités de répit 	

> Les enjeux de la rareté

*Une maladie est dite rare si elle concerne moins d'une personne sur 2000.
Aujourd'hui 7000 maladies rares ont été identifiées.
Trois millions de français sont ainsi concernés par ces maladies.
Si, dans deux cas sur trois, elles se manifestent dès l'enfance, elles peuvent
néanmoins survenir à tout âge de la vie. Dans plus des deux tiers
des situations, elles sont graves et invalidantes.*

Parce que...

- > Parce que ces maladies sont le plus souvent d'origine **génétique** (plus de 80 %), au-delà de la personne malade, c'est sa famille qui est concernée. Entre culpabilité, responsabilité et risques de transmission, les lois de la génétique vont perturber les liens familiaux habituels.
- > Parce que la **variabilité** de l'expression de ces maladies peut être très grande d'un individu à un autre, la projection dans le futur, nécessaire pour construire un projet de vie, peut être très difficile.
- > Parce que certaines maladies restent encore souvent mal « étiquetées », avec des diagnostics incertains, très vagues et parfois variables dans le temps, obtenus après des périodes parfois longues d'errance diagnostique, de nombreuses personnes vont devoir apprendre à vivre dans l'**inconnu** et l'incertitude.
- > Parce que ces maladies sont aujourd'hui presque toutes **évolutives**, et qu'il n'existe pas encore de traitements thérapeutiques, la perspective d'une guérison proche est hypothétique.
- > Parce que des traitements pouvant améliorer la **qualité de vie** et parfois retarder l'évolution des symptômes sont souvent possibles mais qu'ils varient en fonction des connaissances, la personne malade doit apprendre à vivre avec le sentiment permanent du « est-ce que ce que je fais est le mieux adapté ».
- > Parce que ces maladies sont rares, voire excessivement rares, elles sont méconnues, tant des professionnels de santé que des acteurs sociaux et administratifs. Pour faire reconnaître sa situation, la personne malade va devoir apprendre, non seulement à vivre avec sa maladie, mais aussi à se **confronter à cette ignorance**. Trop souvent elle devra mener un combat permanent pour exister au sein de dispositifs inadaptés pour les minorités. Elle va devoir apprendre à expliquer sa maladie, à en devenir un « expert » d'expérience et de connaissance, en raison de la rareté et de la faible accessibilité de l'information.
- > Parce que ces maladies sont presque toujours invalidantes, et que les troubles générés peuvent être inhabituels voire parfois difficilement « visibles », les personnes concernées vont devoir apprendre à vivre avec la suspicion de certains ou l'**incompréhension** de leur entourage. Leur « qualité de vie quotidienne » va souvent être mal évaluée et mal comprise par les professionnels de santé et des dispositifs médico-sociaux.

Les personnes qui vivent avec une maladie rare et celles concernées par des maladies ou des situations de handicap plus fréquentes, ont en commun, certains besoins d'accompagnement.

Les maladies rares sont le plus souvent invalidantes, chroniques, évolutives, aujourd'hui incurables et d'origine génétique. Si on les considère **isolément**, aucune de ces caractéristiques n'est spécifique et ne génère un besoin original d'accompagnement.

Par contre, **le cumul de ces caractéristiques** met les personnes concernées dans une situation souvent particulièrement complexe, génératrice de **besoins spécifiques d'accompagnement**.

L'objet du présent texte n'est pas de couvrir l'ensemble des besoins d'accompagnement mais d'attirer l'attention sur les **spécificités des maladies rares qui doivent particulièrement être prises en compte**.



> Quel accompagnement ?

Le terme d'accompagnement est aujourd'hui de plus en plus utilisé. Il recouvre cependant des situations très différentes d'aide à la réalisation d'actes essentiels de la vie quotidienne jusqu'à des interventions permettant d'aider à l'élaboration et la mise en œuvre de projets de vie. Il concerne aussi bien le champ sanitaire (du diagnostic aux soins) que le champ médico-social (de la compensation à la citoyenneté). Il vise autant des actes posés par des professionnels que par l'entourage familial ou amical. La « pair-émulation », c'est-à-dire le soutien apporté par d'autres personnes concernées par la même maladie ou situation de handicap est aussi une forme d'accompagnement souvent ignorée et pourtant irremplaçable.

Le remplacement systématique dans la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées, de l'expression « prise en charge » par celle « d'accompagnement », bien que l'intention qui l'ait motivé soit louable, contribue à en faire un terme « politiquement » correct aux contours un peu flous.

Que ce soit pour des personnes vivant à domicile ou vivant en établissement, l'accompagnement désigne, d'une part, des pratiques et attitudes professionnelles à l'égard de la personne malade et, d'autre part, des dispositifs qui accroissent son autonomie.

Les personnes malades et leurs familles demandent à ce que le changement de vocabulaire corresponde réellement à un changement des pratiques.

> Améliorer les pratiques et attitudes professionnelles

Les personnes concernées par les maladies rares, évolutives et physiquement invalidantes, demandent à tous les professionnels, médicaux, paramédicaux, sociaux et administratifs d'apporter une attention particulière aux principes suivants.

1 > Apprendre à voir l'invisible

Derrière une situation de handicap, il peut y avoir une maladie rare et complexe. Ces maladies présentent souvent des combinaisons inhabituelles de symptômes.

De même, de nombreuses maladies rares ne se « voient pas », tout en étant lourdement invalidantes.

Un symptôme ou un handicap ne peut être correctement appréhendé indépendamment de la maladie rare qui l'a généré.

Les professionnels doivent accepter de rechercher une meilleure connaissance et compréhension de la maladie rare qui génère les situations de handicap, plutôt que de se cantonner à une interprétation de ce qu'ils pensent connaître.

2 > « Voir » la Personne

Derrière la situation de handicap, il y a la maladie rare. Comprendre cette maladie ne doit pas pour autant occulter la prise en compte de la personne.

Chaque personne doit être appréhendée à travers ce qu'elle peut et veut faire, plutôt que de ce qu'elle ne peut plus faire.

L'accompagnement consiste à « faire avec la personne », « marcher à côté de ». L'accompagnant doit être attentif à ne pas avoir d'idée préconçue sur ce qui est bon pour la personne.

L'accompagnement doit reposer sur la recherche permanente d'une relation de partage et de confiance mutuelle.

Accompagner, c'est aussi aider à rêver des projets, alors même que la situation de handicap tend à s'interdire de rêver. C'est permettre que des choix puissent être faits et les respecter, y compris dans les situations

de handicaps les plus lourds. Le respect de la liberté de la personne accompagnée doit s'imposer comme une limite de l'accompagnement.

L'accompagnement doit toujours être une **possibilité offerte**, un réel choix de la personne, jamais une obligation.

3 > Prendre en compte l'expertise des personnes malades

La faible prévalence, le très grand nombre de maladies différentes, l'insuffisance et l'état mouvant de la connaissance sur les maladies rares font qu'il est normal que les professionnels ne connaissent pas chacune de ces maladies.

Les personnes malades souhaitent vivement que, face à une maladie qu'ils ne connaissent pas, les professionnels acceptent de **rechercher de l'information**. Les centres de référence labellisés maladies rares ou des services spécialisés tels que Orphanet (www.orpha.net) et Maladies Rares Info Services (0 810 63 19 20) ont pour vocation de diffuser cette information.

Plus que dans tout autre domaine, de très nombreuses **associations de malades** concernées par des maladies rares ont acquis une expertise très pointue et pertinente sur leurs maladies et les conséquences qu'elles génèrent. Elles doivent être identifiées comme des experts à part entière. Les initiatives de formation initiale ou continue faisant appel aux personnes malades comme formateurs aux côtés des spécialistes médicaux et/ou administratifs doivent être encouragées et développées.

Qu'ils pensent ou non connaître la maladie, les professionnels doivent impérativement reconnaître **l'expertise des personnes malades sur leur maladie**. En effet, dans le domaine des maladies rares, l'expertise de la personne concernée et de ses aidants naturels doit être considérée comme irremplaçable.

La personne malade est le meilleur expert de sa propre expérience de la maladie et des situations de handicaps qu'elle génère. Elle est aussi très souvent détentrice d'une connaissance scientifique sur sa maladie que les professionnels de l'accompagnement doivent reconnaître.

Les aidants familiaux ont aussi une expertise d'expérience dans les différentes situations de la vie de la personne malade, qui est trop souvent oubliée et qui doit être considérée à part entière.

Les différentes expertises des professionnels de santé, des professionnels de l'accompagnement, des personnes malades, des aidants familiaux et des associations ne sont ni concurrentes, ni à hiérarchiser. **La complémentarité doit systématiquement être recherchée et encouragée.**

4 > Reconnaître le rôle des aidants naturels

La primauté de la personne malade et de sa liberté ne doit pas masquer l'importance des aidants naturels. Comme pour d'autres situations de grande dépendance, le rôle des parents, des conjoints et de l'entourage dans la réalisation des actes de la vie quotidienne est essentiel, considérable et permanent.

Les professionnels doivent en permanence rechercher leur aide et leur savoir, y compris en cas d'hospitalisation ou d'hébergement dans un établissement adapté.

Le caractère le plus souvent transmis ou transmissible de la maladie rare augmente considérablement le poids de la maladie pour l'ensemble des membres de la cellule familiale : sentiment de culpabilité, rôle d'informateur pour d'autres membres de la famille qui peuvent être eux aussi concernés ...

L'intervention des professionnels doit prendre en compte de façon équilibrée les aspirations de la personne malade et des aidants ; elle doit tendre vers des solutions qui conviennent aux uns et aux autres. Elle doit aussi veiller aux **besoins d'accompagnement des accompagnants** familiaux, épuisés par la lourdeur de la charge, besoins trop souvent négligés.

La relation d'accompagnement devrait toujours être une relation triangulaire entre les personnes malades, les professionnels et les aidants naturels.

> Améliorer les pratiques et attitudes professionnelles (suite)

5 > Comprendre le « temps spécifique » de la personne malade

Le plus souvent les maladies rares sont évolutives. L'absence ou la faiblesse de la connaissance sur ces maladies, ainsi que la très grande variabilité d'expression individuelle, ne permettent pas une vision simple de la nature et de la rapidité des évolutions.

De nombreuses personnes vivent avec le poids permanent de risques d'aggravation rapide et imprévisible. Dans ces conditions, se projeter dans l'avenir n'est pas toujours aisé.

Par ailleurs, la complexité d'organisation du maintien à domicile pour les personnes les plus lourdement handicapées génère un sentiment d'urgence permanente.

Les professionnels doivent aider les personnes malades à sortir de leur gestion de la maladie au quotidien et à se projeter dans l'avenir.

Les professionnels médicaux, paramédicaux, sociaux, mais aussi et surtout administratifs, doivent cependant prendre conscience que leur notion du temps, des délais, des procédures et de la réactivité, n'est pas la même que celle des personnes malades. Ils doivent tout mettre en œuvre pour mieux prendre en compte ce « temps spécifique de la personne malade ».

6 > Simplifier les parcours administratifs

La rareté des pathologies, la combinaison atypique des symptômes, le caractère évolutif de la maladie, font que les relations des personnes avec les organismes sociaux et administratifs de prise en charge notamment, s'apparentent à un vrai parcours du combattant, au cours duquel les personnes doivent indéfiniment expliquer et négocier leur cas qui « ne rentre pas dans les cases ». Il appartient aux dispositifs de s'adapter aux situations rares et pas le contraire.

Les personnes concernées par des maladies rares s'épuisent dans ce combat permanent et demandent que tous les professionnels prennent conscience de la lourdeur de ce fardeau qui leur est imposé, en plus de la maladie, et simplifient au maximum leurs « investigations ».

7 > Repérer les besoins de soutien psychologique

Les maladies rares, que ce soit au moment du diagnostic, des périodes d'aggravation rapides ou dans la vie quotidienne, marquent profondément la personne malade et l'ensemble de sa famille : conjoint, parents, enfants, fratrie.

La lourdeur de ces bouleversements peut **mettre en difficulté de façon temporaire ou durable** certaines personnes. Le recours à un soutien psychologique adapté, par des professionnels formés aux spécificités des maladies rares, peut être nécessaire et doit être facilement accessible à tout moment de la vie des personnes. Les associations et les groupes de paroles constituent des ressources d'accompagnement. Le partage d'expériences avec des « pairs » est, en effet, souvent irremplaçable.

Cependant, les personnes concernées par des maladies rares, malgré la lourdeur des difficultés auxquelles elles sont confrontées, souhaitent **ne pas être considérées comme ayant, toutes, un besoin potentiel d'accompagnement psychologique.**



> Faire évoluer les dispositifs

La loi sur les droits des malades (2002), le Plan national maladies rares (2004) et la loi sur l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (2005) comportent, dans leurs principes, un certain nombre d'avancées significatives et notamment : la personnalisation de l'évaluation des besoins et des droits ; la production et la diffusion d'une information de qualité sur les maladies rares ; la création de centres de référence labellisés ; la création des Maisons départementales des personnes handicapées ayant l'obligation d'appuyer leurs décisions sur l'avis d'un centre expert...

Ces dispositions, dont certaines suscitent de grands espoirs pour les personnes concernées par les maladies rares, évolutives et invalidantes, doivent maintenant être effectivement mises en œuvre.

La simplification des démarches, le financement de la compensation en termes d'aides humaines et techniques, sont autant d'objectifs qui, s'ils étaient atteints, pourraient améliorer la situation quotidienne des personnes.



L'amélioration de la réponse aux besoins en aides technique et la satisfaction des besoins en aides humaines, y compris dans les situations les plus extrêmes, doivent donner encore plus de sens à la notion d'accompagnement. L'accompagnement de « projets de vie » doit plus souvent prendre le dessus sur l'organisation de « projets de survie ».

Dans ce contexte, les personnes concernées par des maladies rares souhaitent particulièrement attirer l'attention sur les quatre enjeux suivants.

1 > Mettre en œuvre un accompagnement adapté dans les Maisons départementales des personnes handicapées

L'article 27 de la loi du 11 février 2005 confère aux maisons départementales des personnes handicapées une mission d'accompagnement à la formulation du projet de vie et à la mise en œuvre des plans de compensation mais aussi lors de l'annonce du diagnostic et aux différents stades de l'évolution du handicap. Les personnes concernées par des maladies rares attendent de ces maisons qu'elles mettent en place des dispositifs permettant de répondre concrètement à ces missions et que les professionnels concernés soient sensibilisés aux spécificités et à la diversité des maladies rares.

Elles demandent également que soient effectivement appliquées les dispositions figurant dans la loi du 11 février 2005 qui prévoient que, dans l'attribution de la prestation de compensation, soit prise en compte l'expertise des centres spécialisés dans les maladies rares.

2 > Former de nouveaux professionnels

Face à la difficulté de rechercher et de comprendre les informations et devant la lourdeur des démarches dans les domaines sanitaires et sociaux, les personnes malades demandent à bénéficier d'une possibilité d'aide administrative et juridique qui fournisse de l'information sur les dispositifs et d'une aide à la constitution des dossiers et à la réalisation des démarches.

Les personnes souhaitent également, lorsqu'elles en ont besoin, pouvoir avoir recours à des professionnels en mesure de les conseiller, d'être leurs porte-parole, leurs avocats auprès des dispositifs afin d'assurer les médiations et les coordinations nécessaires à la défense de leurs intérêts et l'aboutissement de leurs projets.

Ces professionnels doivent, si les personnes concernées le souhaitent, pouvoir également contribuer à la coordination des différents intervenants.

Des expériences associatives ont été menées, depuis plusieurs années, dans ce sens. Les métiers émergents qui ont montré leur pertinence doivent être reconnus et leur développement doit être encouragé au bénéfice de tous.

Des formations et des diplômes reconnaissant ces spécificités doivent être créés.

3 > Permettre l'accès à un accompagnement psychologique

Que ce soit à l'hôpital, au moment de l'annonce du diagnostic, lors des phases d'évolution de la maladie ou à tout moment de la vie, les personnes peuvent avoir besoin d'un accompagnement psychologique par des professionnels spécifiquement formés aux maladies rares.

Aujourd'hui, cette possibilité est insuffisante et difficilement finançable en dehors d'établissements de santé.

Le développement de réseaux de professionnels formés à ces spécificités et financièrement accessible est nécessaire.

4 > Développer des possibilités de répit

Le travail fourni par les aidants est constitué, en plus de la prise en charge d'actes de la vie quotidienne, d'un travail permanent de coordination des différents intervenants, qui interdit la moindre défaillance et enferme dans l'urgence.

Ces aidants doivent pouvoir bénéficier de professionnels ou d'établissements capables de prendre le relais en cas de défaillance, d'épuisement et de volonté légitime et normale de bénéficier de temps de repos ou de partir en vacances.

Des moments de répit, aussi bien pour les aidants que les aidés, sont indispensables.

La multiplication de dispositifs économiquement accessibles et adaptés aux problématiques des maladies rares est urgente.