



# Maladies rares & handicaps rares

*Articuler les ressources pour mieux prendre soin*

## JOURNÉE RÉGIONALE GRAND EST

**Mercredi 27 septembre 2017**

Introduite dans les années 90, la notion de « handicap rare » caractérise certaines situations de handicap très complexes. L'arrêté du 2 août 2000 la définit comme une « configuration rare de déficiences ou de troubles associés, et dont le taux de prévalence ne peut être supérieur à un cas pour dix mille habitants. Sa prise en charge nécessite la mise en œuvre de protocoles particuliers qui ne sont pas la simple addition des techniques et moyens employés pour compenser chacune des déficiences considérées. Sont atteintes d'un handicap rare, tel que mentionné à l'article 1<sup>er</sup>, les personnes présentant des déficiences relevant de l'une des catégories suivantes :

- l'association d'une déficience auditive grave et d'une déficience visuelle grave ;
- l'association d'une déficience visuelle grave et d'une ou plusieurs autres déficiences ;
- l'association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autres déficiences ;
- une dysphasie grave associée ou non à une autre déficience ;
- l'association d'une ou plusieurs déficiences graves et d'une affection chronique, grave ou évolutive, telle que :
  - a) une affection mitochondriale ;
  - b) une affection du métabolisme ;
  - c) une affection évolutive du système nerveux ;
  - d) une épilepsie sévère ».

Depuis 2009, deux schémas nationaux d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares ont pour ambition nationale

de concilier proximité et technicité. Dans une logique de subsidiarité, l'offre territoriale vise aujourd'hui à être structurée au sein d'un « dispositif intégré » allant des ressources locales en termes d'accueil et d'accompagnement aux centres ressources nationaux pour les appuis et bilans qui requièrent la technicité la plus élevée. L'objectif est de garantir une réponse harmonisée et collective soutenue par les missions et actions menées par les équipes relais.

Cette journée propose un focus sur quelques ressources sanitaires et médico-sociales en région Grand Est. Il s'agira de montrer l'articulation des filières de santé maladies rares avec le « dispositif intégré handicaps rares ». Les retours d'expérience tenteront d'apporter des réponses aux questionnements suivants :

- Quelle évaluation des besoins ? Quelle méthodologie ? Quelles sont les compétences spécifiques mobilisées ?
- Quel accompagnement et stratégies sont envisagés pour la mise en œuvre du projet de vie ?
- Quelle articulation avec les ressources extérieures ? Quels sont les besoins des aidants ? Quelles réponses sont élaborées face à ces besoins ?

Les échanges proposés permettront ainsi d'interroger comment se construisent progressivement les logiques d'accompagnement des parcours des personnes, en témoignant des leviers, mais aussi des difficultés éventuelles rencontrées pour identifier les complémentarités et articuler l'action de chacun.

### Comité de préparation :



**9h • Café d'accueil****9h30 • Mot de bienvenue**

- *Christophe LANNELONGUE, Directeur Général ARS Grand Est*

**9h45 • Les orientations stratégiques - La prise en compte des handicaps rares : d'une stratégie nationale de santé vers un dispositif territorial intégré**

- *Anne CHEVRIER, Chef de projet maladies rares, DGOS ;*
- *Anne-Noëlle MACHU, DGCS ;*
- *Dr Danièle STEINBACH, CNSA ;*
- *Gérard VIENS, Vice-Président Alliance Maladies Rares ;*
- *Charlotte LEMOINE, Secrétaire générale du GNCHR*
  - ▶ Table-ronde animée par le Docteur Nelly DEQUIDT, médecin référent des personnes en situation de handicap et référente des politiques handicaps rares ARS Grand Est

**10h45 • Du repérage à l'orientation**

- Le rôle des Equipes Relais Handicaps Rares : *Fabienne ROUSSEY-SCHULTZ, Annette GONDREXON, Pilotes de l'Equipe Relais Handicaps Rares Nord-Est*
- Le rôle des MDPH : *Hubert HIHN, chef du pôle adulte et vie quotidienne de la MDPH 68, et Caroline ROUSSÉ, directrice MDPH de la Meuse*
  - ▶ Animation de la séquence : Thibault MARMONT, CREAI Grand Est

**11h30 • Favoriser la coordination des ressources existantes pour étayer des modalités d'accompagnement**

- *Carole HAYE, Directrice du pôle enfance et polyhandicap de l'Association des Papillons Blancs de la région de Reims ;*
- *Annette GONDREXON, Equipe Relais Handicaps Rares Nord-Est ;*
- *Pr Emmanuel RAFFO, Unité de Neuropédiatrie, Service de Pédiatrie Médicale Ambulatoire, Pôle Enfants, CHRU de Nancy ;*
- *Aymeric AUDIAU, Directeur du Centre national de ressources pour les handicaps rares à composante épilepsie sévère ;*
- *Olivier GENIN, Directeur Filière Epilepsie OHS ;*
- *Association Accueil Epilepsie Grand'Est (sous réserve)*
  - ▶ Animation de la séquence : Thibault MARMONT, CREAI Grand Est

**12h30 • Pause déjeuner****14h-16h15 • Illustration avec trois tables rondes****14h • Un partenariat famille/médico-social/sanitaire en faveur des personnes porteuses du syndrome Prader-Willi**

- *Pr Bruno LEHEUP, CHU Nancy, Unité de génétique clinique, CHU Nancy ;*
- *Jean-Pierre BOISSONNAT, Directeur Général du CAPS ;*
- *Marie-Françoise MERESSE, correspondante régionale Champagne-Ardenne Prader-Willi France*
  - ▶ Table ronde animée par Christine PEUCH, pilote ERHR (Bourgogne – Franche-Comté)

**14h45 • Du diagnostic à l'accompagnement des personnes vivant avec la maladie de Huntington**

- *Dr Philippe CARNEIN, Médecin chef de service, CDRS Colmar*
- *Yvonne MOOG, Présidente Huntington Espoir Grand Est ;*
- *Christel SADRIN, Directrice, et Michel STREIFF, Coordinateur, MAS pour personnes atteintes de la maladie de Huntington, Cuvry, Moselle, Association Fondation Bompard*
  - ▶ Table ronde animée par Annette GONDREXON, pilote ERHR (Lorraine, Champagne-Ardenne)

**15h30 • Favoriser le parcours des personnes déficientes sensorielles avec troubles associés**

- *Témoignage : Antoine JULIEN, «Prendre en compte la question de l'insertion socioprofessionnelle» (personne vivant avec le syndrome de Wolfram) ;*
- *Dorothee LEROUX, chef de projet et Fouzia STUDER, orthoptiste - Filière SENS-GENE ;*
- *Dr Isabelle BOUILLEVAUX, URASSM (unité régionale d'accueil et de soins pour les sourds et malentendants), CHRU Nancy*
  - ▶ Table ronde animée par Fabienne ROUSSEY-SCHULTZ, pilote ERHR (Alsace)

**16h15 • Clôture de la journée**

*Loïc HAFFRAY, Président Association Handicaps Rares Nord-Est ;*  
*Edith CHRISTOPHE, Directrice de l'offre médico-sociale, ARS Grand Est*

**PUBLIC CONCERNÉ :**

**Directions générales, directions, encadrement intermédiaire, équipes pluridisciplinaires des établissements et services sociaux et médico-sociaux**

**CREAI Grand Est**

Cité administrative Tirllet - 5 rue de la Charrière • Bât. 3  
 51036 Châlons-en-Champagne cedex  
 Tél. 03 26 68 35 71 / Fax. 03 26 68 53 85  
 E-mail : chalons@creai-grand-est.fr  
 Site : www.creai-grand-est.fr

**Antenne Lorraine**

1 rue du Vivarais 54500 Vandoeuvre-lès-Nancy  
 Tél. 03 83 37 90 81  
 E-mail : nancy@creai-grand-est.fr

**Antenne Alsace**

80 avenue du Neuhof 67100 Strasbourg  
 Tél. : 03 88 41 86 37  
 E-mail : strasbourg@creai-grand-est.fr

**INFORMATIONS PRATIQUES**

**Date : Mercredi 27 septembre 2017**

**Lieu :** Domaine de l'Asnée • 11 Rue de Laxou 54600 Villers-lès-Nancy

**Coût :**

Journée gratuite mais inscription préalable obligatoire

▶ inscription en ligne : <https://goo.gl/forms/t3XLxpiszklH2GTp1>

Attention : nombre de places limité à 360 personnes. Le cas échéant, les organisateurs se réservent le droit de limiter le nombre d'inscrits par organisme.

**Repas :**

Possibilité de prendre son repas sur place, sur inscription préalable obligatoire, au tarif de 16,15€ par personne