

## Amyotrophie spinale proximale de l'adulte

Synonymes : Amyotrophie spinale proximale type 4 (ASA de type 4)

SMA type 4 (Spinal Muscular Atrophy) / SMA type IV / SMA4



La SMA est habituellement subdivisée en 4 types (classification clinique) fondée sur l'apparition des premiers symptômes et des acquisitions fonctionnelles réalisées.

Actuellement, il existe probablement un continuum entre les différents types de SMA lié au gène SMN1 et certains « cas frontières » nécessitent des prises en charge spécifiques.

Les fiches Focus handicap seront classiquement subdivisées SMA en type 1, types 2 et 3, type 4 afin de mettre à la disposition des acteurs du secteur médico-social et médical ainsi que des malades et des aidants un outil d'information en ligne destinées à préciser les aides techniques, matérielles et humaines à la situation de handicap. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle. La prise en charge thérapeutique repose sur une évaluation de chaque cas particulier avec un ajustement adapté à chaque évolutivité.

### ❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels\*

- **Définition** : L'amyotrophie spinale proximale de type 4 ou « amyotrophie spinale de l'adulte » fait partie des amyotrophies spinales proximales (ou antérieures / ASA), groupe de **maladies neuromusculaires** caractérisées par une **faiblesse musculaire progressive et une fonte musculaire** dues à la dégénérescence et la **perte des motoneurones périphériques**. Cette AS est la moins sévère et la moins fréquente des quatre formes classiques d'ASA (voir le texte Focus Handicap sur les Amyotrophies spinales proximales de types 1, 2 et 3).
- **Épidémiologie** : La prévalence de la maladie est estimée à environ 1/300 000. Elle est présente dans toutes les régions du monde.
- **Clinique** : L'amyotrophie spinale de type 4 **début habituellement au cours de la seconde ou la troisième décennie** (un début plus précoce à 15 ans ou plus tardif à 50 ans est possible). Elle se caractérise par une **faiblesse musculaire** qui touche avec prédilection les **muscles des jambes et des hanches** (hypotonie) et qui **s'étend ensuite aux épaules et aux bras, avec un risque d'enraidissement articulaire par rétraction musculo-tendineuse**. Un **dandinement de la marche** est fréquent. Un **tremblement des doigts**, des **fasciculations** et parfois une **hypertrophie des mollets** peuvent apparaître. La fatigue est courante. Une **atteinte respiratoire** est possible mais elle reste rare. Si l'évolution globale de la maladie est lente, une progression assez rapide peut être observée après l'installation des symptômes avec un ralentissement voire une stabilisation par la suite.
- **Étiologie** : L'ASA de type 4 est associée à des délétions du **gène SMN1** (5q12.2-q13.3) codant la **protéine de survie du motoneurone (SMN)**. La sévérité de l'ASA est le plus souvent inversement proportionnelle au nombre de copies du second gène, **SMN2** (5q13.2), et certaines études ont montré que les patients atteints de cette forme, la moins sévère, possèdent de multiples copies (quatre à six) du gène **SMN2**. La **transmission des délétions des gènes SMN1 est autosomique récessive**. Un conseil génétique doit être proposé aux personnes atteintes et à leurs familles.

- **Prise en charge et pronostic** : Les personnes atteintes d'ASA type 4 ont en général de grandes facultés d'adaptation. Actuellement, le **traitement est symptomatique**, et son **approche multidisciplinaire** a pour but **de préserver voire d'améliorer la mobilité, l'autonomie et la qualité de vie**. La **kinésithérapie** et l'**ergothérapie** sont recommandées.

Le pronostic est favorable et l'**espérance de vie** peut être pratiquement **normale**. Des études cliniques sont en cours pour identifier des médicaments spécifiques de l'ASA, l'acide valproïque (inhibiteur de l'histone désacétylase) pourrait améliorer la force musculaire des personnes atteintes de cette forme.

## ❖ Le handicap au cours de la maladie

### ● Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

#### ➤ **Troubles de la motricité des membres inférieurs et/ ou supérieurs**

L'atrophie progressive des muscles striés volontaires (**amyotrophie**) débute en général par une sensation de **faiblesse d'une partie d'un membre**, accompagnée de **petites contractions ou secousses musculaires involontaires (fasciculations)**.

Cette atteinte, symétrique et de sévérité variable, concerne principalement les muscles du pied, de la cuisse, des hanches. Les épaules, les bras et les doigts peuvent également être touchés.

Parfois, une perte des réflexes et un tremblement des mains et des doigts sont présents.

Des **crampes**, des **contractures douloureuses**, des **sensation d'enraidissement** dans les articulations et les membres, ainsi que des anomalies de la courbure du rachis (scoliose, cyphose) peuvent **rendre les mouvements difficiles**.

La perte progressive de la force musculaire dans les épaules, les bras et les doigts provoque également des difficultés pour réaliser certains gestes.

#### ➤ **Atteinte respiratoire**

**Une atteinte respiratoire** est possible mais rare, par atteinte des muscles respiratoires. Des exercices de respiration et de toux permettent de prévenir le risque d'encombrement. Dans de rares cas, une ventilation assistée est nécessaire.

#### ➤ **Fatigue, fatigabilité et douleurs**

Une fatigue et des douleurs peuvent être ressenties en particulier à la suite de sursollicitations de certains muscles pour compenser d'autres plus faibles.

Des troubles du sommeil, des céphalées matinales et une asthénie diurne peuvent être présents et même révélateurs.

### ● Vivre avec le handicap au quotidien

#### ➤ **Conséquences dans la vie quotidienne**

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne varient considérablement selon la sévérité et l'âge de début des manifestations.

Les **troubles de la motricité** peuvent rendre la marche difficile (démarche dandinante) avec le risque de chutes imprévisibles. Les déplacements sur de courtes ou de longues distances peuvent **générer de la fatigue** : courir peut également devenir compliqué.

L'utilisation des escaliers (montée et descente) peut également être difficile.

**Avec l'évolution de la maladie, les troubles moteurs au niveau des membres supérieurs** peuvent provoquer des difficultés pour l'écriture, pour s'habiller/se déshabiller, se laver.

La mobilité réduite et le manque d'activité physique peuvent provoquer une **prise de poids** exposant les articulations à un risque d'arthrose en particulier aux membres inférieurs.

La fatigue et la douleur nécessitent d'être gérées au quotidien avec une alternance d'activité physique et des plages de repos, des séances de relaxation ou de respiration profonde programmées au cours de la journée.

Des **aménagement du domicile** sont parfois nécessaires et les sorties demandent une organisation préalable.

### ➤ **Conséquences dans la vie familiale**

L'annonce du diagnostic de l'amyotrophie spinale proximale peut être vécue comme un **bouleversement pour la personne, sa famille et l'entourage proche**.

Le **caractère génétique** de la maladie est susceptible **d'impacter les relations familiales** avec la crainte pour les apparentés d'avoir la maladie ou de donner naissance à des enfants atteints. Une consultation de neurogénétique, avec un généticien et/ou un conseiller en génétique et un psychologue permet d'informer et de répondre aux interrogations.

La perte d'autonomie en particulier pour les déplacements est souvent extrêmement difficile à vivre et peut contraindre à l'abandon de l'activité professionnelle avec le sentiment douloureux de la personne malade d'être une charge pour la société et l'entourage. Pour les aidants familiaux, le sentiment d'impuissance est également pesant.

L'entourage familial (conjoint, parents, fratrie) doit s'organiser pour permettre le suivi médical et la prise en charge paramédicale. Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir la possibilité éventuelle de salarier ou de dédommager l'aidant familial.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales. **Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.**

### ➤ **Conséquences dans la vie sociale**

Dans certains cas, la personne est confrontée à ses propres limites, à l'éventuel rejet ou la peur de son entourage familial ou amical face à ses difficultés.

Dans les formes évoluées, le **recours à des cannes, déambulateurs, et au fauteuil roulant (électrique pour la fatigabilité) est souvent difficile à accepter psychologiquement, mais il est important de comprendre que leur utilisation peut permettre** « d'économiser » de l'énergie pour d'autres activités et de rester plus autonome.

La fatigue peut nécessiter de faire des pauses régulières et de limiter les activités.

Par ailleurs, la vie sociale de la famille peut être fortement impactée : les déplacements devenant difficiles, les sorties (musées, cinéma) et les vacances en famille peuvent devenir compliquées.

**Ces situations, souvent sources de frustrations, de colère, de honte ou de tristesse, peuvent amener la personne et son entourage à s'isoler.**

## ➤ Conséquences dans la vie professionnelle

La plupart des personnes peuvent continuer à travailler en milieu ordinaire.

Les difficultés motrices et la fatigue peuvent contraindre de **limiter ou d'adapter l'activité professionnelle**.

## ➤ Conséquences sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) doit être **encouragée pour l'équilibre qu'elle procure** : elle sera choisie selon les possibilités physiques après avis médical et sera adaptée à l'évolution de la maladie. Elle **ne doit pas être intense** et doit être encadrée par des professionnels des activités physiques adaptées (APA). La natation est particulièrement recommandée.

## ● Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne (conseil départemental pour la demande de l'APA si la maladie se déclare au-delà de 60 ans).

**Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible** après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de l'amyotrophie spinale proximale de type 4 varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétences des maladies neuromusculaires** (voir la liste des centres sur [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (neurologue, généticien, rhumatologue, médecin de médecine physique et réadaptation, nutritionniste, etc.). Le rôle du **neurologue** est essentiel pour aider à mieux cibler les difficultés et orienter les traitements, en particulier la rééducation tout au long de l'évolution de la maladie.

**Les professionnels paramédicaux et sociaux** (kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, psychologue, etc.), les **aides à la personne** (auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** (aides pour les déplacements, etc.) complètent la prise en charge.

**L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est à prendre en compte** pour améliorer l'environnement des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

Les professionnels paramédicaux, médico-sociaux, les aides à la personne et les aides techniques mentionnés ci-dessous permettent la prise en charge optimale des personnes atteintes d'amyotrophies spinales proximales. Tous ne sont pas nécessaires au même moment.

## ➤ Professionnels paramédicaux

### ▪ Kinésithérapeute

La mise en place précoce de séances de kinésithérapie « motrice » est fondamentale : il faut éviter l'immobilisation prolongée, source de rétractions. Les séances d'étirement participent au **maintien de l'amplitude des mouvements, d'un bon état musculaire, de la mobilité et de la souplesse des articulations**, ainsi qu'au **soulagement des crampes, des contractures et douleurs liées à l'immobilité**. Les séances doivent être constamment ajustées en fonction de l'évolution de la maladie. Des exercices préconisés par le kinésithérapeute peuvent être poursuivis à domicile pour compléter le travail musculaire. Les exercices en piscine ou en milieu aquatique sont recommandés et souvent très appréciés.

La kinésithérapie respiratoire ne doit pas être systématique, mais elle est essentielle en cas d'atteinte respiratoire. Il peut être utile d'apprendre les exercices de respiration, de désencombrement bronchique pour prévenir les troubles respiratoires ou les infections pulmonaires.

### ▪ Ergothérapeute

L'ergothérapie tient une place importante pour **préserver au maximum l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne**. L'ergothérapeute conseille des aides techniques, des matériels permettant de compenser ou suppléer les difficultés rencontrées lors des déplacements, de la toilette, des repas, etc. Des visites à domicile peuvent être réalisées pour conseiller sur un aménagement du lieu de vie notamment **pour permettre l'utilisation de canne (s), d'un déambulateur, d'un fauteuil roulant, etc.** Il conseille du matériel orthopédique pour aider au positionnement et lutter contre l'apparition de douleurs.

### ▪ Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste

Il travaille en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute pour confectionner du matériel orthopédique sur-mesure : orthèses de chevilles ou de jambes et des genoux, ceintures lombaires, collier cervical, etc.

### ▪ Psychomotricien

Le psychomotricien vise à accompagner le développement moteur tout en travaillant sur l'aspect psychologique. Il travaille sur les troubles du schéma corporel en aidant à développer la conscience corporelle, sensorielle et la connaissance du corps.

Il favorise l'apaisement psychique et corporel par différents moyens : toucher thérapeutique, relaxation, gymnastique douce, etc. La fréquence des séances varie d'une à deux par semaine.

### ▪ Diététicien

Le diététicien, si possible expérimenté dans la prise en charge des maladies neurologiques, intervient en complément d'un médecin nutritionniste : il **donne des conseils notamment pour éviter la prise de poids, voire limiter une surcharge pondérale importante** (liée à l'immobilité et au manque d'activité physique) exposant au risque d'arthrose et de douleurs articulaires.

### ▪ Psychologue

Le suivi psychologique doit être systématiquement proposé pour :

- accompagner la personne et sa famille à l'annonce du diagnostic ;
- diminuer l'anxiété et aider la personne à mobiliser ses ressources internes ;
- soutenir les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de la personne atteinte : éviter les non-dits ou la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie ;
- améliorer la qualité de vie des aidants familiaux (conjoint, enfants).

## ➤ Professionnels sociaux

### ▪ **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines, techniques ou l'aménagement du domicile. Il aide à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

### ▪ **Accompagnant éducatif et social (AES), Ex-Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale/ aide médico-psychologique)**

Au quotidien, il permet à la personne d'être actrice de son projet de vie que ce soit **à son domicile** (via des services d'aides et de soins à domicile type service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad), service de Soins infirmiers à domicile (SSIAD) **ou dans des lieux de vie collectifs** [maisons d'accueil spécialisées (MAS), foyers d'accueil médicalisé (FAM)], en participant à son bien-être physique, psychologique et socio-professionnelle. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et par l'APA pour les seniors dépendants.

*Pour information, les diplômes d'État d'auxiliaire de vie sociale (DEAVS) et d'aide médico-psychologique (DEAMP) ont fusionné en un diplôme unique : le diplôme d'État d'accompagnant éducatif et social (DEAES) suite au décret n° 2016-74 du 29 janvier 2016.*

### ▪ **Autres professionnels**

Des séances de relaxation (respiration profonde, étirement) pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques (yoga, tai-chi, qi gong, massages profonds et doux, méditation, etc.).

## ➤ Structures spécialisées

### ▪ **Séjour en service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR)**

Pour initier une prise en charge rééducative ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (par exemple : répit familial), la personne peut bénéficier, sur prescription médicale, d'un séjour dans un service de Soins de suite et de Réadaptation neurologique avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

### ▪ **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, diététicienne, assistant de service social, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, appréhender la gestion de la fatigue, l'auto entretien musculaire, les règles hygiéno-diététiques, etc.

### ▪ **Associations de malades**

Elles jouent **un rôle important dans l'orientation et l'information** sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

- **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

- **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

**SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle.** Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH.

➤ **Aides techniques**

- **Aides pour les déplacements, la mobilité**

Cannes, déambulateurs, fauteuil roulant manuel ou motorisé, aménagement des lieux de vie (pour permettre l'utilisation d'un fauteuil roulant, barres d'appui murales, coussins de positionnement, lit et matelas adaptés, etc.), vêtements et chaussures adaptés, etc.

La conduite de véhicule à moteur peut devenir difficile et nécessiter des aménagements spécifiques.

➤ **Aides pour la vie familiale**

- **Soutien pour les aidants familiaux**

Il est important de tenir compte du degré d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier de l'organisation, pour leurs proches malades, de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieu de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychothérapeutique, de groupes de paroles pour éviter leur isolement.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de son aidant.

Les associations de malades sont également des soutiens précieux.

- **Accompagnement familial**

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

➤ **Aides pour la vie professionnelle**

- **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

Toute personne en situation de handicap peut à partir de 15 ans faire une demande de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH. La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi des travailleurs en situation de handicap (BOETH) ».

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées [CAP Emploi, Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)] ;
- la **prestation de compensation du handicap (PCH)**. Cette allocation est versée aux personnes en situation de handicap depuis le 1<sup>er</sup> janvier 2006. Elle prend en compte les besoins et le projet de vie de la personne handicapée. Elle peut être affectée à des charges liées à un besoin d'aides humaines, d'aides techniques, à l'aménagement du logement et du véhicule, et/ou à un besoin d'aides exceptionnelles ou animalières. L'évaluation et la décision d'attribution de la prestation sont effectuées au sein de la MDPH ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ».

#### ▪ **Services pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

##### - **Le réseau « organismes de placement spécialisés » OPS-Cap emploi pour les personnes en recherche d'emploi**

Ces services s'adressent aux personnes en situation de handicap en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap. Présents dans chaque département, ils sont cofinancés par Pôle emploi, l'Agefiph et le Fiphfp, et ont pour mission d'accompagner et de placer des travailleurs handicapés orientés en milieu ordinaire par la CDAPH, avec un contrat de travail durable, ainsi que de favoriser leur maintien dans l'emploi. En relation avec les entreprises privées et les établissements publics, ces équipes reçoivent, informent et conseillent les travailleurs handicapés, et s'assurent après l'embauche de leurs conditions d'insertion.

##### - **Le Service d'appui pour le maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)**

Son objectif est de faciliter le maintien dans l'emploi des personnes en situation de handicap. Il intervient quand il y a un risque d'incompatibilité entre le poste de travail du salarié et son état de santé de nature à générer une situation d'inaptitude.

##### - **Le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus en adéquation avec les aptitudes de la personne en situation de handicap.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

#### ▪ **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue. En cas de mise en invalidité lorsque la personne est en

emploi, une prévoyance collective souscrite par l'employeur peut, dans certain cas, permettre le maintien du salaire.

Pour plus d'informations sur l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

### ➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

Il existe des dispositifs de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc.

En cas de déficits sévères, les services d'activité de jour (SAJ) proposent des activités individuelles ou collectives pour le maintien des acquis et pour permettre une ouverture sociale et culturelle.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

## Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un **protocole d'affection longue durée (ALD) hors liste sur prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)**.
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.  
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.  
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)**.
- Des aides pour l'insertion professionnelle (AGEFIPH et/ou FIPHFP).

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, **d'une carte mobilité inclusion (CMI)** qui se substitue aux anciennes cartes d'invalidité, de stationnement et de priorité. Il y a **3 CMI différentes** :

- la **CMI-Invalidité** délivrée sur demande à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3<sup>e</sup> catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux à son bénéficiaire. Une sous-mention « Besoin d'accompagnement » peut être attribuée au titre d'une nécessité d'aide humaine.
- la **CMI-Priorité** est attribuée à toute personne atteinte d'une incapacité inférieure à 80 % rendant la station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.
- la **CMI-Stationnement**. Elle ouvre droit à utiliser, dans les parcs de stationnement automobiles, les places réservées ou spécialement aménagées et de bénéficier de dispositions spécifiques en matière de circulation et de stationnement.

**L'attribution de la CMI** relève de la compétence **du président du conseil départemental (PCD)** après évaluation de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH et appréciation de la CDAPH. L'équipe médico-sociale chargée de l'évaluation APA peut donner des avis à propos des CMI priorité et stationnement. Elles sont délivrées pour une durée d'un à vingt ans ou à titre définitif. Le bénéficiaire peut, si sa situation le justifie, se voir attribuer une CMI priorité et stationnement ou une CMI invalidité et stationnement.

- **Carte européenne d'invalidité** (European Disability Card) est effective dans huit pays européens (Belgique, Chypre, Estonie, Finlande, Italie, Malte, Slovaquie, Roumanie). Elle permet aux personnes en situation de handicap de garantir l'égalité d'accès à certains avantages spécifiques dans les pays européens participant à ce système.  
<https://eudisabilitycard.be/fr/ou-la-demander>

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

**Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)***, mis à jour annuellement.

\*[Amyotrophie spinale proximale type 4. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juillet 2009. Dr Haluk Topaloglu, éditeur expert.](#)

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 8 avril 2019



**Avec la collaboration de**

- **Dr Pierre François Pradat - Neurologue clinicien de centre expert Filslan** département de Neurologie - Pôle des maladies du système nerveux **CHU Paris-GH La Pitié Salpêtrière-Charles Foix**



- **Dr Jean-Marie Cuisset** - CRMR neuromusculaire de Lille
- **Pr Vincent Laugel** - CRMR neuromusculaire de Strasbourg
- **Dr Andoni Urtizbera** - CCMR neuromusculaire d'Hendaye
- **Dr Annie Verschueren** - CRMR neuromusculaire de Marseille

- **Associations de malades**

- **AFM-Téléthon** - 96, rue Didot - 75014 Paris



- **Arsla** - 111, rue de Reuilly - 75012 Paris

