



Le polyhandicap, le surhandicap et le plurihandicap

1. Rencontrer une personne polyhandicapée

La première rencontre avec ces personnes peut s'avérer déconcertante, tant elles paraissent, à première vue, différente des autres, tant leur impossibilité à s'exprimer dans le langage ordinaire est déroutante. Le polyhandicap est un dysfonctionnement cérébral précoce, d'étiologies diverses, le plus souvent prénatales, essentiellement génétiques. Les personnes polyhandicapées sont très généralement dotées d'un immense appétit de vivre, d'entrer en relation, de communiquer.

2. La notion de « handicap rare »

Le handicap rare est défini par l'arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare. Il correspond à une configuration rare de déficiences ou de troubles associés, incluant fréquemment une déficience intellectuelle, et dont le taux de prévalence ne peut être supérieur à un cas pour 10 000 habitants. On dit généralement qu'un handicap rare est un handicap x6. La surdité et l'épilepsie sont des handicaps rares. Le Groupement National de Coopération Handicaps Rares anime le réseau des acteurs du handicap rare, quel que soit leur niveau d'intervention, et fédère l'ensemble des actions menées par ces derniers.

3. Syndrome d'alcoolisme fœtal

L'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale désigne toutes les répercussions physiques, cognitives et comportementales liées à l'exposition à l'alcool pendant la grossesse. Le SAF complet est la forme la plus sévère, il est généralement lié à des expositions importantes ou fréquentes à l'alcool in utero. Il est caractérisé par une petite taille des troubles moteurs et cognitifs voire des malformations et un faciès particulier. Le SAF dans les formes incomplètes se révélera plus tard par des troubles du développement de l'enfant. Il n'existe aucun traitement du syndrome alcoolique fœtal. Les frères et sœurs d'un nourrisson atteint d'un syndrome alcoolique fœtal doivent être examinés à la recherche de manifestations mineures du trouble.

4. Le syndrome de Rett

Le syndrome de Rett est un trouble du développement neurologique qui survient presque exclusivement chez les filles et qui affecte le développement après une période initiale de 6 mois au cours de laquelle le développement est normal. Habituellement, le syndrome de Rett est dû à une mutation du gène impliqué dans la production d'une protéine, qui est nécessaire au développement du cerveau. Il n'y a pas de traitement. Le syndrome de Rett est rare, c'est pourquoi il y a peu d'information sur le pronostic à long terme et l'espérance de vie au-delà de 40 ans.



5. Le syndrome d'Angelman

Le syndrome d'Angelman est une maladie génétique rare qui concerne environ 1 personne sur 15 000 en France et entraîne un handicap mental et moteur lourd. La maladie est caractérisée par une déficience mentale plus ou moins sévère, et une apparence et un comportement caractéristiques. C'est une maladie génétique rare liée à la perte de fonction d'un ou plusieurs gènes d'origine maternelle. Une prise en charge précoce est très utile au développement de l'enfant.

6. Les leucodystrophies

Les leucodystrophies regroupent une centaine de maladies génétiques rares et se caractérisent par une atteinte de la substance blanche du cerveau et de la moelle épinière avec ou sans altérations de la myéline du système nerveux périphérique. Les symptômes présentés par les patients diffèrent selon le type de leucodystrophie et le degré de sévérité de l'atteinte. Pour certaines leucodystrophies, il existe des traitements dédiés, en particulier la greffe de moelle osseuse.

7. La mucoviscidose

La mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire caractérisée par l'épaississement des sécrétions de plusieurs organes, essentiellement les poumons et le pancréas, ce qui altère leur fonctionnement. Elle est diagnostiquée le plus souvent dans l'enfance, à la naissance, dans les premiers mois de vie ou avant 6 ans. 3% environ des personnes dans les populations blanches sont porteurs sains d'une anomalie de ce gène. La mucoviscidose est une maladie chronique rare, de gravité variable selon chaque individu atteint. Elle évolue progressivement avec des épisodes d'aggravation. L'aggravation est inévitable, aboutissant finalement au décès, lié habituellement à la conjonction d'une défaillance respiratoire et d'un cœur pulmonaire.

Pour résumer :

Le polyhandicap est un dysfonctionnement cérébral précoce aux causes diverses, le plus souvent prénatales et essentiellement génétiques, entraînant de graves troubles moteurs, orthopédiques et cognitifs.



Pour aller plus loin : Consultez le site du Groupement National de Coopération des Handicaps Rares : <https://gnchr.fr/>