

Amyotrophie spinale proximale type 1

Synonymes : Amyotrophie spinale infantile
Spinal Muscular Atrophy type 1, SMA type I
Maladie de Werdnig-Hoffmann



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 1 (ASA de type 1) est classiquement une **forme infantile sévère** d'amyotrophie spinale proximale (ou antérieure, ASA) caractérisée par une **faiblesse musculaire, sévère et progressive**, une **fonte musculaire** et une **hypotonie** dues à la **dégénérescence et la perte des motoneurones périphériques**.
- **Épidémiologie** : La prévalence est estimée à environ 1/80 000, avec une incidence annuelle d'environ 1/10 000. La maladie est un peu plus fréquente chez les garçons que chez les filles.
- **Clinique** : La maladie débute **dans les 6 premiers mois (en général avant 3 mois)**. Le diagnostic est évoqué dans les 6 à 14 premiers mois. La **faiblesse et l'atrophie musculaires sévères (presque toujours symétriques)** touchent la **racine des membres (épaules, hanches)** puis **s'étendent aux extrémités (mains et pieds)**. Elles sont responsables de **l'absence d'acquisition de la station assise**. Les cris sont faibles. **Les troubles de succion** et de **déglutition** sont **fréquents** et **gênent l'alimentation**. Les **réflexes tendineux** sont **abolis**. Une **insuffisance respiratoire** est **fréquente**. Des **rétractions musculo-tendineuses des genoux, des pieds** et une **scoliose** sont possibles. **Les enfants ne peuvent pas s'asseoir sans aide et ne pourront pas acquérir la marche**.
- **Étiologie** : L'ASA de type 1 est le plus souvent due à des délétions homozygotes du **gène *SMN1*** (5q12.2-q13.3) codant la **protéine de survie du motoneurone (SMN)**. La sévérité de l'ASA est inversement proportionnelle au nombre de copies d'un second gène *SMN2* (5q13.2). Les enfants atteints d'ASA de type 1 ne possèdent qu'une ou deux copies du gène *SMN2*. Des délétions du gène *NAIP* (5q13.1) ont également été identifiées et pourraient influencer la sévérité de la maladie. La **transmission** des délétions des gènes *SMN1* et *NAIP* est **autosomique récessive**, mais **2 % des cas** environ sont **dus à des mutations de novo**. Le risque pour les parents d'avoir un deuxième enfant atteint est de 1 sur 4. Un conseil génétique doit être proposé aux familles.
- **Prise en charge et pronostic** : Le **traitement** reste **symptomatique**, et son approche **multidisciplinaire** a pour but d'**améliorer la qualité de vie**. Une **prise en charge respiratoire** est nécessaire (**kinésithérapie**). Une **ventilation non invasive** et une **gastrostomie** peuvent être

proposées. Une **antibiothérapie** est indiquée en cas d'infection pulmonaire et la **malnutrition** doit être **prévenue**.

Le pronostic est en général réservé, le décès survenant au cours des deux premières années de la vie, le plus souvent par insuffisance respiratoire. Dans certains cas, les manifestations sont stables voire même régressent, et l'espérance de vie peut être allongée.

Le nusinersen sodique, oligo-nucléotide antisens, est un médicament orphelin qui dispose d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) dans le traitement de l'amyotrophie spinale proximale 5q depuis le 30 mai 2017. Il augmente l'inclusion de l'exon 7 du gène *SMN2* par inhibition du facteur d'épissage concerné, augmente la production d'une protéine SMN de pleine longueur, c'est-à-dire de la protéine SMN1.

En vue de l'inscription du nusinersen sur les listes de remboursement et de prise en charge par l'assurance maladie, la commission de la transparence (CT) de la Haute Autorité de santé (HAS) a procédé à l'évaluation de cette spécialité dans le traitement de l'amyotrophie spinale proximale 5q concluant dans son avis du 31 janvier 2018 à :

- Un service médical rendu (SMR) important pour la prise en charge par la solidarité nationale des patients de type I, II et III.
- Un SMR insuffisant pour justifier d'une prise en charge des patients de type IV.

Le *Journal officiel* du 18 avril 2019 n°0092 a publié sa prise en charge.

❖ 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**

La **faiblesse et l'atrophie musculaires**, peuvent dans certains **cas sévères** rendre le nourrisson quasiment **immobile à la naissance**. La plupart ont un faible tonus musculaire (hypotonie) qui ne **leur permet pas de supporter ou de soulever leur tête**. Ils **ne peuvent pas ramper, s'asseoir sans être soutenus, ni lever les bras et les jambes**. En revanche, ils peuvent utiliser leurs mains et leurs doigts. Des déformations squelettiques (scoliose, flessum des genoux, pieds en varus équin) et des rétractions musculo-tendineuses sont possibles.

➤ **Atteinte respiratoire**

La **faiblesse des muscles respiratoires** rend la **respiration et la toux difficiles avec un risque d'infections respiratoires, mettant en jeu le pronostic vital**.

➤ **Troubles de la déglutition (dysphagie)**

L'amyotrophie de l'oropharynx provoque des difficultés pour la **succion, la mastication et la déglutition avec le risque de fausses routes (urgence vitale) et de dénutrition**.

➤ **Troubles digestifs**

Le déficit musculaire abdominal provoque une **constipation souvent sévère**.

Le reflux gastro-œsophagien, surtout dans les formes de type 1 se traduit par des remontées acides dans l'œsophage après les repas (régurgitations), parfois jusque dans la bouche, voire par des vomissements bien que rares.

➤ **Fatigue, fatigabilité et douleurs**

La **fatigue est fréquente au cours de la maladie.**

Des **douleurs** liées à l'immobilité, aux crampes et aux raideurs articulaires sont présentes.

● **Vivre avec le handicap au quotidien**

➤ **Conséquences dans la vie quotidienne**

L'enfant requiert une **attention continue des parents**. Il est **particulièrement vulnérable aux infections** ce qui justifie l'éviction des facteurs de risque infectieux et le respect du calendrier vaccinal aussi bien pour lui que pour l'entourage.

Les traitements et la prise en charge au domicile nécessitent que **les parents aient été formés** : l'équipe soignante doit conseiller la famille sur le **couchage** (sur le dos de préférence), le **maintien en position assise**, l'**alimentation** ou la **respiration**, etc. pour offrir la meilleure qualité de vie à l'enfant.

Les soins de tous les instants, l'anxiété et parfois la détresse que génère la maladie de l'enfant modifient considérablement l'organisation de la vie quotidienne de la famille, les repères habituels et les priorités.

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

Les capacités de communication de ces enfants, souvent décrites comme exceptionnelles (regard, sourire), peuvent être exploitées pour améliorer leur qualité de vie.

➤ **Conséquences dans la vie familiale**

L'annonce du diagnostic de l'amyotrophie spinale proximale est un **bouleversement pour la 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 le gène muté responsable de la maladie et 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.

Il peut être particulièrement difficile pour les parents d'accepter la maladie de leur enfant et de se projeter dans l'avenir.

La maladie peut également avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque toute ou partie de l'attention des parents est portée sur l'enfant. Ils peuvent également souffrir du regard des autres sur leur frère ou sœur malade.

L'entourage familial (conjoint, parents, fratrie) doit s'organiser pour permettre le suivi médical et la prise en charge paramédicale.

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**

Les **bébés sont très communicatifs par leurs regards et leurs sourires**. Ils sont très attentifs au monde qui les entoure et sont **sensibles aux attentions dont ils font l'objet**. Ils peuvent **s'amuser avec des jeux légers et accessibles**.

Pour les parents et la famille, le **regard des autres sur leur enfant** peut être particulièrement **difficile à supporter et avoir un impact sur leur vie sociale** : sortir au restaurant, partir en vacances, etc. demandent une bonne organisation.

Plus tard, la personne est confrontée à ses propres limites et à l'éventuel rejet ou la peur de l'autre. Ces situations, souvent sources de colère, de honte et de tristesse peuvent conduire à l'isolement.

➤ Conséquences dans la vie scolaire

Certains enfants atteints de SMA type 1 ont une évolution semblable à celle des enfants atteints de [SMA type 2](#). Ils peuvent suivre une scolarité mais des éléments essentiels sont à prendre en compte lorsqu'ils surviennent :

- les fausses routes ;
- les soins liés à la gastrostomie ;
- l'exposition au risque infectieux ;
- les difficultés de déplacement ;
- les difficultés pour la position assise ;
- les difficultés d'écriture ;
- les difficultés d'élocution ;
- la lenteur ;
- la fatigabilité.

Chaque enfant nécessite une **prise en charge éducative spécifique avec des adaptations et des aides ciblées en fonction de ses besoins et de l'évolution de la maladie.**

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Certains enfants peuvent avoir une évolution semblable à celle de personnes atteintes du [type 2](#) avec une espérance de vie normale permettant d'exercer une activité professionnelle adaptée à leurs possibilités physiques.

➤ Conséquences sur l'activité physique

Une activité physique douce et adaptée doit être proposée pour éviter les rétractions articulaires et aider au maintien de l'amplitude des mouvements. Des exercices préconisés par le kinésithérapeute ou des moniteurs d'activités physiques adaptées (APA) peuvent être effectués pendant le bain ou à la piscine (après l'âge de 6 mois) ou pendant les jeux.

● 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 compétences), 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.

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 1 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).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (neuropédiatre, ORL, pneumologue, nutritionniste, gastro-entérologue, rhumatologue, médecin orthopédiste, médecin de médecine physique et réadaptation, etc.). Le rôle du **neuropédiatre** 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 suivis orthopédique, respiratoire et nutritionnel sont particulièrement importants.

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

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est essentielle pour améliorer l'environnement des enfants et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

Il est important pour les parents de connaître les services assurant une prise en charge précoce et adaptée de l'enfant (Camps, Sessad).

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. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être personnalisée et adaptée à l'âge et la situation.

➤ Professionnels paramédicaux

▪ Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)

L'IDE passe à domicile sur prescription médicale pour réaliser les soins utiles surtout pour la nutrition entérale ou si des soins supplémentaires sont nécessaires en cas de maladie (infectieuse intercurrente ou dans une démarche formalisée de soins palliatifs), pour aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de l'entourage de l'enfant.

Par ailleurs, dans les centres de référence ou centres de compétences, l'IDE joue le rôle de coordination (parfois avec le titre d'IDE de coordination).

▪ Kinésithérapeute

La mise en place précoce de séances de **kinésithérapie « motrice »** est essentielle pour le maintien de l'amplitude des mouvements, la souplesse des articulations, la prévention des rétractions musculo-tendineuses, le soulagement des crampes et douleurs liées à l'immobilité, à l'amélioration de la circulation sanguine et de la digestion.

Les séances de kinésithérapie doivent être constamment ajustées en fonction de l'évolution de la maladie. **Des exercices préconisés par le kinésithérapeute doivent être poursuivis à domicile.** Les exercices en piscine ou en milieu aquatique (balnéothérapie) sont recommandés et souvent très appréciés.

La **kinésithérapie respiratoire** est nécessaire pour évacuer les sécrétions bronchiques. L'entourage familial peut apprendre les techniques de désencombrements bronchiques pour les relayer à la maison. Parfois des appareils « d'aide à la toux » ou des aspirateurs électriques sont utilisés.

▪ Ergothérapeute

L'ergothérapie tient une place importante pour **préserver au maximum l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne.** L'ergothérapeute conseille du matériel orthopédique, des aides techniques pour une position confortable, pour lutter contre l'apparition de douleurs, pour compenser les difficultés rencontrées lors des déplacements, de la toilette, des repas, etc.

Il informe sur les moyens d'accès à l'informatique et en partenariat avec l'orthophoniste, il **accompagne la mise en place d'outils de communication technologiques.**

Des visites à domicile de l'ergothérapeute via la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) peuvent être réalisées pour conseiller sur un aménagement du lieu de vie.

▪ **Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste**

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute pour confectionner du matériel orthopédique sur mesure : orthèses de pieds, chevilles, jambes, genoux, coques moulées en plastique pour le maintien de la station assise ou corset pour la scoliose, chaises/sièges adaptées, etc.

▪ **Orthophoniste**

L'orthophonie est **nécessaire dès l'apparition de troubles de la déglutition.**

Les séances sont adaptées à chaque cas et visent à fournir des stratégies de compensation pour assurer la fonction de déglutition, **conseiller les textures alimentaires les plus adaptées et le positionnement de l'enfant au cours du repas avec l'aide d'assise ou de supports**, en lien avec le kinésithérapeute. **L'orthophoniste réalise des bilans** qui débouchent sur un **projet individualisé** de prise en charge. Par ailleurs, l'orthophoniste est amené(e) à gérer aussi les problèmes de langage/communication/parole (phonation, communication, etc.).

▪ **Psychomotricien**

Bien que peu sollicité, 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 surtout chez les tout-petits.**

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 du neurologue ou d'un médecin nutritionniste ou de l'orthophoniste pour donner des conseils pour éviter les fausses routes (mixer les repas, épaissir les boissons, positionner correctement la tête, etc.). Il peut participer à la décision de mettre en place une gastrostomie avec le maintien en parallèle d'une alimentation normale pour stimuler le sens gustatif. Il peut également donner des conseils en cas de constipation (liquides en quantité suffisante, fibres, etc.), proposer un régime approprié et des compléments ou suppléments alimentaires en cas de perte de poids.

▪ **Psychologue**

Le suivi psychologique doit être systématiquement proposé avec parfois un accompagnement spécifique par un neuropsychologue pour :

- accompagner la famille à l'annonce du diagnostic ;
- diminuer l'anxiété et faire face aux réactions de l'entourage et de l'environnement ;
- soutenir les parents qui peuvent ressentir de la culpabilité d'avoir transmis la maladie à leur enfant ;
- soutenir les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de l'enfant : par exemple, éviter la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie ;
- soutenir la famille dans toutes les démarches et les décisions difficiles à prendre (gastrostomie, trachéotomie, etc.) ;
- améliorer la qualité de vie des aidants familiaux (conjoint, enfants), aider la fratrie qui peut ressentir jalousie, honte ou culpabilité.

➤ Professionnels sociaux

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

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs notamment 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 médicopsychologique (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**

Les référents parcours santé des services régionaux de l'AFM-Téléthon accompagnent les familles au quotidien et font le lien avec les réseaux professionnels. Ils interviennent dans le parcours de soins, la scolarité, les aides techniques, les aides humaines, la vie sociale... Ils aident la famille à faire face à chaque nouvelle étape de la maladie évolutive.

➤ Structures spécialisées

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

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 enfants atteints 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. Les programmes d'ETP sont proposés par les centres de référence et de compétences en lien avec les ARS.

Certains centres de référence proposent des formations pour les aidants (notamment pour les soins autour de la gastrostomie, de la trachéotomie, pour les conseils diététiques, etc.). Ces formations sont appelées à se développer.

Remarque : À l'hôpital Raymond-Poincaré de Garches-APHP, pour la trachéotomie et la ventilation assistée, les formations pour aidants sont proposées sous forme d'ateliers dans le cadre d'une convocation pour bilan de surveillance, ou lors d'hospitalisations pour incidents récurrents.

- **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.

- **Centre d'action médico-sociale précoce (Camps)**

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camps est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental.

- **Service d'Éducation spécialisées et de Soins à domicile (Sessad) handicap moteur**

Il intervient au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : Ulis (Unités localisées pour l'inclusion scolaire). Ils accompagnent des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences motrices. Ces services médico-sociaux peuvent être autonomes, mais en général ils sont rattachés à un établissement spécialisé.

➤ **Autres accompagnements**

- **Services de soins palliatifs pédiatriques**

Dans les situations de fin de vie, des réseaux disposant d'équipes mobiles intervenant à domicile, des équipes de liaison en centre hospitalier, ou bien un accueil en unités de soins palliatifs (USP) peuvent s'avérer indispensables. Ces traitements physiques et psychologiques permettent d'offrir des soins spécifiques et un accompagnement personnalisé. Les équipes de soins palliatifs sollicitées pour des séjours de répit sont également utiles lors d'accompagnements plus précoces.

➤ **Aides techniques**

- **Aides pour l'aménagement des lieux de vie**

Lit, matelas, chaise, transat adaptés, coques plastiques, coussins de positionnement, rehausseur, siège auto adapté ou harnais pour les déplacements en voiture, appareil de verticalisation, fauteuil roulant électrique, etc.

- **Aides pour la respiration**

Aspirateur pour sécrétions bronchiques, appareils d'aide à la toux, appareil de ventilation mécanique (ventilation non invasive), etc.

- **Aides pour l'alimentation**

Verres et couverts adaptés, ustensiles ergonomiques, etc.

➤ **Aides pour la vie familiale**

- **Soutien pour les aidants familiaux**

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 éventuellement la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

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

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

Les associations de malades sont également des soutiens précieux.

Dans certains cas, des mesures de protection juridique de type sauvegarde de justice, curatelle, tutelle, mandat de protection future peuvent être nécessaires : pour plus d'information voir www.service-public.fr

▪ **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).

➤ **Aides pour la vie scolaire**

Les patients de type 1 à survie prolongée présentent un degré important de dépendance avec de réelles difficultés de communication. Pour eux, la scolarisation reste très problématique.

Pour certains patients dits de type 1b, proches du [type 2](#), la possibilité d'une scolarité en primaire, au collège, lycée voire à l'université reste envisageable.

▪ **Scolarité en milieu ordinaire avec adaptation**

L'enfant peut avoir des difficultés pour marcher, écrire, etc. Des aides à la mobilité, du mobilier ergonomique, des aides pour l'écriture ou un ordinateur peuvent être nécessaires. Le personnel éducatif doit être sensibilisé à la fatigue de l'élève et adapter l'enseignement : par exemple en programmant des périodes de repos. Les élèves peuvent également bénéficier d'aménagements pédagogiques (adaptation des supports pédagogiques), adaptation des locaux pour les rendre accessibles, adaptation des horaires de scolarisation. Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. En lien avec **l'équipe du suivi de la scolarisation** et **l'enseignant référent**, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Ces adaptations peuvent être mise en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles qu'un **Camsp (centre d'action médico-sociale précoce)** pour les enfants de 0 à 6 ans, un **Sessad (service d'éducation spéciale et de soins à domicile)**. Les Sessad organisent les rééducations au sein de l'établissement scolaire, en lien avec les familles et l'équipe pédagogique.

Les enfants peuvent également bénéficier de dispositifs de scolarisation adaptés en unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis) ou en unités d'enseignement (UE) ou dans un établissement spécialisé tel qu'un institut médico-éducatif (IME).

Dans les cas les plus sévères, les enfants se retrouvent dans une situation de handicap qui nécessite **une prise en charge globale et spécifique**.

Chez les enfants déficient intellectuel, dans les premières années de vie, une inscription à temps partiel dans une structure de la petite enfance (crèches, halte-garderies, jardins d'enfants...) permet à l'enfant d'aborder les règles de vie collective et les habituer à l'autonomie

- **Unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis)**

Les élèves peuvent également être orientés vers des Ulis, dispositifs de scolarisation adaptés dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique.

- **Institut d'éducation motrice (IEM)**

Dans certains cas, si nécessaire au cours de son parcours de formation, l'élève peut être orienté dans un **institut d'éducation motrice, établissement médico-social**. Le projet éducatif portera alors sur l'acquisition des gestes du quotidien, la communication et l'intégration sociale.

- **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire du fait de sa pathologie, la famille, en accord avec l'établissement d'origine, peut faire appel au cours par correspondance du Cned soit à temps partiel, soit à plein temps. L'enseignement du Cned peut être gratuit si la raison médicale le justifie. La gratuité n'est pas systématique et les parents doivent se rapprocher de l'inspecteur académique du département concerné pour déposer une demande de prise en charge.

- **Services d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

Lorsque l'élève ne peut pas aller à l'école, au collège ou au lycée pendant une longue période (hospitalisation, convalescence) ou s'il doit s'absenter régulièrement pour suivre un traitement en milieu médical, des enseignants affectés dans les établissements sanitaires peuvent intervenir auprès de lui, en lien avec l'établissement scolaire d'origine. Cet accompagnement s'effectue au sein des **Sapad**.

- **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet individuel d'intégration ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent et peuvent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site [HandiU](#) du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur et de la Recherche). Les étudiants peuvent dans certains cas et selon les universités bénéficier :

- d'aménagements pour le suivi des enseignements et d'un accompagnement au cours de la recherche de stage et de son déroulement ;
- de mesures d'aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours.

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves 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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet [Tous à l'école](#).

➤ **Aides pour la vie professionnelle**

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

Il est possible de demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH, statut attribué par la commission des droits et de l'autonomie des personnes

handicapées (CDAPH). La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi TH ».

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 : OPS-Cap emploi ;
- la **prestation de compensation du handicap (PCH)**. Cette allocation est versée aux personnes en situation de handicap depuis le 1^{er} 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.

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 loisirs et / ou 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 FIFHP).

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^e 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, Slovénie, 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 1. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juillet 2009. Dr Haluk Topaloglu, éditeur expert.](#)

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 9 avril 2019



Avec la collaboration de

- Pr Jean Pouget - Clinicien de centre expert - Coordinateur de réseau de centres experts, filière Filnemus, centre de référence des maladies neuromusculaires et SLA, CHU de Marseille Hôpital de la Timone
- Dr Jean-Marie Cuisset - CRMR neuromusculaire de Lille
- Pr Vincent Laugel - CRMR neuromusculaire de Strasbourg
- Dr Andoni Urtizbera - CCMR neuromusculaire d'Hendaye



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

