

Réunion Familles Unapei 34

PRÉVENTION DES CANCERS DES PERSONNES EN SITUATION DE HANDICAP & MALADIES RARES (DÉPISTAGE ET EXPERTISE)

BERNARD DESSIMOULIE, PRÉSIDENT

Montpellier – 22 octobre 2024



Dr **Daniel SATGE**, directeur de **Oncodéfi**

Le projet Oncodefi 2002

Le Dr **Bernard Azéma** psychiatre, le Pr **Stéphane Culine** oncologue médical et le Dr **Daniel Satgé** anatomo-pathologiste ont rencontré le Pr **Jean-Bernard Dubois**, oncologue, radiothérapeute, pour développer un projet de prise en charge des personnes déficientes intellectuelles intégré dans le Centre de Lutte contre le Cancer.

Mission interministérielle 2008

Le Dr Satgé est missionné par Mr Gohet délégué interministériel aux personnes handicapées pour évaluer le bilan de la prise en charge des cancers chez les personnes déficientes intellectuelles.

Création de l'Association 2012

Mr Patrick Gohet organise une rencontre avec les représentants de la direction générale de la santé, de la direction générale de l'offre de soins, des généticiens, des chercheurs et le Pr Jean-Bernard Dubois directeur du Centre Val d'Aurelle. Le projet de fonder une association est validé

Prix Cancer de l'Académie de médecine 2019

Le docteur Daniel Satgé a reçu le **Prix Cancer 2019** de l'Académie Nationale de Médecine pour ses travaux de recherche et réalisations pour améliorer la prise en charge des personnes **déficientes intellectuelles**.

L'ISCAO 2019

L'association a créé le dispositif Iscao composé de deux infirmières afin de sensibiliser et accompagner des établissements dans leur prise en charge d'un cancer.

Les spécificités du handicap dans le développement des cancers et les mesures et études liées à leur prévention



Association ONCODEFI

Présentation de l'étude PAM

Prévention des cancers chez les personnes avec déficience
intellectuelle

Dr Amaëlle Otandault

Elodie Neumann

Marc Palpacuer

Dr Daniel Satgé

Les cancers sont aussi fréquents chez les personnes avec déficience intellectuelle (PADI), que dans la population générale (PG).

Les cancers sont différents de la PG par leur répartition selon les organes, par leur âge de survenue, par certaines étiologies génétiques et par la présentation clinique.

Les cancers des personnes déficientes intellectuelles sont très souvent diagnostiqués avec retard (symptômes inhabituels).

Les cancers des personnes déficientes intellectuelles sont difficiles à traiter.

Les cancers des PDI diffèrent aussi

Selon le terrain génétique 2000 maladies avec DI, certaines augmentent le risque de cancer, d'autres le diminuent (trisomie 21, syndrome de l'X fragile). Certaines demandent une surveillance ciblée des cancers.

Selon le niveau de DI relativement plus nombreuses

DI légère (80% des PADI) tumeurs aérodigestives et des poumons plus nombreuses

DI modérée (15%)

DI sévère-profonde (5%) tumeurs cérébrales, testiculaires, de l'œsophage et de la vésicule biliaire plus nombreuses

Selon le lieu de vie

En famille, moins d'exposition au tabac et à l'alcool

Dans la communauté, plus de tumeurs du poumon et ORL (facteur de risque)

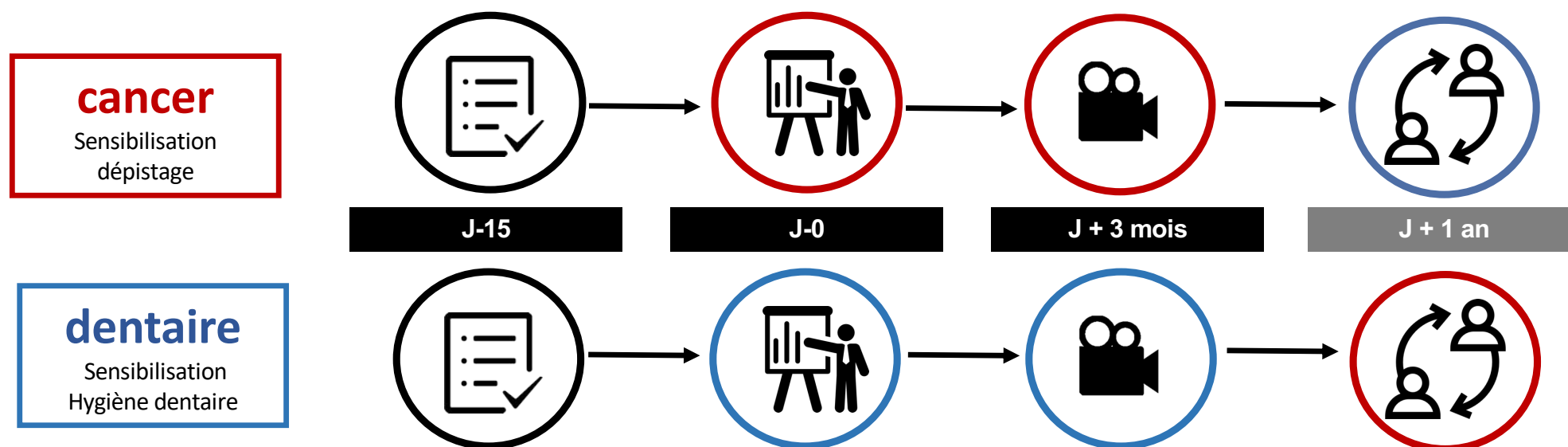
En institution, hépatites et gastrites à HP (plus de cancers du foie et de l'estomac)

Etude PAM

Améliorer les connaissances* et la participation au dépistage des cancers des personnes qui ont une déficience intellectuelle (**PAM**) : une étude interventionnelle

*Les capacités d'apprentissage des PADI dans ce domaine n'ont pas été évaluées, ce qui laisse une incertitude sur l'efficacité d'actions de sensibilisation conduites directement auprès de ces personnes.

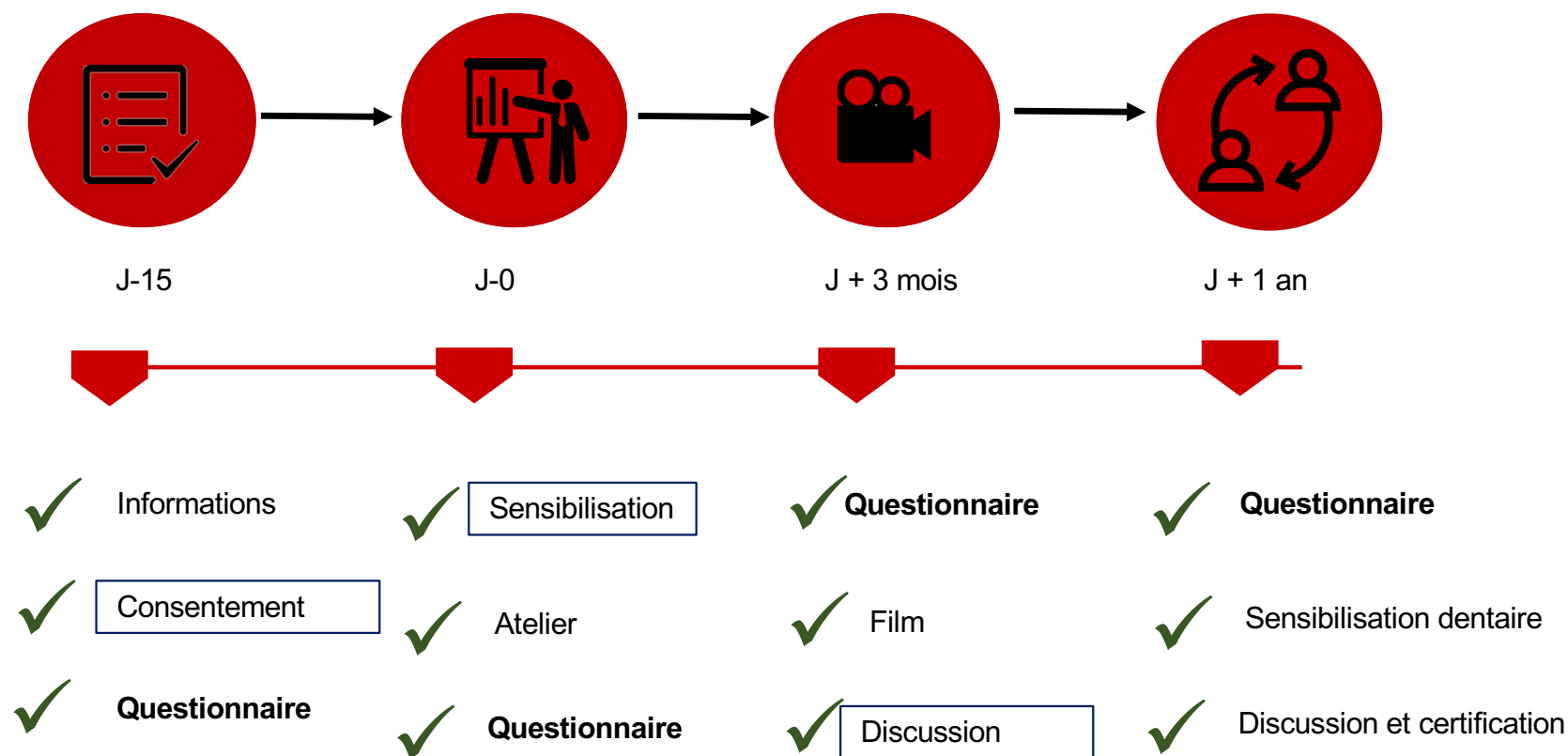
Objectif: Evaluer l'effet d'une intervention de sensibilisation au dépistage des cancers à 3 mois chez les personnes avec une déficience intellectuelle (PADI)



Un questionnaire a évalué les capacités d'apprentissage des PADI sur le dépistage des cancers

Etablissements médico-sociaux (ESAT, Foyers, SAVS...) de l'Hérault, du Gard, et de l'Aude

Personnes adultes (>18 ans) qui ont une **DI légère à modérée**



1. Présentation du diaporama



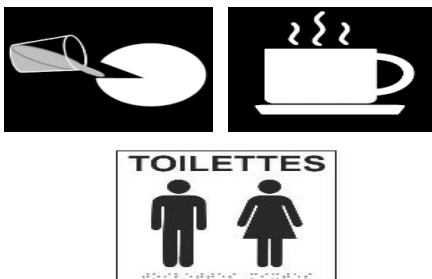
Diaporama en FALC
Vidéo sur la réalisation du test colorectal
Présentation d'organes

Sensibilisation J0

2. Ateliers et jeux



3. Pause



4. Questionnaire et remise du Livret de dépistage

Questionnaire sur le dépistage des cancers.
Ce questionnaire nous sert d'information et il nous aide à mieux comprendre ce que vous savez sur le dépistage des cancers. Vous pouvez prendre votre temps pour le remplir, et être accompagné si vous le désirez.
(version 16 04 21)

Pour mieux nous aider à vous connaître vous devez entourer les bonnes réponses

1. Vous êtes :

Une femme Un homme

2. Quel est votre âge ?

Vous avez moins de 25 ans Vous avez entre 25 et 49 ans Vous avez plus de 50 ans

3. Savez-vous ce qu'est un cancer ?

Oui Non Je ne sais pas



1. Questionnaire

Questionnaire sur le dépistage des cancers.

Ce questionnaire nous sert d'information et il nous aide à mieux comprendre ce que vous savez sur le dépistage des cancers. Vous pouvez prendre votre temps pour le remplir, et être accompagné si vous le désirez.
(version 16.04.21)

Pour mieux nous aider à vous connaître vous devez entourer les bonnes réponses.

1. Vous êtes :

Une femme Un homme

2. Quel est votre âge ?

Vous avez moins de 25 ans Vous avez entre 25 et 49 ans Vous avez plus de 50 ans

3. Savez-vous ce qu'est un cancer ?

Oui Non ? Je ne sais pas

2. Tour de table



Bilan et rappel film et discussion J + 3 mois

3. Film

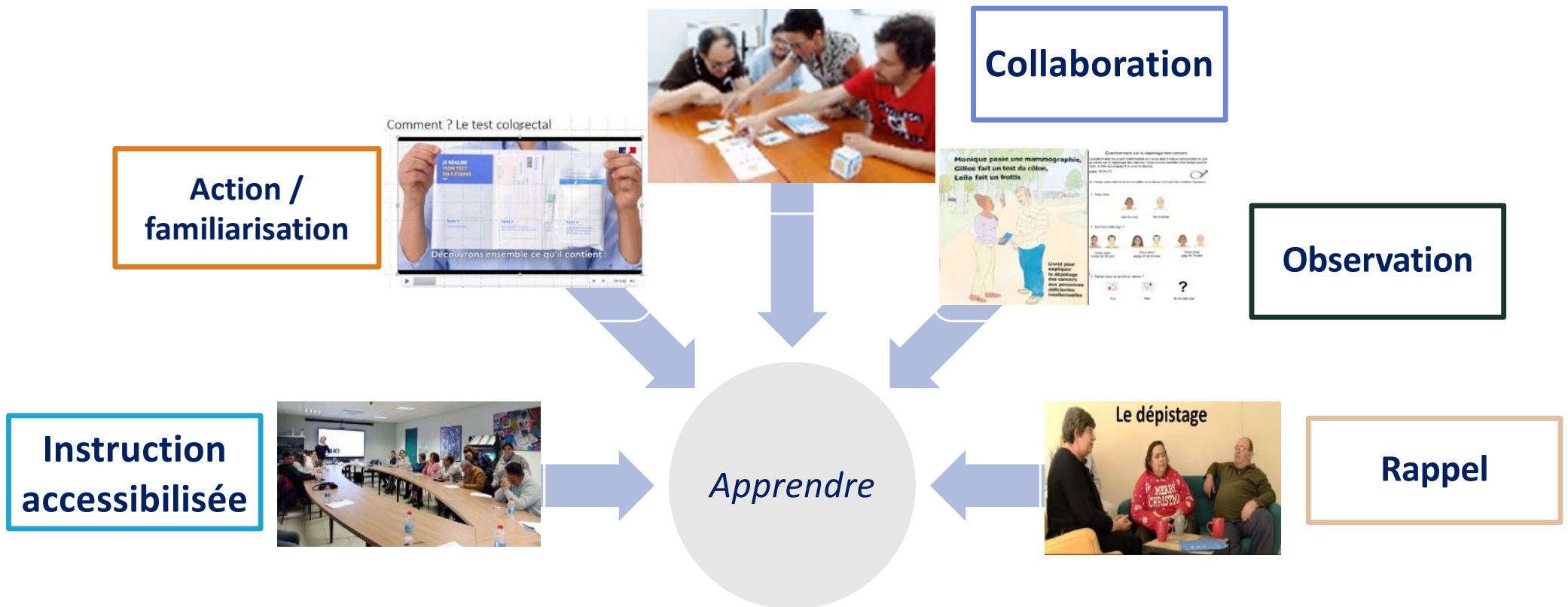


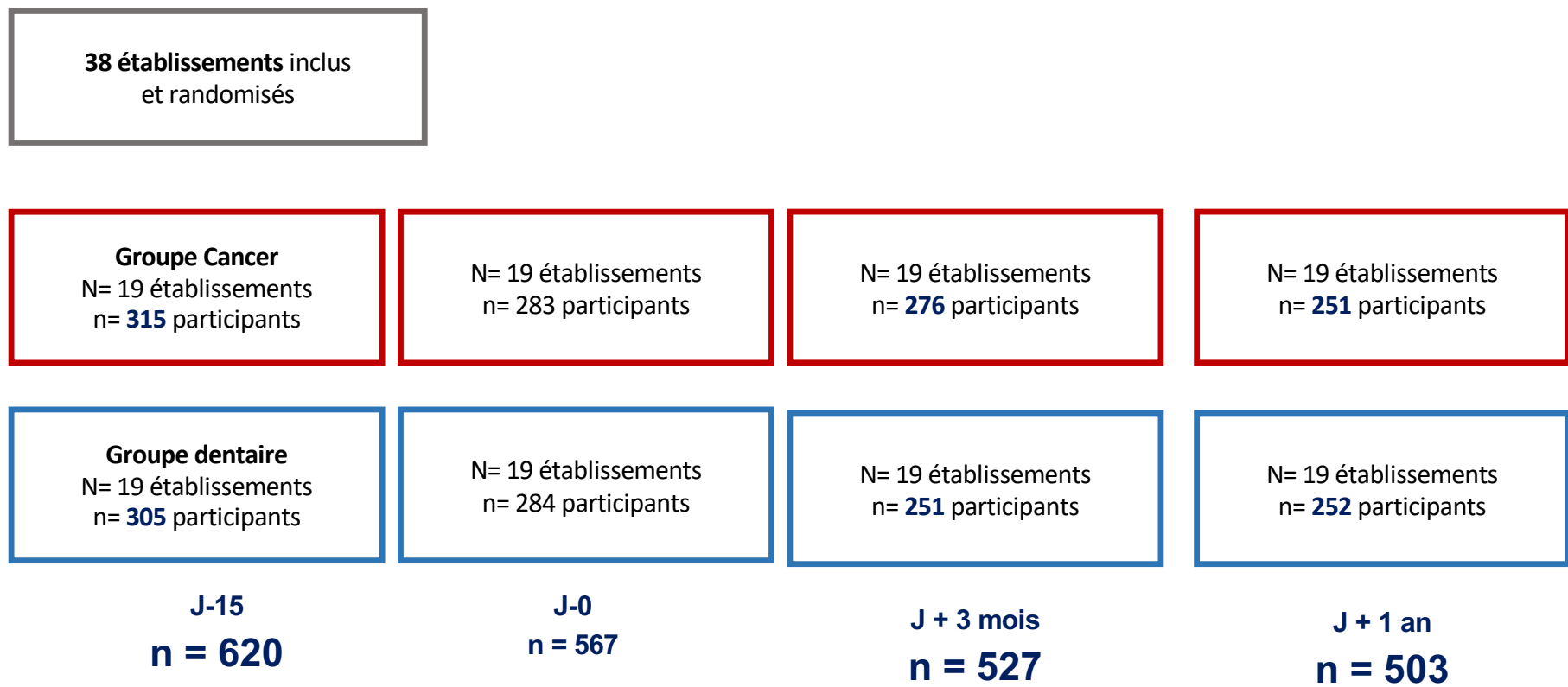
4. Discussion



L'étude PAM a mobilisé cinq modalités d'apprentissage

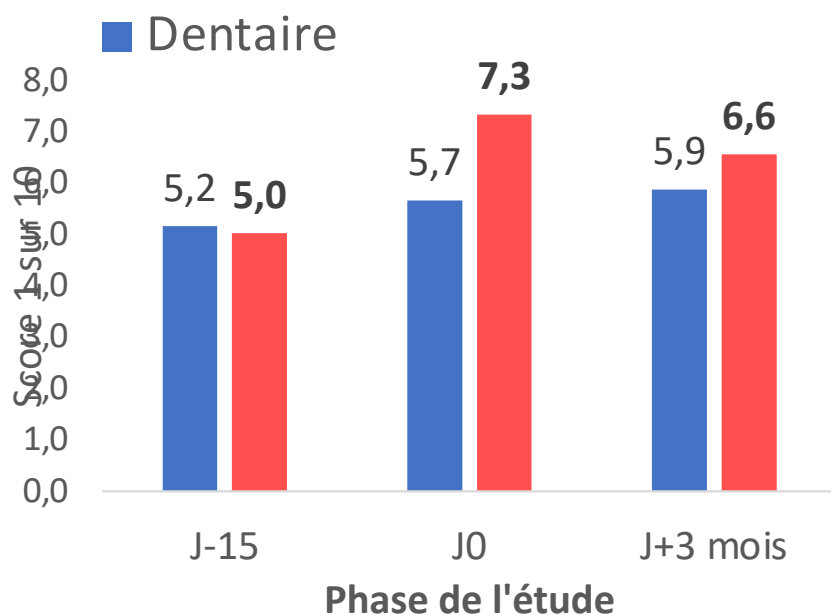
Collaboration avec le Pr Geneviève Petitpierre experte en apprentissage spécialisé à l'Université de Fribourg en Suisse



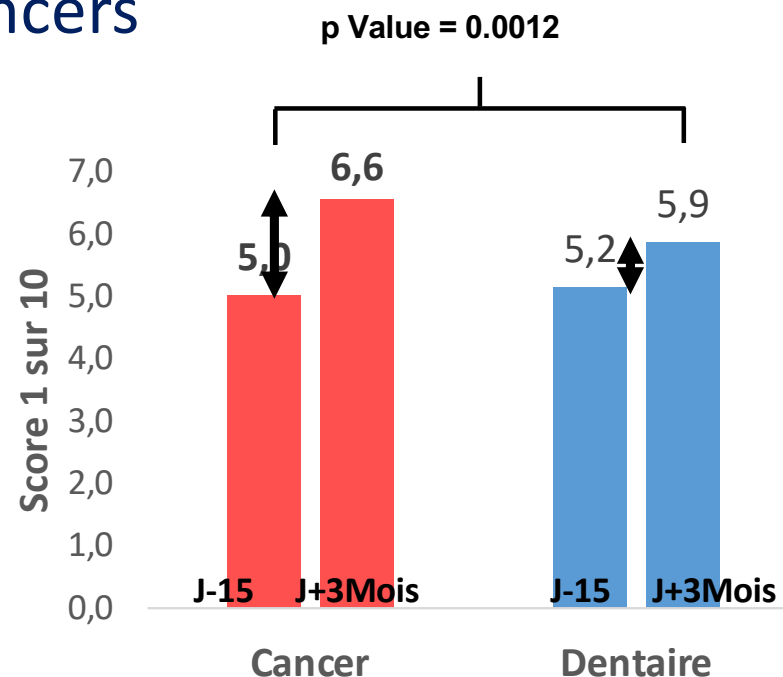


Taux d'attrition (perte en cours d'étude) des établissements 0%
 Taux d'attrition des participants -19% (13% involontaires, 6% volontaire)

Moyenne* (J-15, J0, J+3mois) connaissances sur le dépistage des cancers



La sensibilisation au dépistage des cancers **augmente significativement les connaissances** des participants dans le groupe cancer à J0. Trois mois plus tard ces connaissances sont partiellement maintenues.



A 3 mois, la **différence du gain des connaissances** (score 1) est significative entre le groupe cancer et le groupe dentaire.

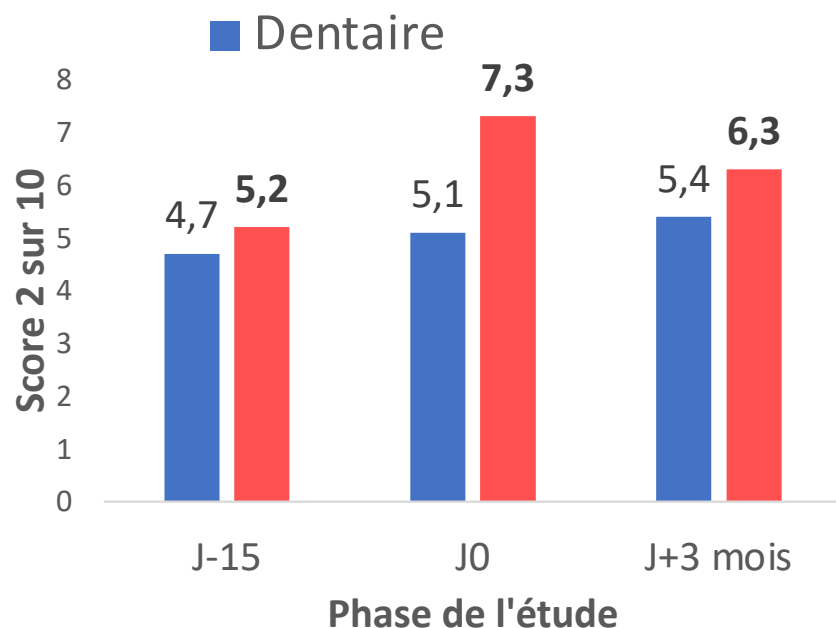
1,6 points dans le groupe cancer contre

0,7 dans le groupe dentaire

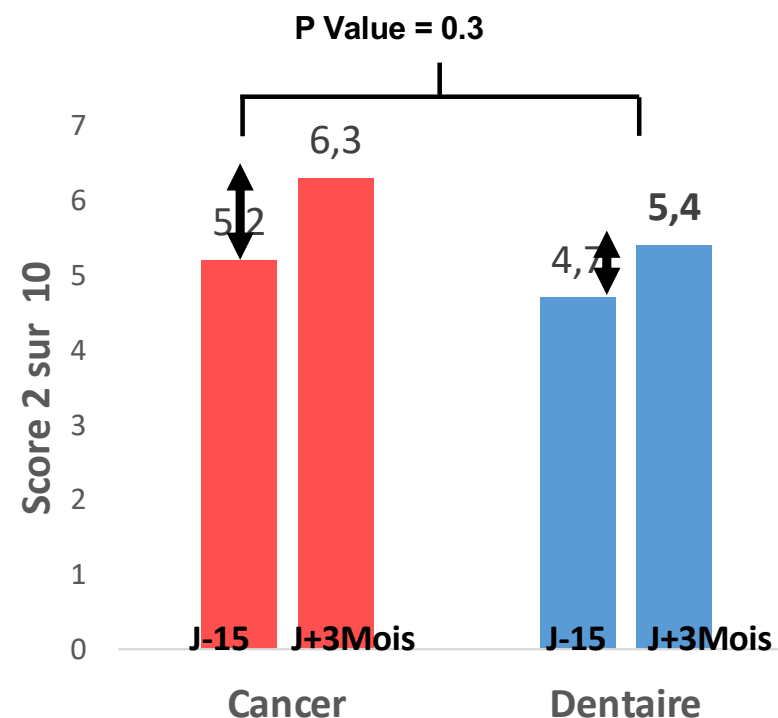
A un an le gain de connaissances est toujours statistiquement significatif

* Collaboration Dr Chris Serrand, méthodologiste au CHU de Nîmes

Moyenne (J-15, J0, J+3mois) intentions de pratique du dépistage des cancers



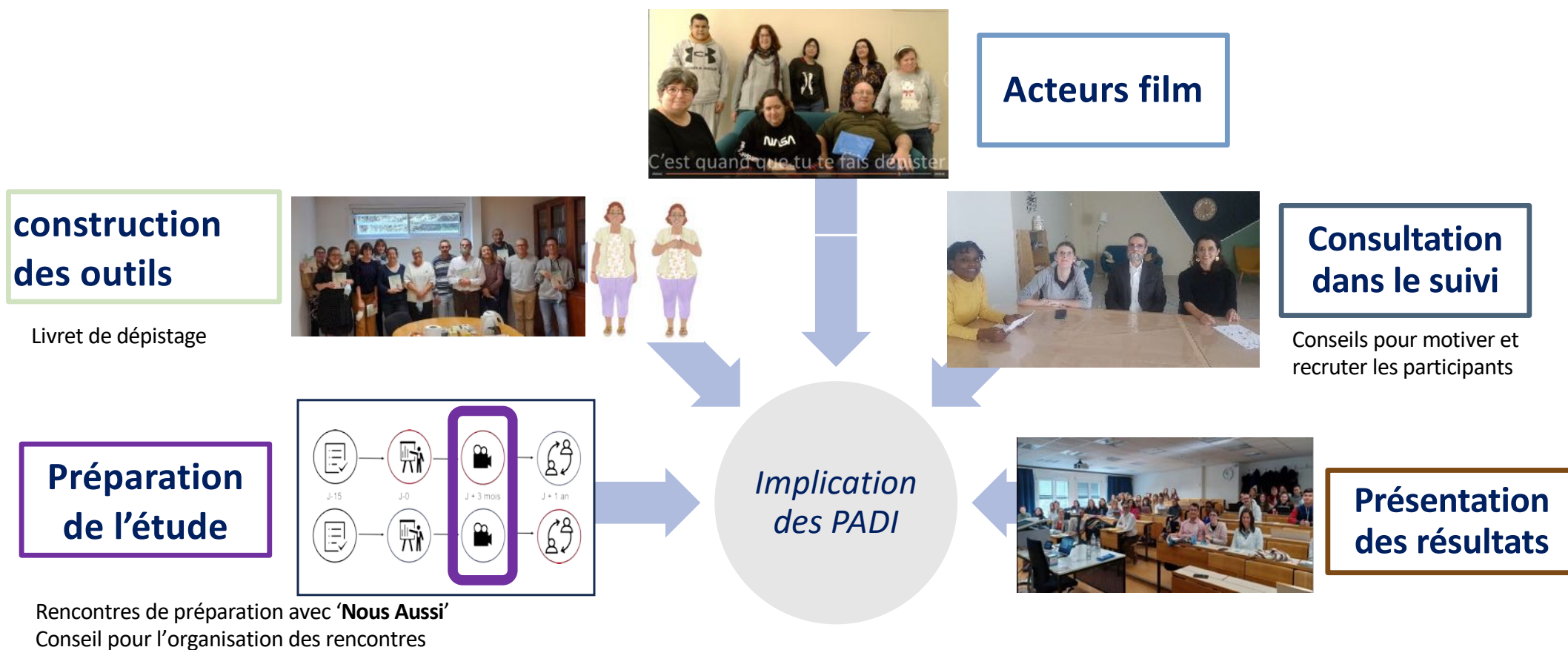
Augmentation significative des intentions de pratique du dépistage dans le groupe cancer à J0. Trois mois plus tard ces connaissances sont partiellement maintenues.



A 3 mois, le gain en intention de pratique est de **1,1** point dans le groupe cancer et de **0,7** dans le groupe dentaire.

Mais cette différence n'est pas statistiquement significative.

Les PADI sont intervenus à toutes les étapes de l'étude PAM





L'étude PAM :

- Montre que les PADI peuvent comprendre et mémoriser des notions de santé comme le dépistage des cancers.
- A impliqué des PADI à toutes les étapes (inclusive)
- Les résultats offrent des perspectives d'éducation de la santé sur la base d'arguments scientifiques

Merci

Aux collaborateurs de l'étude

Amaëlle Otandault, Elodie Neumann, Caroline Pitavy , Haifaa Kezbar, Elisangela Olivier, Marc Palpacuer, Brigitte Trétarre, Daniel Satgé

Aux présidents, directeurs des institutions des trois départements qui ont permis la conduite de l'étude

Aux sponsors

Institut National du Cancer (INCa)

Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM) de l'Hérault

Aux membres de l'association « Nous Aussi »



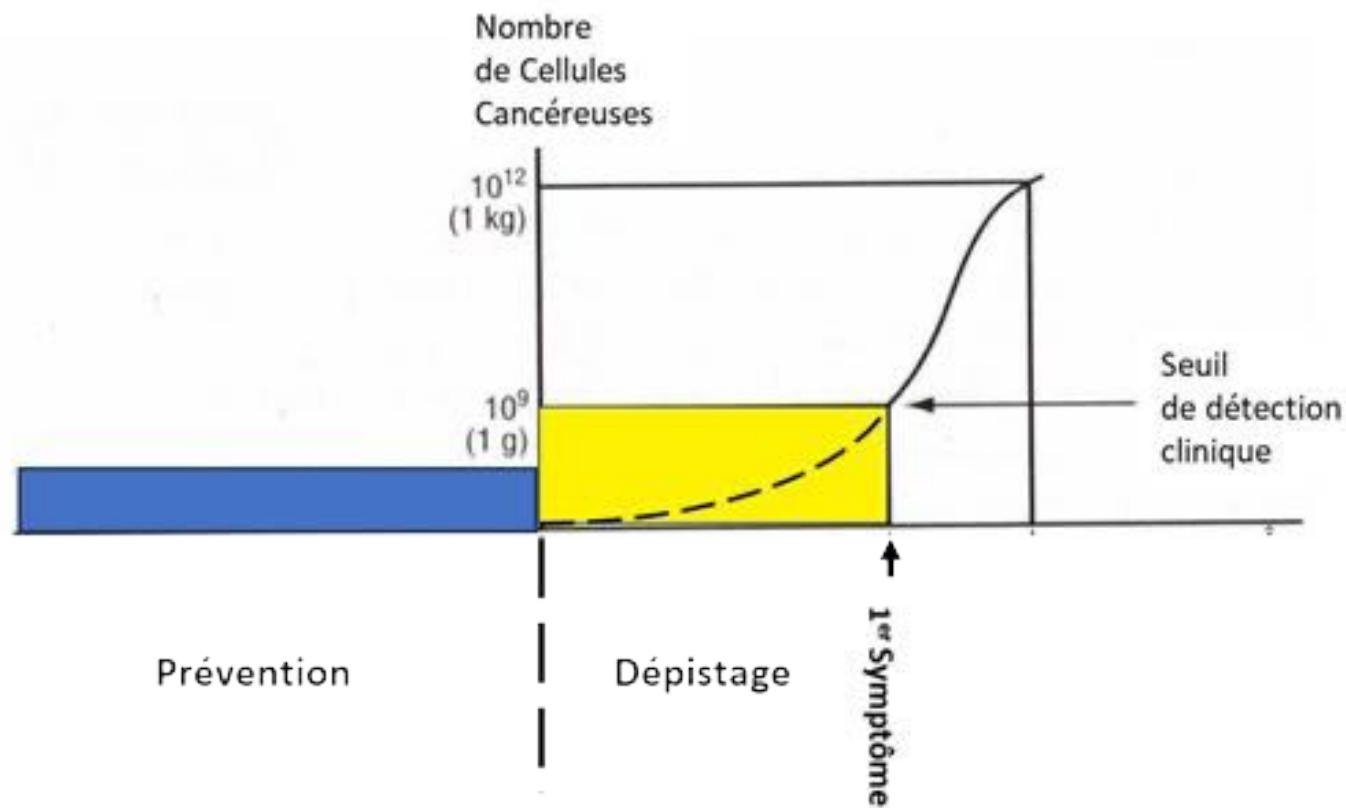
Prévention des cancers des PADI

Données actuelles

La répartition des cancers est différente avec notamment plus de cancers digestifs, moins de cancers du poumon.

→ Les actions pour réduire les cancers chez les PADI doivent être adaptées à ces différences.

La prévention est le moyen **le plus efficace pour se protéger du cancer**. La prévention peut réduire de 40% le nombre des cancers



La prévention a pour but d'empêcher les cancers de se développer

le dépistage a pour but de trouver un cancer déjà existant aussitôt que possible

La prévention s'applique aux personnes qui ont un trouble du développement intellectuel

Dans les populations qui ont des règles de vie très strictes (pas d'alcool, pas de tabac, pas rapports sexuels extraconjugaux; mais port de vêtements couvrants, activité physique importante) le risque de cancer est fortement diminué, de 32 à 75%

- Mormons dans l'Utah, USA
- Amish dans l'Ohio, USA
- Adventistes du 7^{ème} jour en Californie, USA

Chez les Amish la diminution du nombre de cancers est estimée à 40% (selon l'évaluation du Centre International de Recherche sur le Cancer - CIRC)



Les facteurs de risque pour les PADI sont les mêmes qu'en population générale, mais

- Certains facteurs de risque ont plus d'importance par leur fréquence augmentée chez les PADI (surpoids, sédentarité).
- Certains facteurs de risque jouent un rôle plus limité chez les PADI (exposition toxique professionnelle).
- Le risque varie selon le niveau de déficience intellectuelle.
- Le risque varie en fonction du lieu de vie et l'environnement.

Tabac



Il est actuellement responsable de 20% des cancers, principalement ceux du poumon. La consommation de tabac augmente 30 fois le risque de développer un cancer du poumon (1 fumeur sur 5).

On estime que 18% des PADI fument.

- Surtout les hommes
- Qui ont une DI légère (QI < 70) ou borderline (QI < 85), plutôt que moyenne (QI < 50) ou sévère et profonde (QI < 35).

Alcool



Responsable actuellement de 8 % des cancers en population générale (foie, organes ORL...)

La prévalence de consommation d'alcool chez les PADI est de 23%, et l'abus d'alcool de 5%. Le risque est surtout observé chez:

- Les sujets masculins
- Au lieu de vie non institutionnel (moins de restrictions)
- Avec des problèmes psychiatriques

Surpoids et Obésité



Le surpoids et l'obésité correspondent à une accumulation anormale de graisse, ils sont mesurés par l'indice de masse corporelle (IMC).

Surpoids = $IMC > 18$

Obésité = $IMC > 25$

Surpoids et obésité **sont beaucoup plus fréquents chez les PADI** qu'en population générale.

Ils touchent plutôt les femmes, ils débutent au cours de l'enfance et l'adolescence et se maintiennent à l'âge adulte.

Surpoids et Obésité



Facteurs favorisants génétiques, syndrome de Prader Willi

Trisomie 21 etc...

Facteurs favorisants environnementaux +++, Ils sont prépondérants, leur contrôle peut réduire l'impact des facteurs génétiques

Excès de nourriture, alimentation non équilibrée, sucreries, soda...

Activité physique insuffisante, sédentarité

Médicaments psychotropes, antidépresseurs, antiépileptiques et benzodiazépines

Sédentarité



La sédentarité est un facteur de risque de cancer indépendant du surpoids. Le risque est présent même pour les personnes qui ont un poids normal mais font peu d'exercices physiques.

La sédentarité est estimée à 70% des adultes DI

La sédentarité augmente de 25 à 35% le risque de cancer (11 cancers sont favorisés)

Sédentarité: temps passé assis (télévision, ordinateur...)

Inactivité physique: manque de mouvement et d'exercice

Exposition au soleil

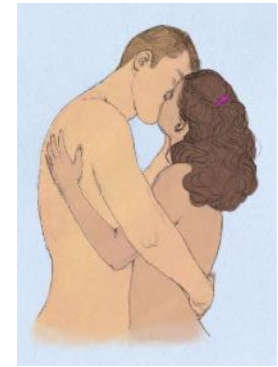


3% des cancers sont attribués à l'exposition solaire en PG.
Les cancers de la peau sont souvent moins agressifs et sont guéris par simple exérèse, sauf les mélanomes malins.
Exposition lors des travaux d'extérieur pour entretien des espaces verts et pendant les loisirs.

- Défaut de chapeau et vêtements couvrants
- Défaut de crème solaire protectrice.

Relations sexuelles

La fréquence réelle des relations sexuelles des PADI est difficile à établir. Elles étaient rares du fait des contrôles et contraintes avant 2005. Elles sont devenues plus courantes. Une étude en Angleterre montre une diminution de 20% seulement par rapport aux jeunes du même âge (19-20 ans) dans la PG.



Mais chez les PADI il y a 50% de plus de rapports sexuels non protégés. Le risque de développer des infections virales HPV n'est théoriquement pas inférieur à celui de la population générale.

Une étude en Hérault montre que les femmes avec DI ont plus de lésions pré-néoplasiques, dysplasies de haut grade du col utérin depuis deux décennies.

Reflux gastro-œsophagien

Le reflux gastro-œsophagien (RGO) correspond au passage de liquide gastrique (qui est très acide) dans le bas œsophage. Il provoque une irritation de la muqueuse favorisant les cancers.



Hépatites virales

Les hépatites virales B et C sont plus fréquentes chez les PADI vivant en institution. Les hépatites peuvent entraîner une cirrhose du foie qui est un facteur de risque de cancer hépatique.



Gastrite à *Helicobacter pylori*

Le portage d'*Helicobacter pylori* (bactérie pouvant coloniser l'estomac et provoquer des gastrites) est plus fréquent chez les PADI en institution en comparaison des PADI vivant hors institutions. HP favorise les cancers de l'estomac.



Médicaments

Certains psychotropes peuvent modifier le risque de cancer, sujet peu exploré et débattu

Effet direct:

Antidépresseurs et cancers de l'ovaire, du sein plus fréquents, par effet hormonal, (c'est discuté).

Possible action protectrice pour le cancer du poumon? A confirmer.

Effet indirect, les médicaments qui:

Relâchent le **sphincter du bas œsophage**

Favorisent **le surpoids** et la **sédentarité**



Risques professionnels

Exposition au soleil (activité en espaces verts)

Toxiques pour les activités de blanchisserie, de menuiserie: poussières de bois etc...

Ils sont peu importants en comparaison de la PG.

A RETENIR

- Le **surpoids** et la **sédentarité** sont les facteurs de risque les plus importants
- En institution penser aux facteurs de risque **infectieux**
- La consommation de tabac est globalement moins importante mais reste problématique



40 % des cancers peuvent être évités par la prévention

Dépistage des cancers chez les personnes avec déficience intellectuelle

Pourquoi dépister les cancers des personnes avec déficience intellectuelle?

- Ils sont **aussi fréquents** qu'en population générale, particulièrement le cancer du sein et le cancer colorectal.
- Ils sont **découverts tardivement** et nécessitent un traitement plus lourd qui réduit le pronostic.
- Le **diagnostic clinique est difficile**.
- Les personnes avec DI n'ont pas toujours facilement accès au système de santé.

Quels cancers **dépister**?

Colon ++ risque probablement X1.5 vs population générale

Sein ++ risque probablement un peu > à la population générale

Col utérin Risque diminué, présent si rapports sexuels génitaux (qui sont en augmentation)

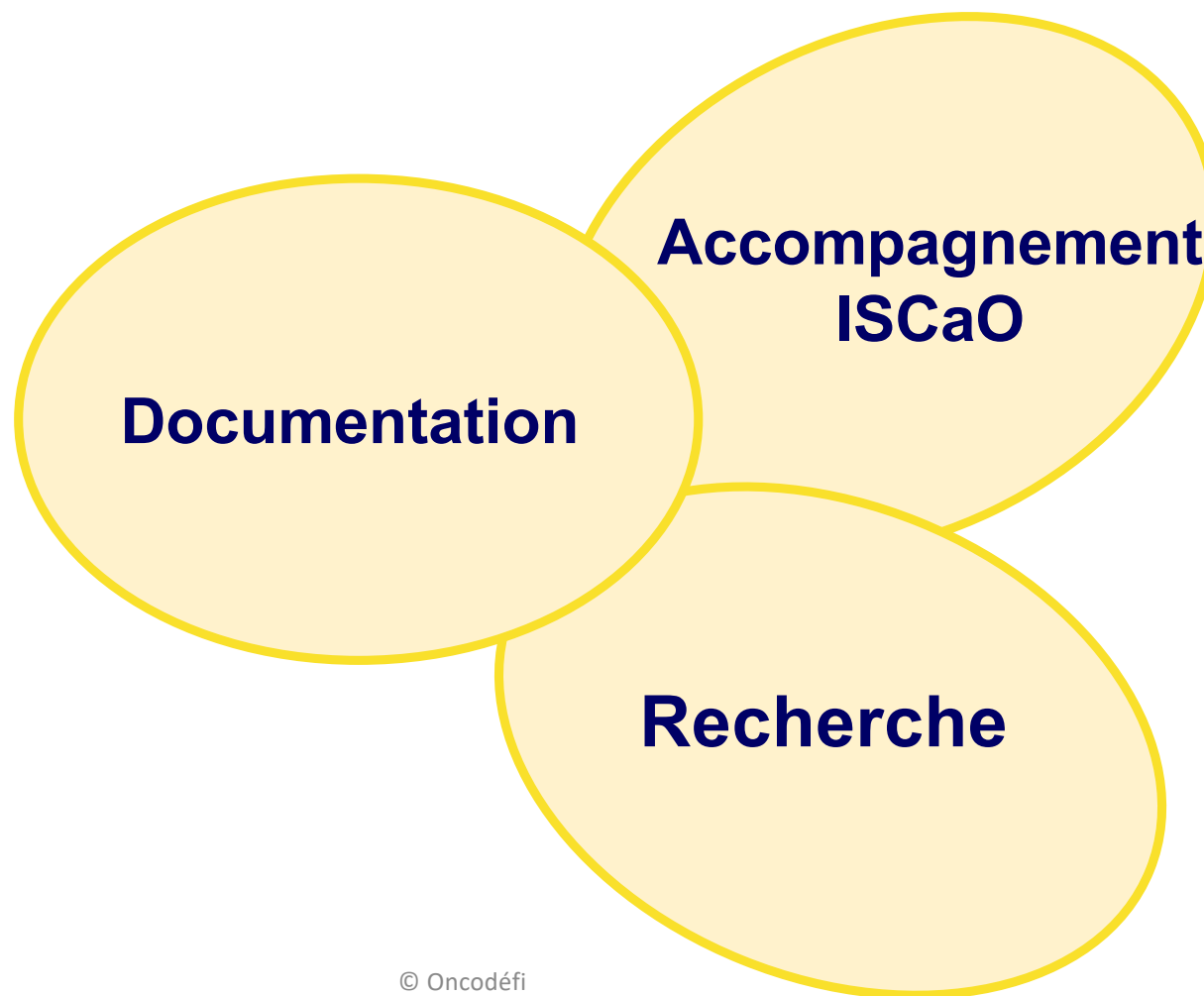
Quels cancers **rechercher** chez les personnes avec déficience intellectuelle?

Tous les cancers peuvent survenir (même si le risque est réduit)

- Être attentifs aux organes **digestifs** (œsophage, estomac, colon etc.), aux **testicules**, aux tumeurs **cérébrales** ...
- Adapter le dépistage aux pathologie génétiques spécifiques. Quelques protocoles de surveillance sont proposés: trisomie 21, trisomie 18, syndrome de Beckwith-Wiedemann etc...

Association Oncodéfi

Association ONCODEFI



ONCODEFI
Association loi 1901
Créée à Montpellier en 2012

La documentation Oncodéfi

Indispensable pour rassembler et traiter les données

validées nombreuses et très dispersées, 2000 syndromes génétiques, plus les causes non génétiques

Accessible par un site bilingue destiné

Aux patients et aux familles, (résumé simplifié)

Aux professionnels du handicap, (même résumé)

Aux équipes oncologiques et au corps médical

Aux chercheurs

www.oncodefi.net (en préparation)

Recherches conduites par Oncodéfi

CHAID: répartition des cancers, délais diagnostiques (INCa, Fondation Obélisque, AFER) (données département de l'Hérault)

• **INDEP:** fréquence et dépistage des cancers en institution (Ligue Hérault) (données de France métropolitaine)

• **GYNDI:** cancers gynécologiques (Ligue Hérault) (données département de l'Hérault)

• **ADICAN:** cancers des personnes DI âgées (Fondation Jérôme Lejeune) (collaboration Université de Lund) –(données de Suède)

• **OSO:** obstacles aux soins (Fondation de l'Avenir et Fondation Paul Bennetot) (données de l'Hérault)

ACERCA: connaissances et ressentis des aidants sur le cancer (AG2R La Mondiale, CNSA, CCAH) – (Collaboration Université de Chester Royaume Uni) (données de France métropolitaine)

• **MELADI:** mélanomes malins des PADI

COLODI: cancer du colon et du rectum, (AFER) département de l'Hérault

PAM: apprentissage des notions de santé (dépistage du cancer par les personnes DI elles mêmes (INCa)

CHESMON Comparaison de la perception du cancer par les aidants professionnel en Angleterre et en France

MANISAF difficultés rencontrées dans les mammographies pour les femmes DI

Actions de terrain: le dispositif ISCaO

Composé de 3 infirmiers, qui interviennent(t sur l'ensemble de la région Occitanie.

Missions

Aider les institutions dans la prise en charge d'un résident touché par un cancer

Favoriser la collaboration entre les établissements médico-sociaux et sanitaires.

Informersur la prévention et le dépistage des cancers dans la région Occitanie.



Elodie
NEUMANN



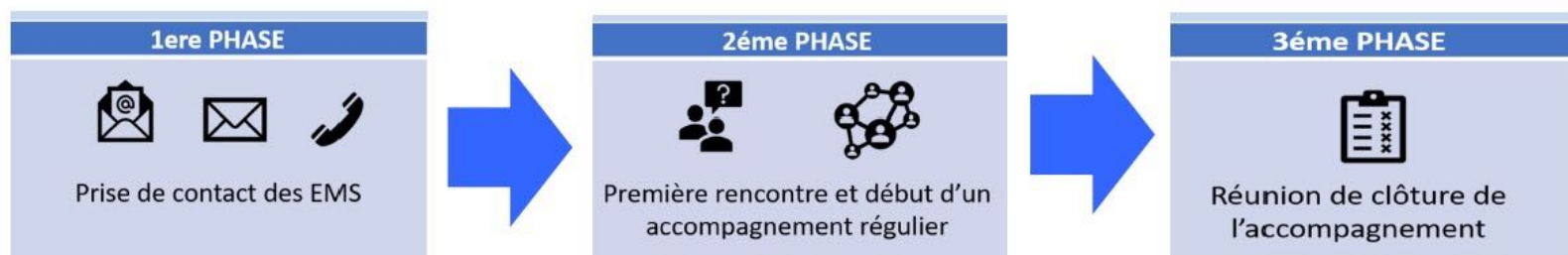
Elisangela
OLIVIER



Marc
PALPACUER

Dispositif ISCaO: Les accompagnements

Déroulé des interventions



50 accompagnements depuis 2019

26 EMS médicalisés
24 EMS non médicalisés

7 équipes actuellement accompagnées

ISCaO: sensibilisations aux professionnels

Déroulé des interventions:

- Questionnaire pré-sensibilisation (test de connaissances)
- Présentation du diaporama (1h30)
- Ouverture du kit de dépistage colorectal et rappels sur l'autopalpation des seins
- Questionnaire post-sensibilisation (gain de connaissances, évolution des pratiques, satisfaction)



ISCaO: sensibilisations aux PADI

Diaporama,
ateliers
discussions



L'étude PAM a montré que les actions d'information sont efficaces pour faire progresser les connaissances en matière de cancer et son dépistage



ISCaO: cours aux étudiants

Infirmiers en IFSI
Aides-soignants en IFAS
Éducateurs en école

Déroulé des cours en amphithéâtre

- Rappels sur le cancer et la PADI
- Spécificités des cancers chez les PADI
- Prévention / dépistage / repérage des symptômes
- Obstacles aux soins et communication
- Durée: environ 2H30



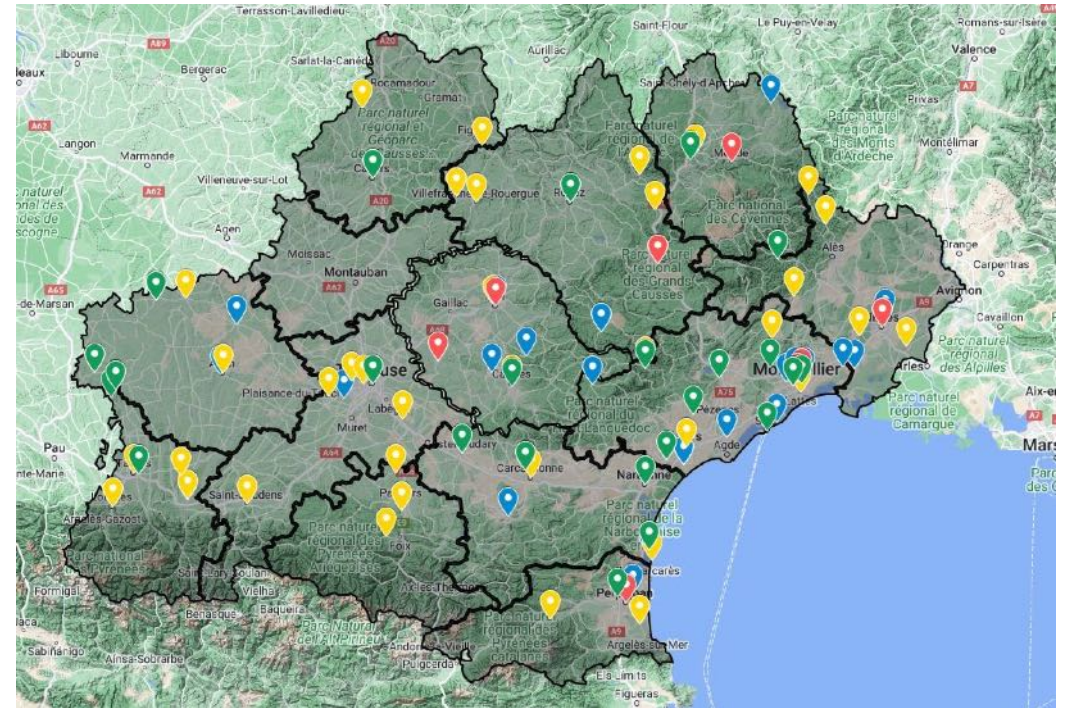
Bilan du dispositif ISCaO

2019 – 2023:

- 842 professionnels
- 1165 PADI
- 1556 étudiants (depuis 2022)

→ **3563 personnes sensibilisées**

(dont 1666 en 2023, un intérêt grandissant)



12 années d'existence (2012 – 2024)

11 programmes de recherche finalisés ou en cours

24 articles médicaux, 2 chapitres de livre

28 congrès internationaux

14 congrès nationaux

12 communications invitées

2 symposiums Oncodéfi

1 congrès Oncodéfi

3 livrets destinés à la population DI

Livret labellisé par l'ARS en 2019

4 récompenses

Prix «grande médaille d'or avec plaquette» 2023 de l'Académie des Arts Sciences et Lettres (Daniel Satgé)

Prix poster congrès de l'AFSOS Octobre 2022 (Marc Palpacuer et Elodie Neumann)

Prix jeunes chercheurs du Cancéropôle Grand Sud-Ouest 2021 (Amaëlle Otandault)

Prix "Cancer" de l'Académie Nationale de Médecine 2019 (Daniel Satgé)



Soutiens reçus par Oncodéfi



La Fondation du Groupe Matmut



Et autres artistes...



Pr Jean-Bernard **Dubois**

Président ONCODEFI

www.oncodefi.org

Dr Daniel **Satgé**

Directeur ONCODEFI 09

83 54 85 13

06 42 67 22 95

daniel.satge@oncodefi.org

Infirmiers

Marc **Palpacuer**

Infirmier de liaison

07 61 60 22 12

marc,palpacuer@oncodefi.org

Elisangela **Olivier**

Infirmière de liaison

07 61 60 23 12

Elisangela.olivier@oncodefi.org

Recherche

Dr Amaëlle **Otandault**

Attachée de recherche clinique

09 83 78 85 13

amaelle.otandault@oncodefi.org

Elodie **Neumann**

Infirmière de recherche

06 70 23 95 97

Elodie.neumann@oncodefi.org

Louisa **Allouche**

Technicienne de recherche clinique

louisa.allouche@oncodefi.org

Secrétariat

Christiane **Satgé**

09 83 54 85 13

christiane.satge@oncodefi.org

**ONCODEFI pour une prise en charge optimale des cancers chez
les personnes déficientes intellectuelles**



Manon GAVELLE IDE coordinatrice



Virginie ALLINGRY assistante sociale

Le dispositif régional Maladies Rares Occitanie = DRMR : Association financée par l'ARS Occitanie et soutenue par Alliance maladies rares),

avec des missions :

- **d'appui des professionnels** qui accompagnent les personnes avec maladies rares,
- **lien ville-hôpital**
- **lien centres experts maladies rares (CEMR)**
- **de formation/sensibilisation MR,**
- **de centre de ressources**
- **et de soutien à la dynamique associatives des personnes avec maladies rares pour la région Occitanie.**

Complémentaire de la plateforme d'expertise maladies rares (PEMR) avec ses 73 centres de référence et de compétences (intra-CHU Montpellier Nîmes)



Dr Julie VERNET

Le dispositif régional Maladies Rares Occitanie



Maladies rares

Quelles sont les ressources pour agir ?

22/10/2024

Présentée par :

Virginie ALLINGRY , Assistante Sociale

Manon GAVELLE, Infirmière Coordinatrice



Maladies
Rares
Occitanie



Les grandes thématiques

Les maladies rares, sont-elles si rares ?

Le Dispositif Maladies Rares Occitanie

Les ressources maladies rares pour agir



Les grandes thématiques

Les maladies rares, sont-elles si rares ?



QUIZZ SUR LES MALADIES RARES



- 1 Allez sur wooclap.com
- 2 Entrez le code d'événement dans le bandeau supérieur

Code d'événement
CINGQX

QUELLE(S) CHANTEUSE(S) EST ATTEINTE D'UNE MALADIE RARE ?



A – Billie ELLISH



B – Sélena GOMEZ



C – Céline DION



D – Toutes les trois

QUELLE(S) CHANTEUSE(S) EST ATTEINTE D'UNE MALADIE RARE ?



A – Billie ELLISH

Syndrome Gilles de la Tourette



B – Sélena GOMEZ

Lupus



C – Céline DION

Syndrome de l'homme raide



D – Toutes les trois

QUELLE EST LA DÉFINITION D'UNE MALADIE RARE?

A. Maladie pour laquelle il n'y a pas de traitement

B. Maladie qui touche moins d'1 personne sur 2000

C. Maladie génétique



QUELLE EST LA DÉFINITION D'UNE MALADIE RARE?

A. Maladie pour laquelle il n'y a pas de traitement

B. Maladie qui touche moins d'1 personne sur 2000

C. Maladie génétique



COMBIEN DE PERSONNES SONT ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE ?



A – 1 personne sur 20

B – 1 personne sur 100

C – 1 personne sur 1000

D – 1 personne sur 2000

COMBIEN DE PERSONNES ONT UNE MALADIE RARE ?



A – 1 personne sur 20

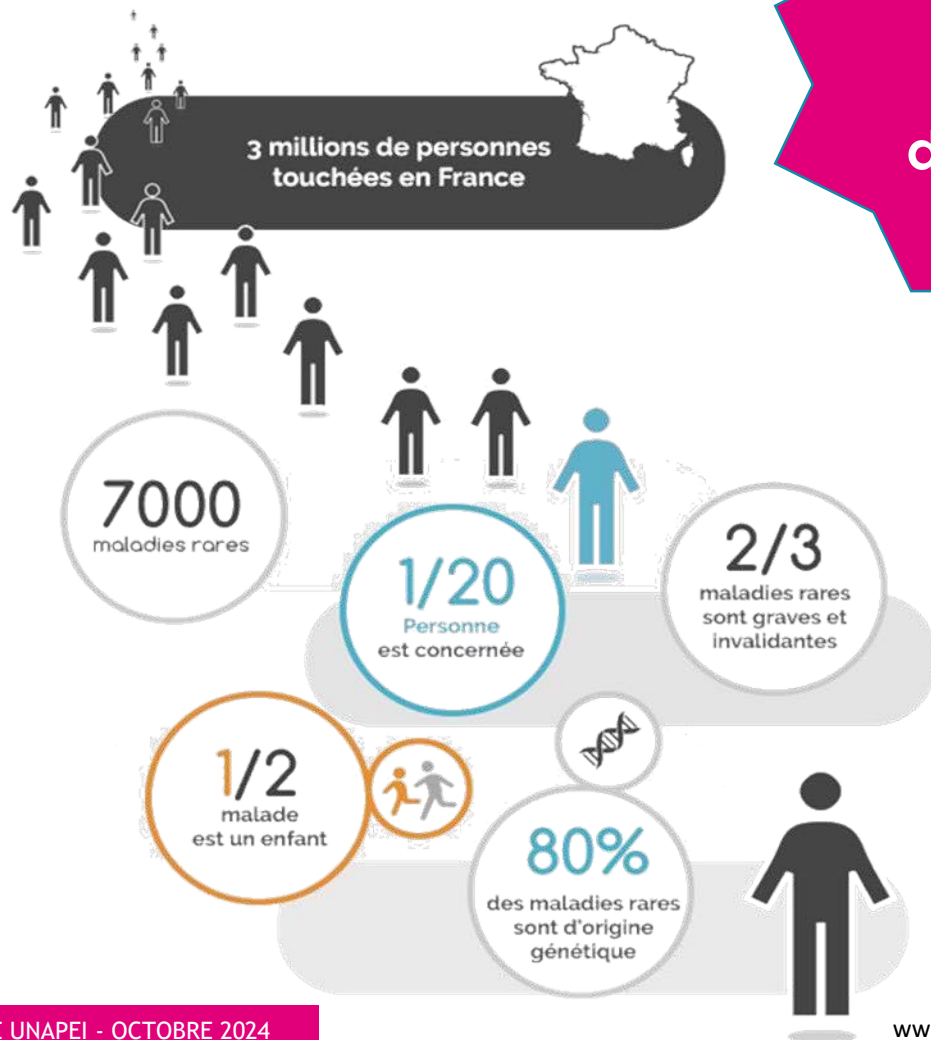
B – 1 personne sur 100

C – 1 personne sur 1000

D – 1 personne sur 2000

DÉFINITION DE LA MALADIE RARE

En France



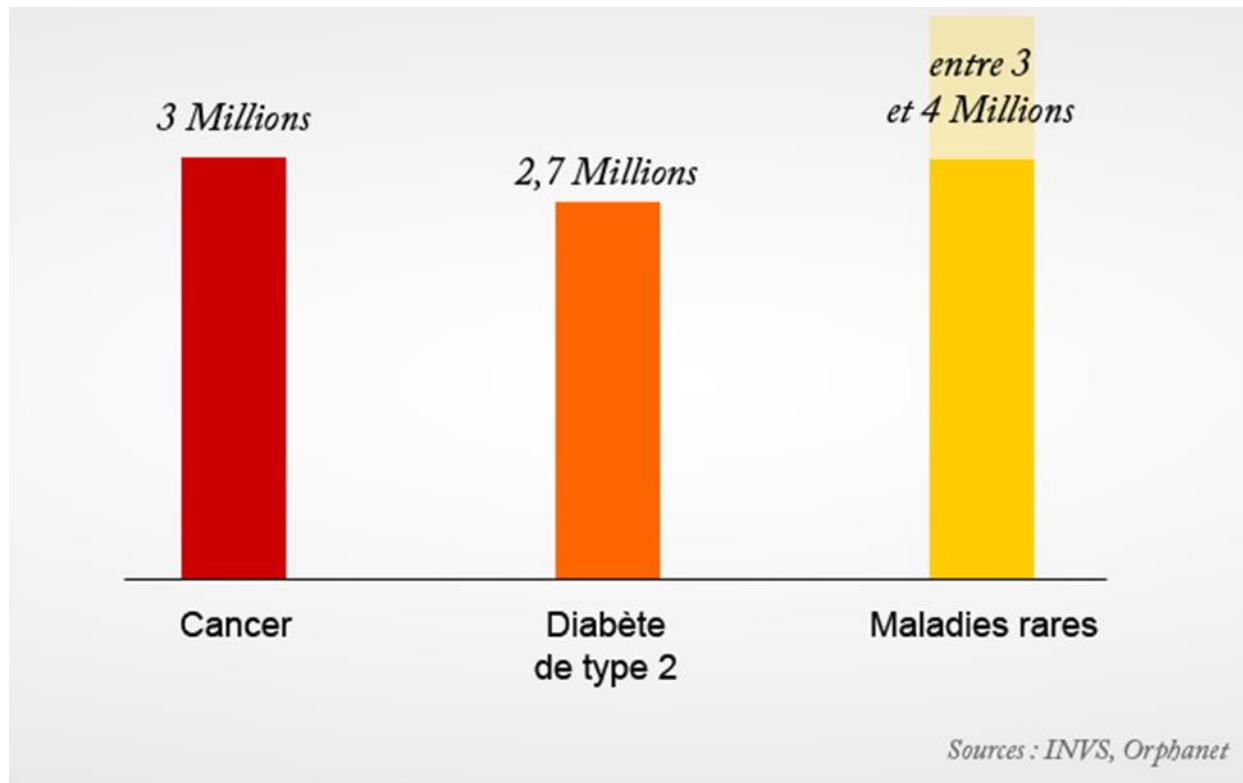
La maladie est dite rare si elle touche moins d'une 1 personne sur 2000

En Occitanie



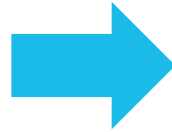
300 000 personnes concernées en Occitanie

LES MALADIES SONT RARES... LES PERSONNES CONCERNÉES SONT NOMBREUSES



LES MALADIES RARES DANS LES ÉTABLISSEMENTS MÉDICO-SOCIAUX

312 000 personnes adultes en situation de handicap sont accueillies dans les ESMS en France ⁽¹⁾

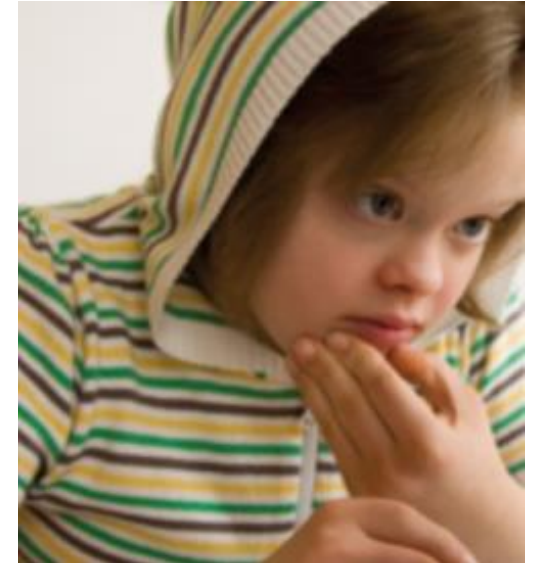


70 % des adultes accompagnés dans les ESMS ont un TDI

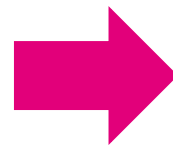
170 000 enfants et adolescents en situation de handicap sont accueillies dans les ESMS en France ⁽²⁾



72% des enfants et adolescents accompagnés dans les IME ont un TDI.



La majorité des TDI sont des maladies rares



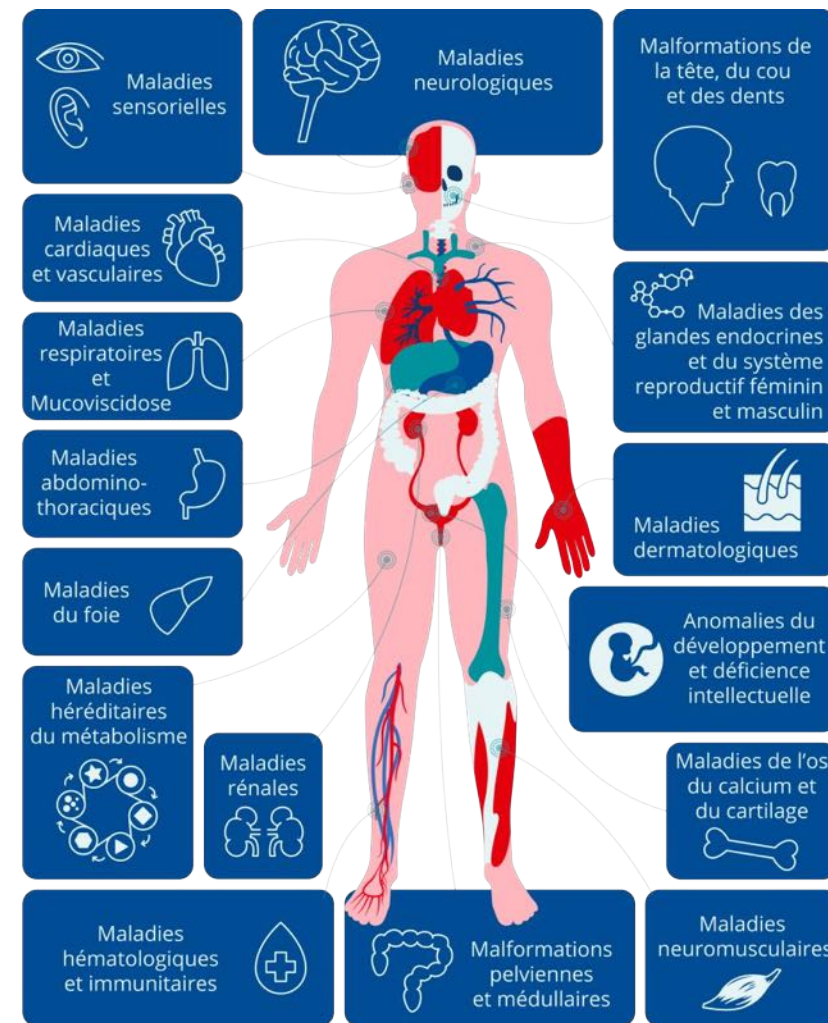
Au moins 1 personne sur 2 en ESMS est concernée par une maladie rare (diagnostiquée ou non)

(1) DREES • Études et Résultats • novembre 2022 • n° 1247

(2) DREES • Études et Résultats • mai 2022 • n° 1231

DIVERSITE DES MALADIES RARES

Klinefleter Canvas
 Trisomie Turner
 Myopathie
 Syringomyélie Sotos
Mucoviscidose
 Drépanocytose
 Huntington



Source : <https://www.filieresmalaiesrares.fr/>

QUAND PENSER À UNE MALADIE RARE ?

Klinefleter Canvas
Trisomie Turner
Myopathie
Syringomyélie Sotos
Mucoviscidose
Drépanocytose
Huntington

Identifier une maladie rare, c'est d'abord y penser



Une situation ou un tableau clinique que l'on ne comprend pas



Un tableau associant une combinaison inexplicable de signes



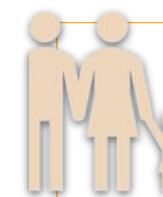
Des signes « fonctionnels » ou une maladie rare ?



Une sortie d'hospitalisation où le diagnostic est évoqué



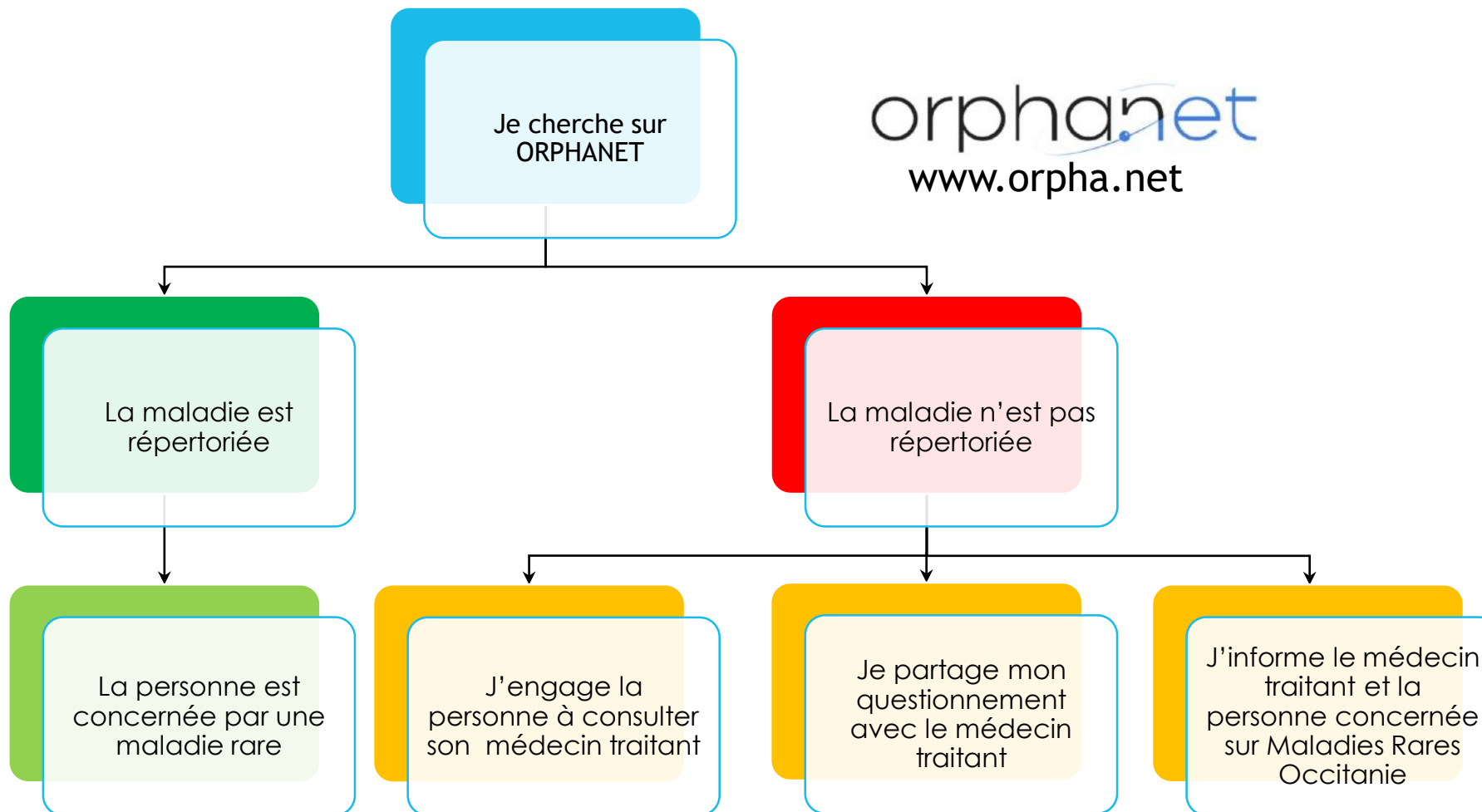
Une famille « porteuse » ou atteinte



L'avis ou la pression de l'entourage familial

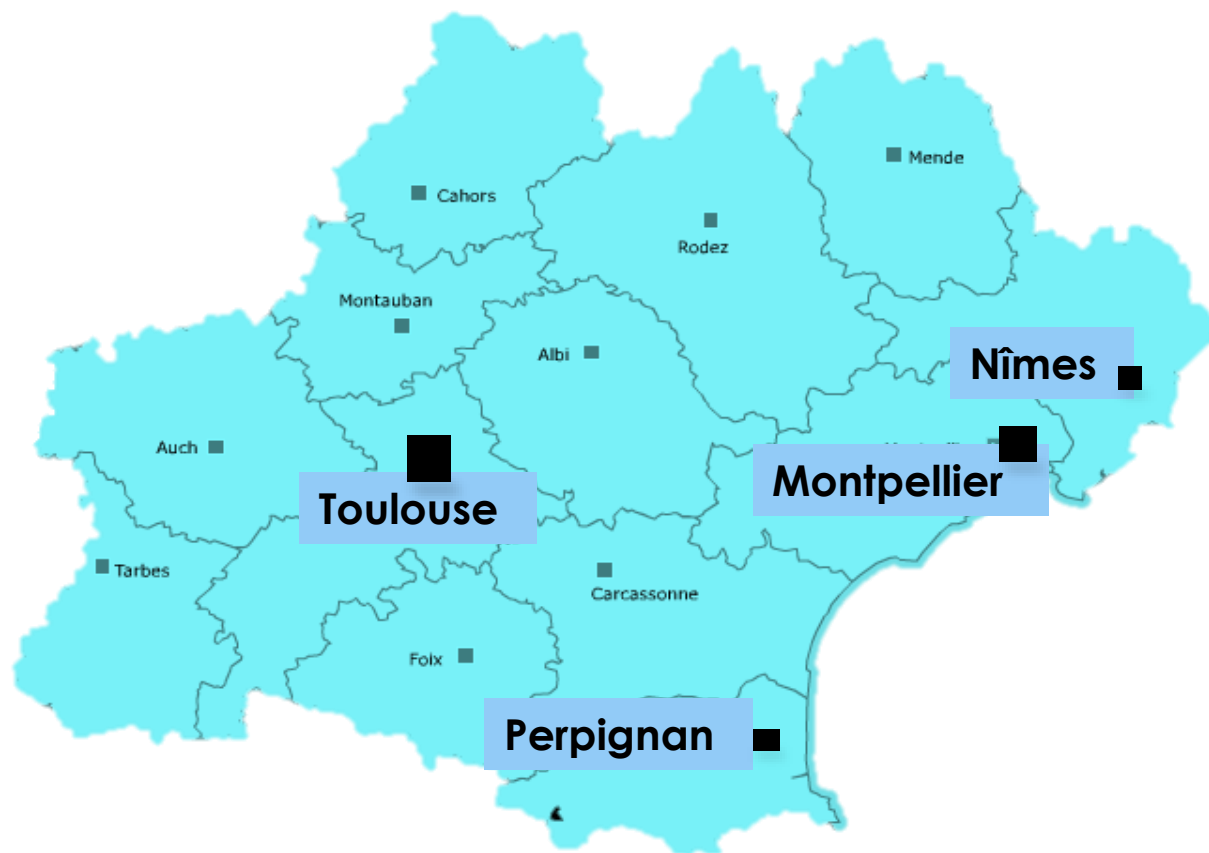
Source : Collège de la Médecine Générale - Fiches pratiques : de la suspicion au diagnostic- [CMG_Maladies-rares-fiche-DIAGNOSTIC.pdf \(lecmg.fr\)](https://www.lecmg.fr/CMG_Maladies-rares-fiche-DIAGNOSTIC.pdf)

COMMENT SAVOIR SI LA MALADIE DE LA PERSONNE EST RARE?



orphanet
www.orpha.net

LES CENTRES EXPERTS MALADIES RARES EN OCCITANIE



➤ 189 CENTRES EXPERTS

Montpellier
82 Centres experts

Nîmes
10 Centres experts

Perpignan
4 Centres experts

Toulouse
92 Centres experts

centre de référence

maladies rares

centre de compétence

maladies rares

➤ 2 PLATEFORMES D'EXPERTISE

Montpellier – Nîmes

Toulouse



LES MALADIES RARES : DES MALADIES CHRONIQUES ET INVALIDANTES

QUELQUES CHIFFRES CLÉS POUR LES PERSONNES CONCERNÉES

79% des personnes concernées par une maladie rare considèrent que les professionnels qui les accompagnent ne connaissent pas leur maladie

1 patient sur 3 n'a pas de suivi dans centre hospitalier expert



66 % ont des difficultés pour se rendre sur leur lieu de soi



34 % ont un reste à charge pour leur maladie

74 % des personnes concernées, et **43%** des proches aidants ont subi un impact sur leur activité professionnelle (Abandon de l'activité, réduction du temps de travail, impossibilité d'évolution)

Enquête réalisée par Maladies Rare Occitanie 2019 - 2020 auprès d'associations de patients maladies rares

LES MALADIES RARES : DES MALADIES CHRONIQUES ET INVALIDANTES

IMPACT SUR LA QUALITÉ DE VIE DES PERSONNES

Difficultés d'accès aux droits, aux soins et aux ESMS

Répercussions sur la vie familiale / transmissions génétique

Précarisation

Sentiment de solitude (hors de cases) et d'isolement

Impacts sur la vie quotidienne, scolaire et professionnelle

Errance diagnostic

Détresse psychologique



LES MALADIES RARES : DES MALADIES CHRONIQUES ET INVALIDANTES

QUELQUES CHIFFRES CLÉS POUR LES PROFESSIONNELS

78 % des services hospitaliers spécialisés ont observé des ruptures de soins. Principale cause :

- précarité des familles
- Difficultés pour se déplacer (1)



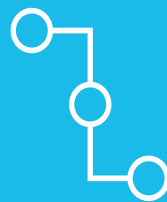
Souhait numéro 1 des centres experts est d'améliorer leur visibilité auprès des médecins généralistes (1)

76% des professionnels de MSP d'Occitanie Ouest ne connaissent pas les services hospitaliers spécialisés maladie rare (3)

La plupart de ces professionnels de MSP ont identifié des besoins de relai non couverts :

- La rééducation pour 44% d'entre eux
- Les spécialistes pour 56%
- L'accompagnement psychologique 70%
- L'accompagnement social 60% (3)

81 % des kinésithérapeutes assurant le suivi de personnes avec maladie rare ont exprimé des difficultés dans leur pratique (2)



Enquêtes réalisées par Maladies Rares Occitanie 2019 - 2020 auprès des centres experts maladies rares Occitanie (1), d'associations de patients maladies rares (2), MSP Occitanie Ouest (4) et mars 2022 auprès des kinésithérapeutes (3),

LES MALADIES RARES : DES MALADIES CHRONIQUES ET INVALIDANTES

QUELQUES CHIFFRES CLÉS POUR LES PROFESSIONNELS

Absence/Manque de lien ville-hôpital

Manque de formation et d'information

Raretés des ressources

Difficultés devant les spécificités maladies rares

Errance diagnostic

Méconnaissance des ressources existantes



Les grandes thématiques

Le Dispositif Maladies Rares Occitanie



ECOSYSTEME MALADIES RARES : Dispositifs et ressources spécifiques





Maladies
Rares
Occitanie



MALADIES RARES OCCITANIE

LE DISPOSITIF RÉGIONAL DE RESSOURCES ET D'APPUI POUR LES PROFESSIONNELLS EN OCCITANIE

Mission

Améliorer le parcours des personnes concernées par les maladies rares, dès les premiers signes de la maladie

Activités

Appui aux professionnels

- Information
- Orientation
- Appui aux parcours

Centre ressources

- Création d'outils d'appui au parcours
- Diffusion des ressources maladies rares

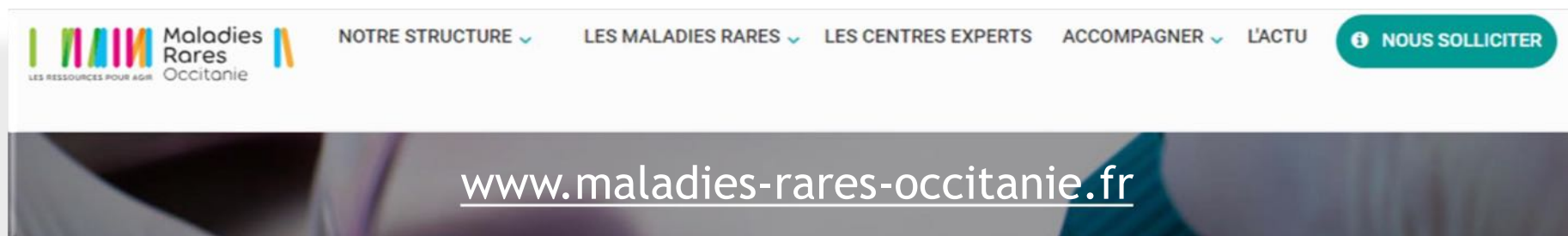
Formation

- Sensibilisation aux maladies rares
- Formation à l'accompagnement des parcours maladies rares

Soutien à la dynamique associative régionale

- Soutien de l'expression des besoins des personnes concernées

Site internet



MALADIES RARES OCCITANIE

L'ÉQUIPE EN APPUI AUX PROFESSIONNELLS



Médecin
Julie Vernet



Médecin
Marie-Pierre Lafforgue



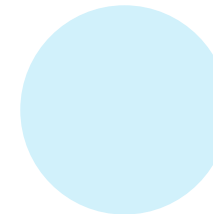
Infirmière coordinatrice
Manon Gavelle



Assistante sociale
Virginie Allingry



Assistante sociale
Pauline Lasserre



Infirmière coordinatrice
Nora Sales



Assistante sociale
Gaëlle Zibel



Attachée administrative et financière
Eva Barthélemy



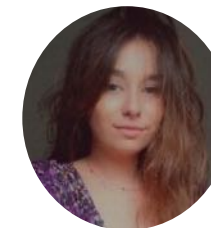
Assistante administrative et communication
Laurence Printz



Directrice
Hélène De Château - Thierry



Chargée de projets
Aurélie Berland



Assistante de communication
Louise Thibaut

COMMENT NOUS SOLLICITER?

RÉPONDRE AUX PROFESSIONNELLS SUR DES PROBLÉMATIQUES DE PARCOURS MALADIES RARES

Une recherche de diagnostic

Une recherche de service hospitalier spécialisé ou centre expert maladie rare

Un appui au parcours de soins maladie rare

Une recherche d'information/documentation sur une maladie rare

Un accès aux droits

Un appui à la scolarité, formation ou emploi

Un accueil en structure médico-sociale

Une recherche de dispositifs pour les proches aidants

COMMENT NOUS SOLLICITER :

SITE [HTTPS://WWW.MALADIES-RARES-OCCITANIE.FR/](https://www.maladies-rares-occitanie.fr/)

OU VIA MEDIMAIL : DEMANDE@MALADIES-RARES-OCCITANIE.FR



FORMULAIRE DE DEMANDE

Réservé aux professionnels

Maladies Rares Occitanie est un dispositif régional d'appui et de ressources sur les maladies rares en Occitanie

INFORMATIONS CONCERNANT LE DEMANDEUR

→ Identité du demandeur* : → Profession* :

→ Structure* (CHU, MDS, SAVS, SAMSAH, Libéral, etc.) :

→ Adresse professionnelle* :

→ Téléphone* : → Email* :

SI VOUS N'ÊTES PAS LE MÉDECIN TRAITANT, MERCI DE PRÉCISER :

→ Identité du Médecin traitant : → Téléphone :

INFORMATIONS CONCERNANT VOTRE PATIENT/USAGER

OPTION 1 : DÉCLARATION ANONYME

→ Sexe* : Femme Homme → Âge* : → Département de résidence* :

→ Diagnostic* : Oui Non → Si oui le préciser :

OPTION 2 : COORDONNÉES DE VOTRE PATIENT/USAGER

AUTORISATION DE VOTRE PATIENT/USAGER :

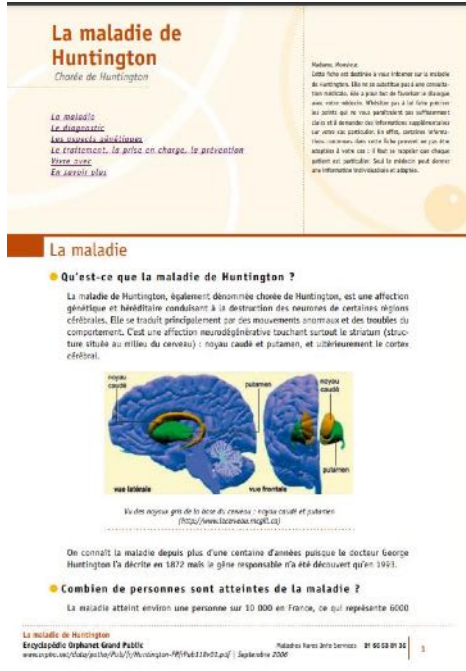
Mon patient/usager a été informé et a consenti au partage d'informations sur sa santé dans le cadre de son parcours coordonné de maladie rare auprès des différents acteurs sanitaires et/ou médico-sociaux qui interviendraient dans sa prise en charge.

Les grandes thématiques

Les ressources maladies rares pour agir



LES RESSOURCES MALADIES RARES



ORPHANET

- Les fiches par maladies
- [Les PNDS \(Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins\)](#)
- Les fiches urgences
- Le guide des aides et prestations « [Vivre avec une maladie rare](#) »
- Les fiches focus handicap

Autres ressources

- Les [Filières de Santé Maladies Rares](#)
- La plateforme d'informations [Maladies Rares Infos Services](#)
- Les associations de personnes concernées et [Alliance Maladies Rares](#)



LES RESSOURCES MALADIES RARES

L'EXPERTISE DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

LEURS MISSIONS

Rompre l'isolement

- Accompagnement et écoute
- Echange et rencontre
- Accompagnement psychologique et social

Soutien financier/matériel

- Evènements, levée de fond
- Soutien à la recherche
- Soutien aux personnes concernées

Informations/ Formations

- Création d'outils et documentation spécifique sur la maladie
- Participation à la recherche
- Formation et DU patient-expert



ASSOCIATIONS DE PATIENTS

⇒ [Répertoire Associations Maladies Rares présentes en région](#), au niveau national et international

LES RESSOURCES ET LES OUTILS MALADIES RARES

Maladies Rares Occitanie

- Les [Guides pratiques maladies rares](#)
- Les ressources "[Vie quotidienne](#)" du site internet :
 - accès aux soins, aux droits et médico-social, mesure de protection, vie scolaire, vie professionnelle, association de patients, soutien au aidants
- La [boîte à outils](#)
- La [fiche mémo de ressources](#)
- Le guide « emploi et maladie rare »
- Le [webinaire "Bien remplir mon dossier MDPH"](#)
- Carte mentale :
 - Itinéraire Maladies Rares
 - Maladie de Huntington

FICHE MÉMO
RESSOURCES POUR LES MALADIES RARES

Une maladie rare est une maladie qui touche moins de 1 personne sur 2 000

Les maladies rares, c'est quoi :	1 personne sur 20 souffre d'une maladie rare	3 millions de personnes en France	300 000 personnes en Occitanie	80 % des maladies rares ont d'équipiers médicaux	95 % des maladies rares n'ont pas de traitement curatif
----------------------------------	--	-----------------------------------	--------------------------------	--	---

LE SITE INTERNET MALADIES-RARES-Occitanie.FR

- TRouver UN CENTRE EXPERT**
Les centres de référence sont des équipes pluridisciplinaires qui jouent un rôle d'expertise et de prise en charge pour une maladie ou un groupe de maladies rares. Leurs missions s'articulent autour de la prise en charge, de l'aide à l'expertise, de la recherche, de l'enseignement et de la formation. Ils sont labellisés par le Plan National Maladies Rares.
- LES CARTES D'URGENCE**
Les cartes d'urgence sont délivrées aux patients par les centres de référence et de compétences. Elles présentent les informations essentielles pour la prise en charge médicale d'urgence de la personne qui possède cette carte.
- LES FILIÈRES DE SOIN MALADIES RARES**
Les filières de soins maladies rares sont des organisations nationales qui ont pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares. Il existe 23 filières, chacune est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs.

GUIDE PRATIQUE
Riches pratiques sur 17 pathologies, les recommandations médicales, paramédicales, et médico-sociales, ainsi que les coordonnées des référents en région

VIE QUOTIDIENNE
Fiches pratiques et contacts en région pour mieux comprendre les démarches utiles à mettre en œuvre dans le parcours de vie, les réponses existantes en matière d'aménagement et d'aides

LES FORMATIONS
Les formations réalisées par le réseau accessibles en ligne, avec captation vidéo pour certaines

LES PARTENAIRES
Les coordonnées des acteurs médicaux, institutionnels, associatifs, libéraux qui s'inscrivent dans le parcours de vie des personnes touchées par une maladie rare

RECHERCHE D'INFORMATION SUR LA MALADIE RARE

Cyberbase
Portail d'information dédié aux maladies rares et proposant un inventaire, une classification et une encyclopédie des maladies rares, un répertoire des ressources expertes associées. Y figurent également :
→ PNDS : Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins par pathologie (différentiels de bonnes pratiques)
→ Fiches Focus handicap
→ Fiches d'urgence (à destination des médecins urgentistes)

Maladies Rares Info Service
Service national d'information, d'orientation et de soutien sur les maladies rares destiné aux personnes malades, à leurs proches et aux professionnels. Il est disponible via une ligne d'écoute (01 56 53 61 36), par mail et à travers de nombreux forums d'échange sur les maladies rares.

LES RESSOURCES ET LES OUTILS MALADIES RARES

SUR LE SITE INTERNET DE MALADIES RARES OCCITANIE (POUR LES ENFANTS)

CARNET DE LIAISON



ACCOMPAGNER

Carnet de liaison de l'enfant atteint de maladie rare et de sa famille

Carnet réunissant l'ensemble de la prise en charge de l'enfant atteint de maladie rare. Il constitue un lien entre l'ensemble des professionnels médicaux, sociaux et éducatif de la famille.

Nom : _____
Prénom : _____
Né(e) le : _____
Adresse : _____

TUTO PROJET DE VIE MDPH

Formulaire de demande de l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé AEEH

Projet de vie

4 GRANDS THÈMES ?

- LES FRAIS
- VOTRE ACTIVITÉ
- À LA MAISON
- À L'ÉCOLE

Les traits liés à la maladie

Votre enfant doit-il consulter des professionnels de santé spécialisés ?

- Ergothérapeute
- Psychomotricien
- Autre :

Avez-vous eu besoin de formations spécifiques ?

- Langue des signes française
- Makaton
- Autre :

Envisagez-vous des dépenses indispensables ? (n'oubliez pas d'ajouter vos devis / factures)

- Votre enfant prend des médicaments ou il a besoin de matériel (compresses, protections ...) non remboursés
- Vous avez besoin d'une voiture adaptée
- Vous avez besoin d'un séjour de répit pour votre enfant
- Si votre enfant se tache, vous devez acheter fréquemment des vêtements. Vous devez faire plus de lessives
- Réaménagement de votre logement
- Vous avez des frais de transport importants pendant l'hospitalisation de votre enfant.
- Vous avez dû prendre un hébergement non pris en charge par votre mutuelle.

LES FRAIS FRÉQUENTS? VÊTEMENTS DE RÉPIT?

SEJOUR DE REPIT

Page 1

LES RESSOURCES ET OUTILS MALADIES RARES

FOCUS APPUI ACCÈS AUX DROITS MDPH

Documents établis par un médecin

- [Certificat médical \(Cerfa n° 15695*01\)](#)
- Comptes-rendus (consultation, hospitalisation) des médecins spécialistes

Documents soumis à validation du médecin référent

- Fiche maladie rare Orphanet
- Fiche focus handicap Orphanet
- Synthèse du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)
- [Guide pratique de Maladies Rares Occitanie](#)
- [Fiche Tous à l'école](#)
- Documents d'associations ou de filières de santé Maladies Rares

Documents établis avec l'aide d'un travailleur social

- [Formulaire complémentaire de transmission d'informations à la MDPH](#)
- Projet de vie
- Semaine type



<https://www.rarediseaseday.org/>



A RETENIR

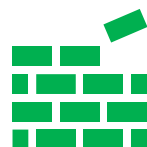
Les maladies rares sont nombreuses : **1 personne sur 20 !**



Mieux identifier pour mieux accompagner



Une maladie rare, un parcours de soins et de vie complexe : 1 maladie rare sur 2 sur entraîne une situation de handicap



En 2025, une journée internationale dédiée aux maladies rares

MERCI DE VOTRE ATTENTION !





Chef du Département de Génétique Médicale (Génétique Clinique, Oncogénétique Clinique, Fœtopathologie et Génétique chromosomique) Consultations de Génétique médicale

Pr David Geneviève, UM, INSERM

Nouvelles possibilités de **diagnostic de précision** et
les avancées que ce diagnostic peut avoir sur l'**accompagnement**
des personnes avec trouble du développement intellectuel (TDI)



Pr David Geneviève, UM, INSERM

Recherche :
**Institute of Regenerative
Medicine and Biotherapies
(IRMB),
Unité Inserm U1183**

**Bases moléculaire et cellulaire,
physiopathologie des
ostéoarthropathies chroniques
(arthrose, arthrite, maladies
osseuses constitutionnelles)**



Pr David Geneviève, UM, INSERM

Expertise :
syndromes malformatifs,
déficience intellectuelle,
maladies osseuses constitutionnelles
Syndrome de Kabuki,
syndrome de Treacher-
Collins/franceschetti,
collagénopathies type 2,
syndrome de Stickler,
génétique des AJI et arthrose précoce

Nouvelles possibilités de **diagnostic de précision** et
les avancées que ce diagnostic peut avoir sur l'**accompagnement**
des **personnes avec trouble du développement intellectuel (TDI)**



Isabelle ROBIN, pilote de l'ERHR-LR

Appel à projet (mai 2014) par les ARS PACA, Corse et Languedoc-Roussillon : **équipe co-construite par les membres du GCSMS RUSH** (Groupement de Coopération Sociale et Médico-Sociale)

Vocation de l'ERHR : améliorer la qualité de vie de la personne en élaborant avec son entourage une solution de proximité adaptée ...

réforme territoriale du 1er janvier 2016, les équipes relais Languedoc-Roussillon et Midi-Pyrénées font partie de la même région – Occitanie

interventions GRATUITES et sans notification MDPH !

schéma de l'organisation du dispositif intégré handicaps rares :
CNSA (Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie)
DGCS (Direction Générale de la Cohésion Sociale)
GNCHR (Groupement National de Coopération Handicaps Rares)
ARS (Agence Régionale de Santé)

l'Équipe Relais Handicaps Rares (ERHR) Languedoc Roussillon :
son dispositif et ses actions menées en faveur des personnes avec handicaps rares et leurs aidants



Présentation Equipe Relais Handicaps Rares Languedoc Roussillon

Isabelle ROBIN, Pilote

Alexandra TACHOUERES - Elisabeth HERRMANN
Référentes de parcours



Présentation UNAPEI34 – 22/10/2024



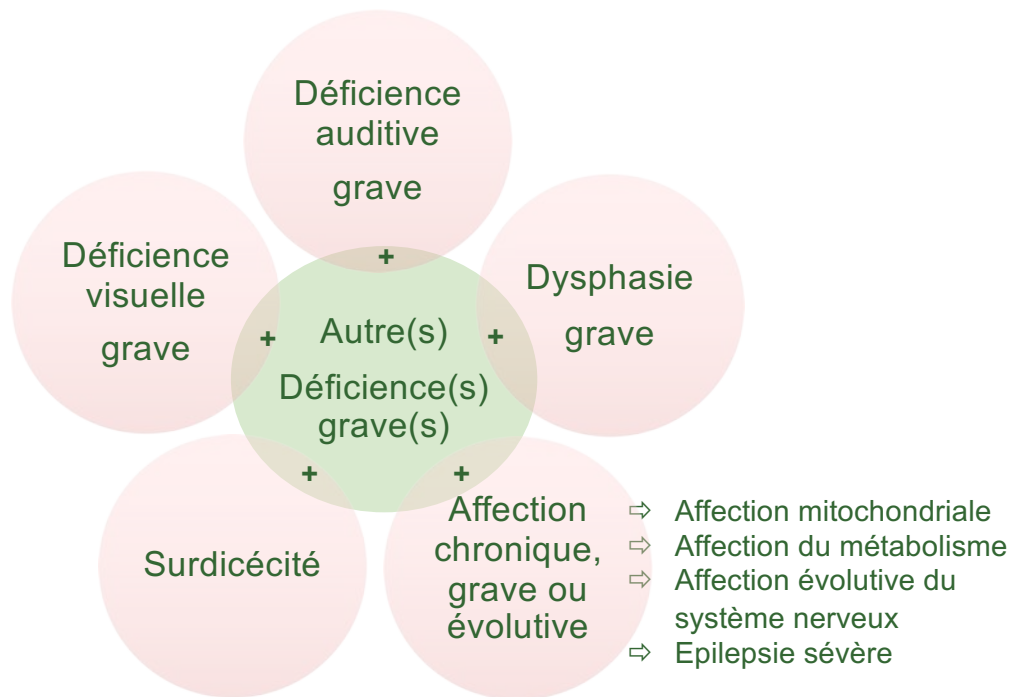
Présentation DIHR



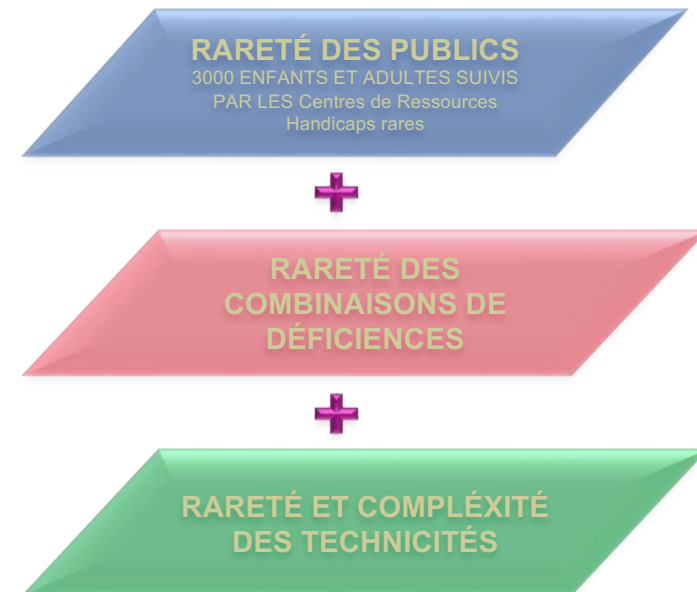
<https://youtu.be/5AsotuhzyGA?feature=shared>

DEFINITION DU HANDICAP RARE

Selon l'arrêté du 2 août 2000



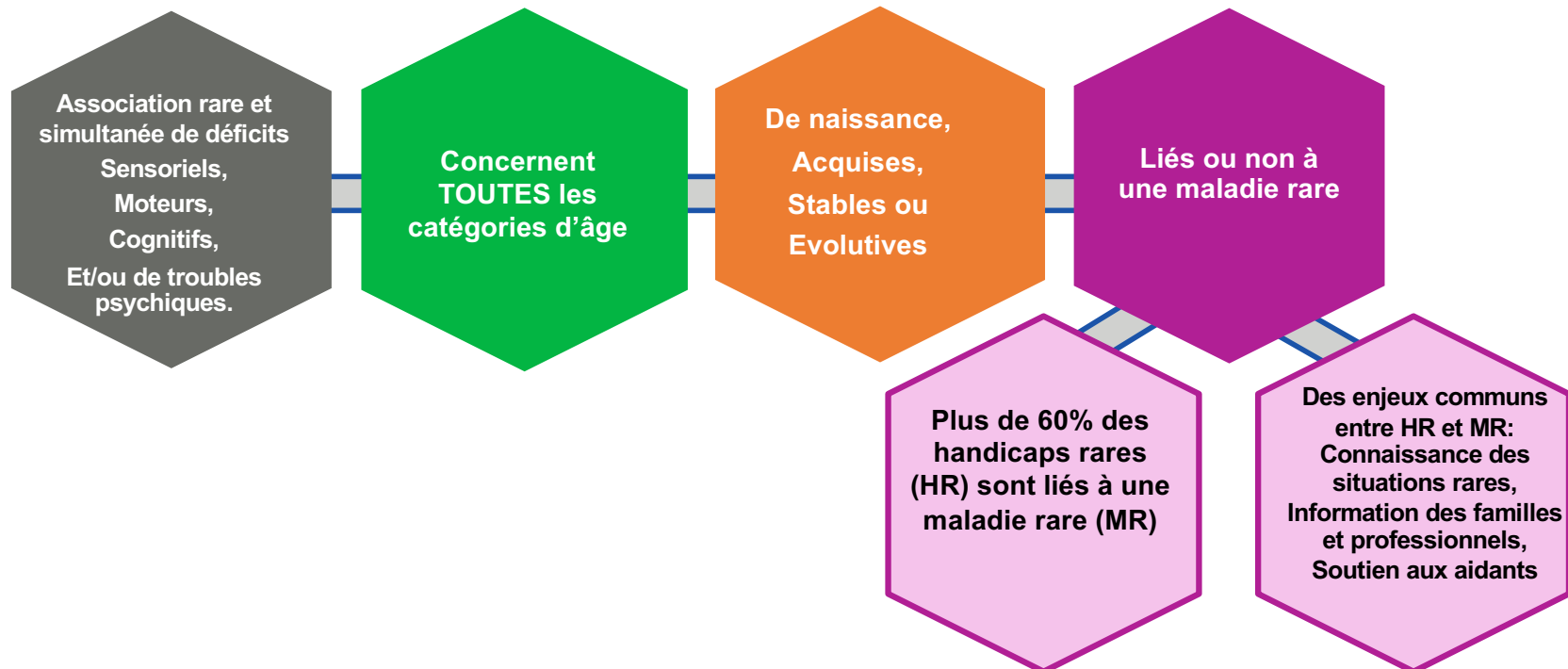
Combinaison des 3 types de rareté



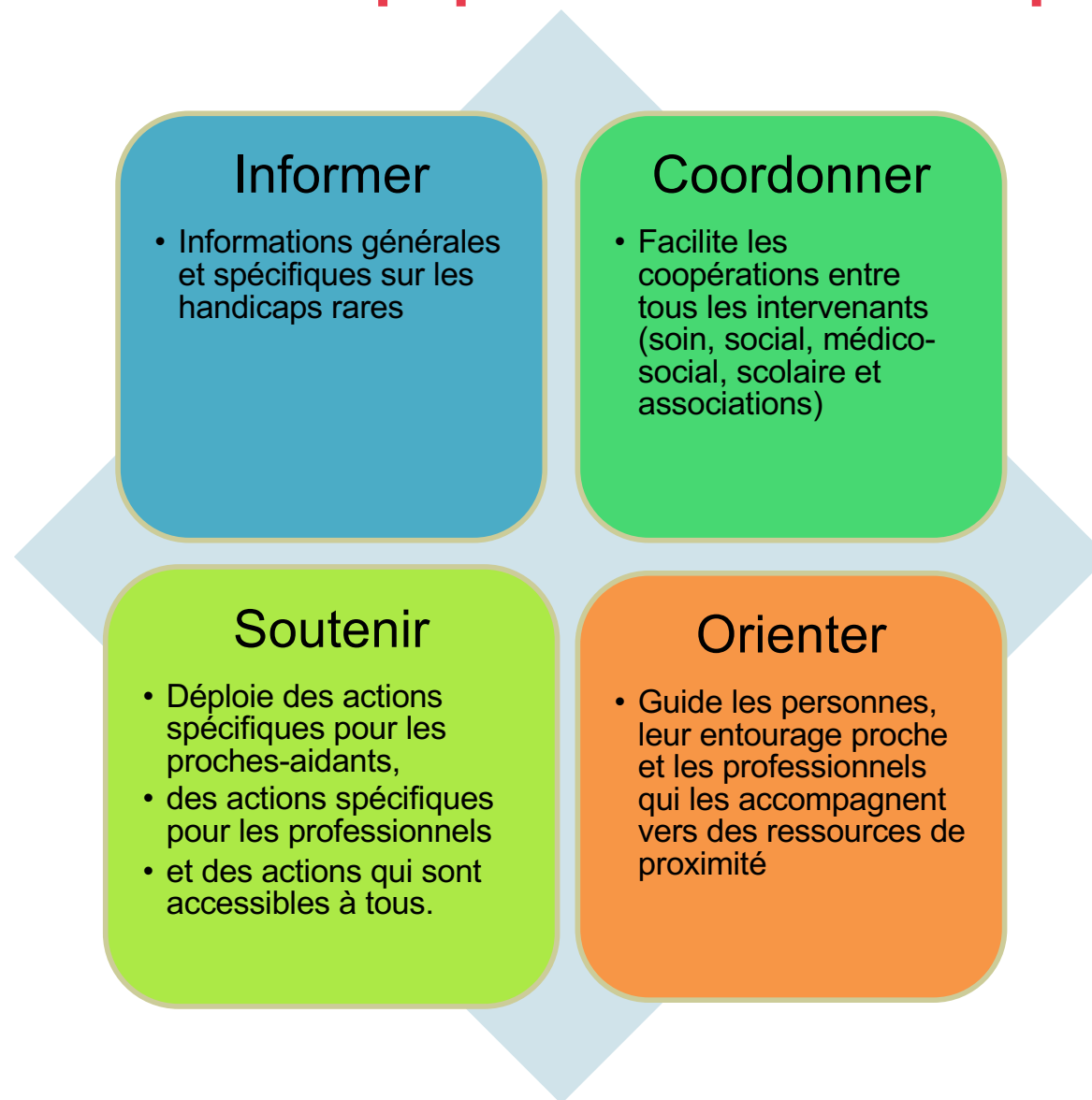
1 déficiência + 1 déficiência = handicap x 6

HANDICAP RARE, c'est quoi exactement?

Le handicap rare : 1 DEFICIENCE + 1 DEFICIENCE = HANDICAP X 6



Missions de l'Equipe Relais Handicap Rare



Les projets déployés en Occitanie Est

ACTIONS COLLECTIVES PROCHES AIDANTS

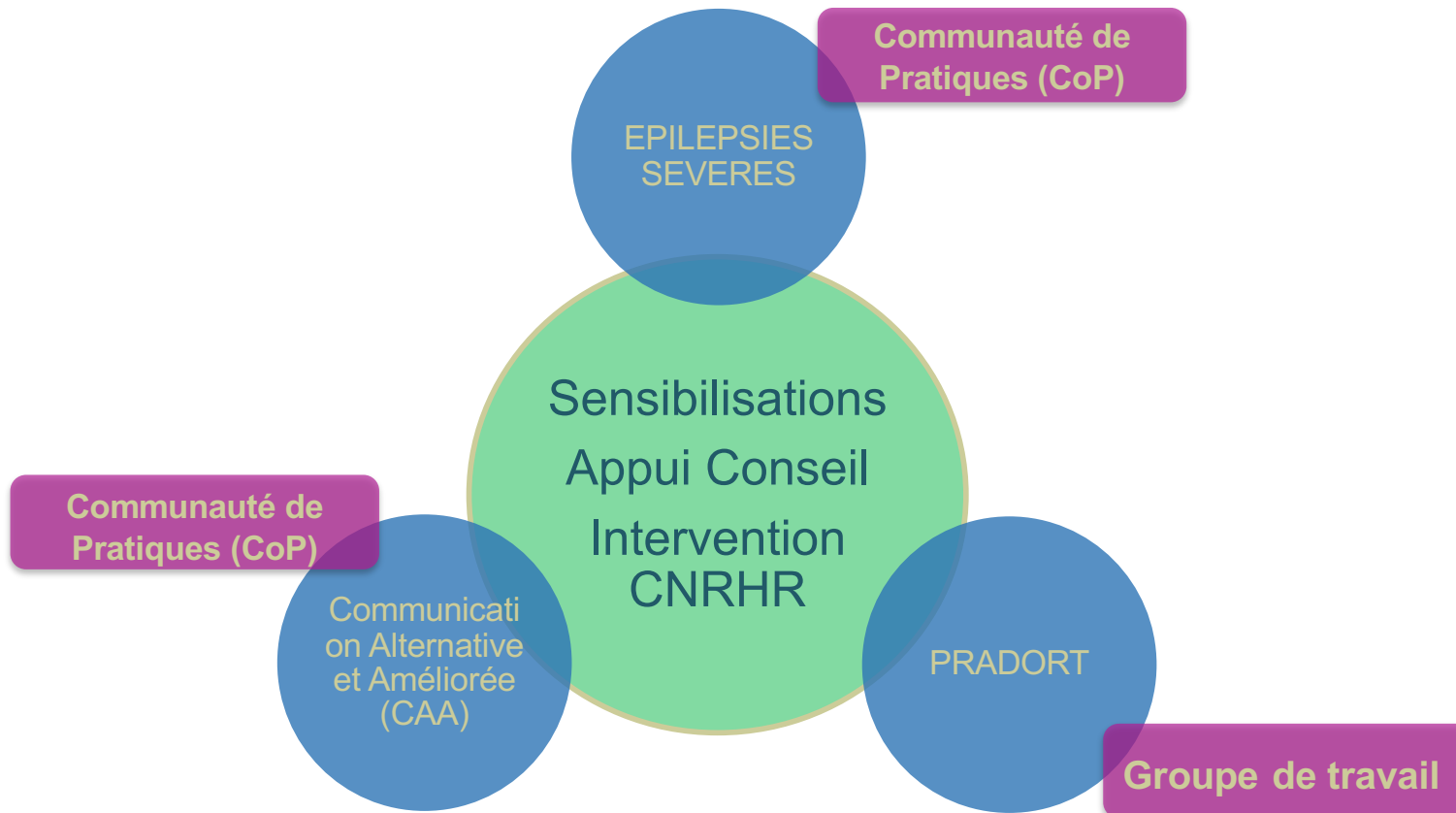
Groupes de parole, art-thérapie

- « Enfant différent, parents rares »

Atelier d'intelligence collective

- Parent au fil du temps

ACTIONS COLLECTIVES PROFESSIONNELLS ET PROCHES AIDANTS





Communauté
de pratique
Épilepsies
et Handicap
OCCITANIE



CoP Epilepsies et handicap en Occitanie Est

A l'origine...

2020/2021 formation
épilepsie organisée par
ERHR+FAHRES

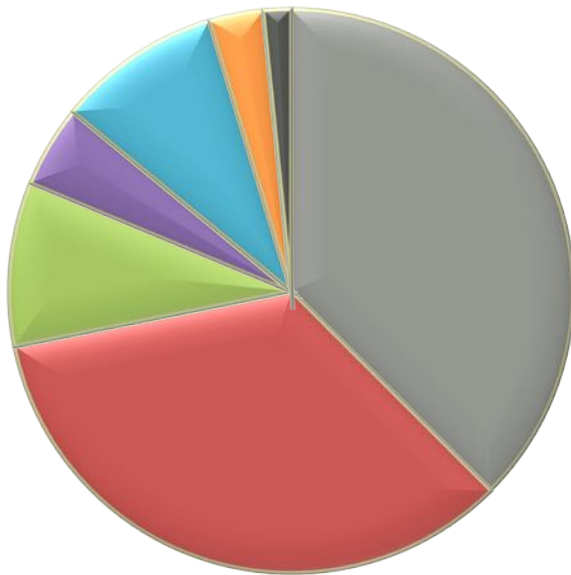
Relevé des
demandes et des
besoins sur le
territoire

Dès 2021:
Accompagnement de
FAHRES à
l'élaboration d'une
COP épilepsie en
Occitanie.

2023: Deux
groupes de travail
et des cafés CoP

LANCEMENT DE LA COP EPILEPSIE LE 6 FEVRIER 2024

69 participants



■ ESMS Enfants

■ Parents

■ MDA

■ Association

■ ESMS Adultes

■ Prestataires services

■ Sanitaire



Des envies communes autant **sur le quotidien** que **sur les pratiques professionnelles et l'expertise sanitaire.**

De rompre l'isolement. Participer à une **dynamique de réseau**. Mieux connaître son territoire.

De faire front en **incluant les familles** dans la lutte contre les épilepsies.

De lutter contre **les représentations**.

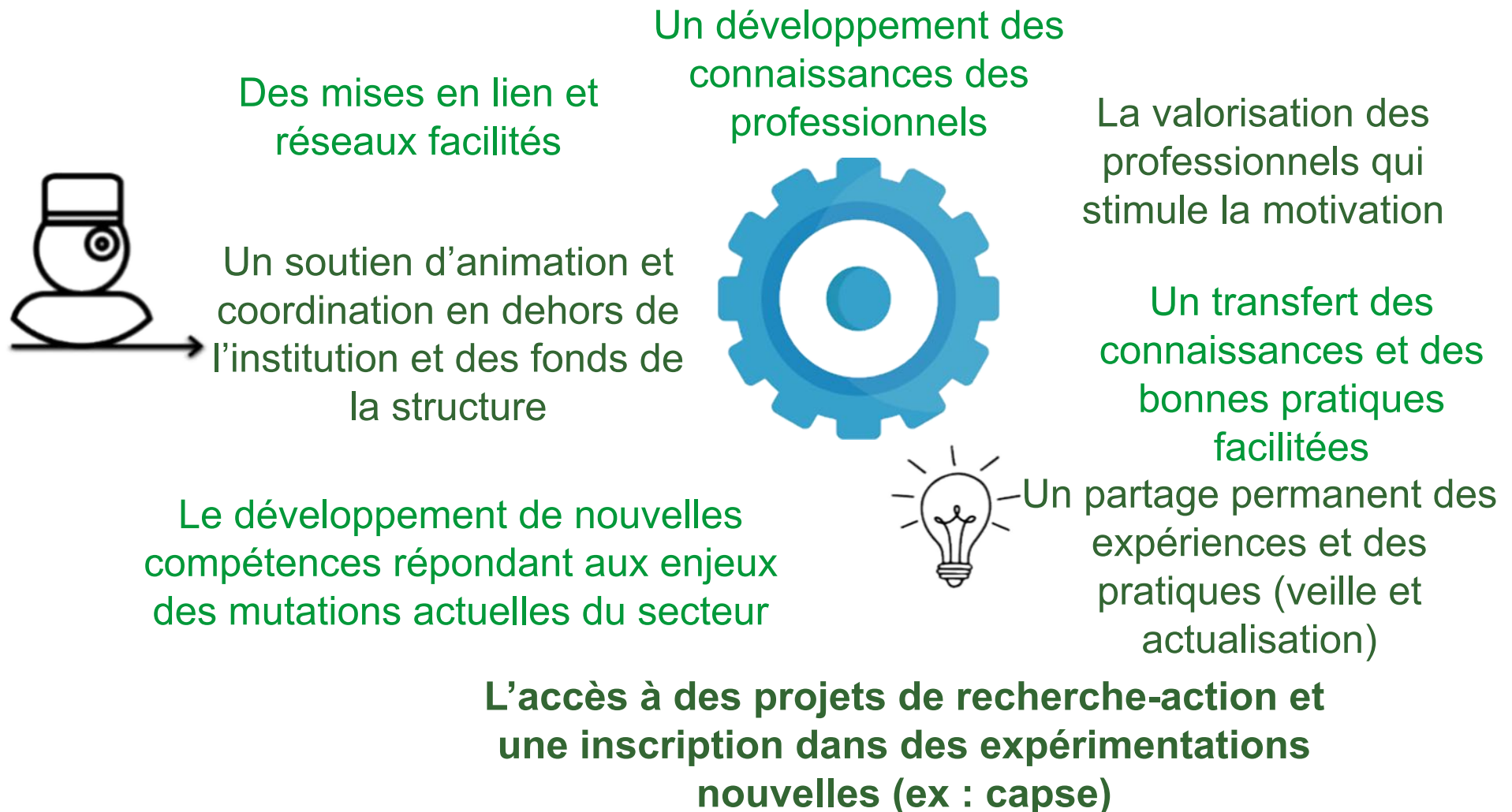
De **mutualiser les ressources**. Partage d'informations, partage d'expériences.

D'ouvrir des possibles en se tenant informés des innovations.

De **comprendre, produire, innover, ensemble**. Etayer et étoffer les pratiques professionnelles

CE QUE GÉNÈRE UNE COP

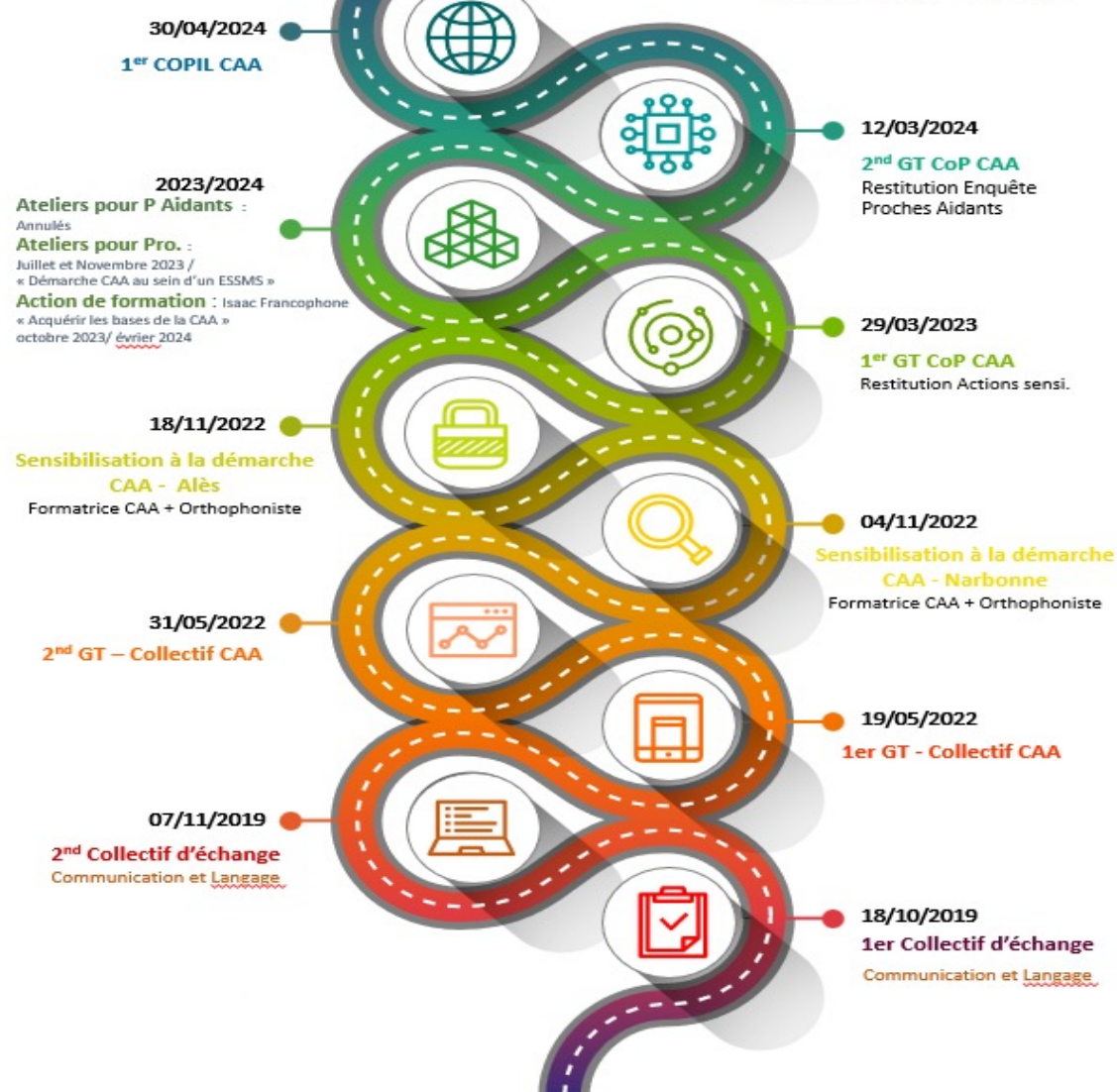
« *Ce que j'apprends et que je développe dans la CoP a un impact dans ma pratique de professionnel et d'aidant* »



Emergence CoP CAA

2019 à 2024 [1^{er} semestre]

Etat des lieux actions CAA



PLAIDOYER POUR LE DÉPLOIEMENT DE LA COMMUNICATION ALTERNATIVE ET AMÉLIORÉE (CAA)



Quel que soit son handicap, communiquer est un droit fondamental !
Toute personne, quels que soient son âge ou son handicap, a la capacité et le besoin de communiquer.

A l'initiative du GNCHR, un collectif d'associations s'est réuni pour faire avancer les droits des personnes éloignées des modes habituels de communication comme le langage oral, le plus communément utilisé.

Cette mobilisation inter associative a débouché sur la rédaction d'un plan d'action pour permettre le déploiement et la structuration de l'offre de CAA sur l'ensemble du territoire national d'ici à 2025. Des annonces sont attendues à l'issue de la Conférence Nationale du Handicap qui aura lieu au printemps 2023.

Les annonces de la conférence nationale du handicap (CNH) 2023

4 mesures concernant la communication alternative et améliorée ont été annoncées :

- Les équipes d'accompagnement aux aides techniques seront renforcées d'une compétence en CAA et **une mission sera donnée aux équipes relais handicap rare afin d'accompagner les démarches plus longues et soutenues en CAA.**
- La démarche de CAA sera rendue obligatoire dans les ESMS afin que chaque personne accompagnée puisse communiquer
- Le financement par la PCH des aides à la communication sera amélioré
- Un fonds sera créé à l'Éducation nationale pour le soutien en matériels pédagogiques adaptés

POUR QUOI INTERPELLER L'ERHR?

- Aide à la transition (ex : secteur enfant vers secteur adulte)
- Appui à la recherche de dispositif.s adapté.s à la situation de votre enfant
- Mettre en place du répit
- Disposer de ressources (ex : participer à des groupes d'échange avec d'autres familles)
- Appui au parcours de vie (scolaire, professionnel, loisirs...)
- Accès aux droits en lien avec le handicap rare
- ...

COMMENT CONTACTER L'ERHR ?

Pas besoin de notification de la CDAPH

Par téléphone : 06.98.88.20.52

Par mail : languedocroussillon@erhr.fr

Par le formulaire de contact de notre site internet:
<https://languedocroussillon.erhr.fr/contact>

Site : <https://languedocroussillon.erhr.fr/>

 <https://www.facebook.com/equiperelaishandicaps/>

CoP : <https://copower-handicap.org/silverpeas/look/jsp/MainFrame.jsp>

Aidants : <https://entraidants.handicapsrares.fr/>