

Paraplégies spastiques héréditaires

Synonymes : Maladie de Strümpell-Lorrain
Paraplégies spastiques familiales
HSP (Hereditary Spastic Paraplegia)

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- **Définition** : Les **paraplégies spastiques héréditaires** (PSH ou HSP pour hereditary spastic paraplegia) dont historiquement le premier syndrome rapporté a été appelé **Maladie de Strümpell-Lorrain**, représentent un **groupe hétérogène de maladies génétiques rares neurodégénératives** (hérédo-dégénérescences spino-cérébelleuses) ayant en commun une **atteinte des faisceaux cortico spinaux**.
- **Épidémiologie** : La prévalence est estimée entre 2 et 10/100 000.
- **Clinique** : Les PSH apparaissent **dans l'enfance (formes juvéniles)** ou à **l'âge adulte (formes tardives)**.
 - Les **formes pures**, limitées à l'atteinte des faisceaux cortico spinaux se traduisent par une **atteinte pyramidale des membres inférieurs caractérisée par une spasticité et une faiblesse des membres inférieurs** à l'origine de **troubles de la marche**. L'atteinte est généralement **symétrique**, d'aggravation **lentement progressive**. Sont associés des **troubles sphinctériens** et souvent une atteinte cordonale postérieure à l'origine de **troubles proprioceptifs (diminution de la sensibilité vibratoire distale)**. Même si les réflexes peuvent être vifs voire pyramidaux aux membres supérieurs, la force musculaire et le tonus restent normaux.
 - Les **formes complexes** sont associées à d'autres **signes neurologiques (ataxie, déficience intellectuelle, signes extra pyramidaux, épilepsie, neuropathie périphérique, atteinte cognitive, etc.)**, **extra neurologiques** ou **systémiques (ichtyose, atrophie optique, surdité, etc.)**.
- **Étiologie** : La variabilité clinique est due en partie à l'hétérogénéité génétique (plus de **70 gènes** impliqués et **14 loci** supplémentaires actuellement identifiés, dont les gènes ne sont pas encore connus). Tous les modes de transmission génétique ont été décrits : **autosomique dominant, autosomique récessif, lié à l'X ou mitochondrial**.

Pour les formes dominantes, les gènes *SPAST (SPG4)*, *ATL1 (SPG3)*, *KIF5A (SPG10)* et *REEP1 (SPG31)* sont impliqués dans environ 50 % des cas. Le gène le plus fréquemment en cause étant le **gène SPAST** identifié dans 10 à 40 % des cas selon les séries. Ce gène est également responsable de 10 à 15 % des formes sporadiques. Le plus souvent ce sont des formes pures avec un âge d'apparition de la maladie qui varie de 1 à 80 ans en particulier pour le gène *SPAST* pour lequel l'expressivité est variable et la pénétrance incomplète (6 % des porteurs du gène n'ont pas de symptômes) et liée à l'âge (pénétrance de 85 % à 45 ans). Pour *SPG3* l'âge d'apparition se situe généralement avant 10 ans, la pénétrance est également incomplète.

Pour les formes récessives, les gènes *CYP7B1 (SPG5)*, *SPG7*, *KIAA1840 (SPG11)* et *ZFYVE26 (SPG15)* sont les plus fréquemment impliqués, en particulier *SPG11* (20 %).

Les signes associés vont orienter les analyses moléculaires génétiques :

 - déficience intellectuelle, atrophie du corps calleux, neuropathie périphérique pour *SPG11* ;
 - atrophie cérébelleuse et/ou ataxie, atrophie optique pour *SPG7* ;
 - retard de développement, petite taille pour *SPG20*, (syndrome de Troyer) ;

- dysarthrie, amyotrophie distale, vieillissement prématuré, déclin cognitif pour *SPG21* (syndrome de Mast).

Les formes liées à l’X sont rares et incluent 2 gènes : *L1CAM* (*SPG1*) et *PLP1* (*SPG2*) responsables de formes complexes avec déficience intellectuelle. 2 autres loci ont été décrits (*SPG 16* et *34*) sans gène identifié à ce jour.

Le développement des **techniques de séquençage à haut débit** a permis de décrire des phénotypes cliniques rares liés à certaines mutations, d’affiner les corrélations phénotype, génotype et de montrer qu’il existait un continuum et/ou un chevauchement entre les paraparésies spastiques, les ataxies cérébelleuses et d’autres affections neurodégénératives (neuropathies périphériques, déficience intellectuelle, atteintes du 1^{er} et du second motoneurone...). Néanmoins, le plus souvent, la **caractérisation moléculaire de la maladie** ne modifie pas la prise en charge thérapeutique, sauf dans certaines formes métaboliques, mais **permet de donner aux apparentés un conseil génétique adapté**.

- **Prise en charge et pronostic** : La **prise en charge** est **symptomatique** et repose sur la **rééducation (kinésithérapeute, ergothérapeute, orthésiste, etc.)** idéalement en lien avec un **médecin de médecine physique**.

Les **traitements antispastiques** : baclofène, dantrolène, tizanidine (en ATU) et certaines benzodiazépines par voie générale ou intrathécale (spasticité diffuse) peuvent être prescrits en cas de gêne fonctionnelle. En cas de spasticité locale, la **toxine botulique** peut être utilisée en injection intramusculaire ciblée (efficacité au bout de 1 à 2 semaines pour une durée de 2 à 6 mois).

Les autres traitements ou prises en charge nécessitent un avis multidisciplinaire au sein d’une équipe compétente : baclofène en intrathécal, interventions chirurgicales (ténotomie, correction de griffes des orteils, transposition tendineuse, etc.), traitements des troubles sphinctériens (bilan urodynamique, suivi spécialisé urologique et gastro-entérologique).

La caractérisation moléculaire a permis d’identifier des gènes intervenant dans la croissance axonale, la morphogénèse des axones, le métabolisme des lipides, le transport intracellulaire, la myélinisation, ce qui ouvre de possibles perspectives thérapeutiques.

❖ 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.

➤ **Atteintes motrice spastique des membres inférieurs**

La spasticité et la faiblesse des membres inférieurs provoquent des **difficultés à relever les pieds et les orteils**. Une hypertonie spastique (**raideur**) prédomine sur les muscles extenseurs.

Une **paralysie incomplète des membres inférieurs** apparaît progressivement.

Après plusieurs années, les **membres supérieurs** peuvent également être impactés.

Le stress psychologique (émotion, contrariété), les conditions climatiques (grand froid) peuvent majorer la spasticité

Des **crampes ou des tremblements** peuvent toucher les membres inférieurs au repos.

➤ Troubles sphinctériens

Ces dysfonctionnements, assez fréquents chez les personnes atteintes de PSH peuvent concerner :

- **la vessie et entraîner incontinence, fuites urinaires, besoin urgent et irrépressible d'uriner**, ou au contraire **difficultés à uriner**.

- **l'intestin et entraîner incontinence fécale ou ralentissement du transit intestinal** et / ou **difficultés au réflexe d'évacuation recto-anal** pouvant entraîner une accumulation fécale dans le rectum voire la constitution d'un fécalome, parfois cause d'une rétention aiguë d'urine secondaire.

➤ Fatigue / fatigabilité et douleurs

Il existe une **fatigue musculaire**, à laquelle s'ajoute une **fatigue liée à la maladie chronique et au retentissement psychologique**.

Des **douleurs résultant notamment des crampes** sont possibles.

● Vivre avec le handicap au quotidien

➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les PSH ont un retentissement très variable sur la vie quotidienne selon la forme, l'âge d'apparition et la sévérité. Au sein d'une même famille, plusieurs personnes peuvent être touchées par la même maladie sans pour autant connaître une évolution semblable. Dans certains cas, la maladie peut aboutir à la perte de la marche et pour d'autres seules des manifestations minimales seront constatées.

Les difficultés se manifestent par une **démarche sur la pointe des pieds, en « fauchant ou en ciseaux »** qui majore le risque de **chutes**. L'**utilisation des escaliers** peut être **difficile**. Avec l'évolution de la maladie, les **difficultés pour se déplacer sur de courtes et de longues distances** limitent les tâches ménagères, les possibilités de sortir pour faire les courses ou les démarches administratives, etc. **Les personnes doivent recourir à des cannes, un déambulateur ou un fauteuil roulant (manuel ou électrique)**.

Les **troubles urinaires et intestinaux** ont un **impact sur la qualité du sommeil** avec en répercussion **la fatigue** qui se fait ressentir dans la journée et rend difficiles certaines activités de la vie quotidienne (se laver, s'habiller, préparer ses repas, etc.). Ils interdisent toute improvisation.

Les personnes doivent planifier leurs activités quotidiennes selon le degré de fatigue et de douleurs.

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

Dans les formes complexes de la maladie, un déficit visuel est possible, nécessitant une **phase d'adaptation** avec l'aide de l'entourage familial, de professionnels dédiés et le recours à de nouvelles stratégies et aménagements.

Un **déficit auditif** peut également impacter la vie quotidienne avec des **difficultés pour communiquer**.

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic de PSH est souvent 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** : plusieurs membres d'une même famille, sur plusieurs générations, peuvent être touchés à des stades d'évolution et des degrés de sévérité différents. Les personnes qui se savent à risque de porter la

mutation du gène responsable de la maladie sont exposées à une **anticipation anxieuse et à une vision négative de leur avenir**.

Les parents peuvent culpabiliser d'avoir transmis le gène muté à leur enfant et craindre de donner naissance à d'autres 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.

Lorsqu'un enfant est touché par la maladie, il est particulièrement difficile pour les parents de l'accepter et se projeter dans l'avenir. Et l'impact psychologique est tout aussi important pour un adulte bien inséré socialement qui peut perdre progressivement son autonomie.

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 atteint. Ils peuvent également souffrir du regard des autres sur leur frère ou sœur atteint.

L'entourage familial (conjoint, parents, fratrie, grands-parents) 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**. (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

➤ **Conséquences dans la vie scolaire**

Les capacités intellectuelles n'étant habituellement pas affectées (dans les formes pures de la maladie), les éléments essentiels à prendre en compte quand ils surviennent sont :

- **les difficultés de déplacements ;**
- **la lenteur ;**
- **la fatigabilité.**

Éventuellement dans les formes complexes :

- **les difficultés d'écriture ;**
- **les difficultés d'élocution.**

Chaque élève 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** (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

➤ **Conséquences dans la vie professionnelle**

La plupart des personnes peuvent **travailler en milieu ordinaire**.

Une atteinte motrice et une fatigue importantes peuvent contraindre à **limiter ou adapter l'activité professionnelle**.

Des dispositifs spécifiques et des aides sont disponibles pour faciliter l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

➤ **Conséquences dans la vie sociale**

La personne atteinte est confrontée à ses propres limites et à un éventuel rejet de l'autre.

Le recours à des cannes, déambulateurs ou fauteuil roulant peut être 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 ainsi plus autonome.

Les troubles urinaires peuvent être un frein pour la vie sociale (difficultés pour voyager, pour les sorties culturelles, etc.).

Dans les formes complexes de la maladie, la **dysarthrie peut provoquer des difficultés pour s'exprimer** : il est nécessaire de laisser du temps pour la conversation et d'orienter les questions sur des réponses courtes pour éviter les efforts et la fatigue.

En cas de troubles de la déglutition, les repas en famille ou à l'extérieur peuvent devenir difficiles (les repas doivent être mixés et la personne doit manger lentement pour éviter les fausses routes). Les déficits visuels et auditifs peuvent également impacter la vie sociale.

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

Un travail de pédagogie est souvent nécessaire de la part de l'entourage pour expliquer la réalité de la maladie et toutes les possibilités de vie sociale qu'elle permet (voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

➤ **Conséquences sur l'activité physique**

La pratique d'une activité physique (ou sportive) doit être encouragée **pour favoriser le maintien des capacités musculaires et l'équilibre qu'elle procure. Elle sera choisie selon les possibilités physiques et ajustée en fonction de l'évolution de la maladie** : gymnastique douce, yoga, aquagym et toute activité favorisant l'équilibre comme la danse, le tai-chi-chuan, le qi gong, l'équitation. Des moniteurs d'activités physiques adaptées (APA) et des kinésithérapeutes peuvent conseiller et accompagner les personnes atteintes. Il est important de bien s'hydrater et de prévenir le refroidissement au décours de l'activité physique.

● **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.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences des PSH 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 neurogénétiques** (voir www.orphanet.fr).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (neurologue, généticien, rhumatologue, médecin de médecine physique et réadaptation, 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, en lien avec le **médecin de médecine physique et réadaptation**.

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

Des **séjours de réadaptation fonctionnelle** dans un service ou un établissement spécialisé en hospitalisation complète ou en hôpital de jour autour d'une équipe pluridisciplinaire sont recommandés.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important car la maladie peut toucher plusieurs membres de la famille à différents moments. Ces mêmes personnes peuvent être des aidants familiaux qu'il est nécessaire de soutenir.

➤ Professionnels paramédicaux

▪ Kinésithérapeute

La rééducation à visée antispastique par le kinésithérapeute consiste principalement à maintenir la marche, la force musculaire, préserver l'amplitude des mouvements, lutter contre les troubles de l'équilibre, etc.

Des étirements, un apprentissage des auto-étirements à faire quotidiennement au domicile, une prévention des rétractions sont proposés pour améliorer la motricité, éviter ou corriger les attitudes vicieuses, les déformations. Les séances de kinésithérapie doivent être fréquentes et régulières sans entraîner de fatigue. La kinésithérapie est indispensable en cas de déformation de la colonne vertébrale, pour la mobilisation des pieds creux, pour soulager les douleurs musculo-squelettiques. La balnéothérapie peut être un apport intéressant. La kinésithérapie se fait à domicile, en cabinet libéral, en centre spécialisé et/ou en séjours de réadaptation fonctionnelle.

▪ 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 les difficultés rencontrées lors des déplacements, de la toilette, des repas, etc. ou pour soulager les douleurs. 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. Les rencontres avec l'ergothérapeute peuvent également avoir lieu dans les services de médecine physique et réadaptation, lors de séjours en centre de rééducation fonctionnelle.

▪ Psychomotricien

Le psychomotricien vise à **accompagner le développement moteur tout en travaillant 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.

▪ 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 plantaires, releveur de pied, chaussures spéciales pour les pieds creux**, etc.

▪ Psychologue

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes de PSH est essentielle dès l'annonce du diagnostic qui correspond le plus souvent à une véritable **rupture avec la vie antérieure**. Tout au long du suivi, le psychologue **aide la personne à mobiliser ses ressources internes et soutient son entourage familial** afin de faire face au mieux aux différentes étapes de la maladie, dans un objectif de **maintien d'une qualité de vie agréable**, malgré les limitations fonctionnelles.

Le suivi psychologique peut se faire dans le cadre d'une prise en charge en affection longue durée (ALD) ou en libéral mais dans ce cas non remboursé.

- **Orthophoniste**

L'orthophoniste permet d'améliorer la communication pour les personnes ayant des difficultés d'élocution et pour les troubles de la déglutition.

Les séances visent dans un premier temps à fournir des **stratégies de compensation pour maintenir au mieux la parole et la déglutition** avec efficacité et économie [exercices ciblés de parole, de voix, de coordination entre le souffle et la parole ainsi que le souffle et la déglutition, prévention de la survenue des fausses routes par un apprentissage de postures ad hoc et d'adaptation des textures alimentaires, également sur les **gestes d'urgence en cas de fausse route (manœuvre de Heimlich)**].

- **Diététicien**

Le diététicien (si possible expérimenté dans la prise en charge des maladies neurologiques) intervient en complément du neurologue, d'un médecin nutritionniste ou de l'orthophoniste pour **donner des conseils en cas de troubles de la déglutition et éviter les fausses routes** (mixer les repas, épaissir les boissons, etc.). Il propose un régime approprié ou des compléments / suppléments alimentaires en cas de perte de poids.

- **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins (injections, prises de sang), pour aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de la personne et son entourage.

D'autres professionnels paramédicaux peuvent être nécessaires :

En cas de déficit visuel : **Orthoptiste / Opticien spécialisé en basse vision** (loupe électronique en cas d'atrophie optique) / **Instructeur en locomotion / Rééducateur en autonomie dans la vie journalière.**

En cas de déficit auditif : **Audioprothésiste.**

➤ **Professionnels sociaux**

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

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs pour les familles et le proche malade y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines et techniques. Il peut accompagner la construction d'un dossier de demande d'aides, de prestations ou d'allocations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne par exemple pour la gestion administrative, l'aide aux courses, la toilette, les repas, etc. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans, ou l'allocation personnalisée d'autonomie (APA) lorsque la dépendance survient après 60 ans, et être effectuée par des services d'aide et de soins à domicile [service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad)].

- **Accompagnant éducatif et social (AES)**

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 de Soins infirmiers à domicile (SSIAD)] ou dans des lieux de vie collectif [maisons d'accueil spécialisées (MAS), foyers d'accueil médicalisé (FAM), établissements

d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (Ehpad), etc.], en participant à son bien-être physique et psychologique.

- **Autres professionnels pour la relaxation, les activités sociales et culturelles**

Des séances de relaxation (respiration profonde, étirement) pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques (yoga, tai-chi-chuan, qi gong, massages profonds et doux, méditation, réflexologie, etc.). Ces activités ne sont pas remboursées, mais peuvent parfois être proposées gratuitement par certaines associations.

➤ **Structures spécialisées**

- **Service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR)**

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

- **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. Le Camps propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

- **Service d'Éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad)**

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.

- **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.

➤ Autres accompagnements

▪ Éducation thérapeutique du patient (ETP)

Le développement de programme d'éducation thérapeutique doit être favorisé pour permettre aux personnes atteintes et à leurs familles de 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. L'ETP est réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, patient expert en ETP, etc.).

Pour en savoir plus : <https://etpmaladiesrares.com/>

▪ 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, l'accompagnement de l'entourage, 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.

➤ Aides techniques et animalières

▪ Les aides pour les déplacements, la mobilité

Cannes, béquilles, déambulateurs, fauteuil roulant manuel ou électrique, scooter électrique, transport du fauteuil roulant électrique, aménagement des lieux de vie pour permettre l'utilisation d'un fauteuil roulant, barres d'appui murales, main courante, etc.

Un chien d'accompagnement peut aider pour les déplacements.

La **conduite de véhicules à moteur doit être évaluée au cas par cas** (par un médecin habilité, ou par la commission des permis de conduire de la préfecture voir arrêté du 18 décembre 2015) et si elle est autorisée, des aménagements du véhicule sont possibles (boîte automatique, etc.)

▪ Aides pour la respiration et l'alimentation

En cas d'atteinte sévère, une assistance respiratoire (ventilation non invasive : appareil envoyant de l'air dans les voies respiratoires via des embouts ou un masque nasal/naso-buccal de durée variable selon la sévérité de l'atteinte respiratoire la nuit ou quelques heures dans la journée ou 24h/24) peut être nécessaire.

La lutte contre l'encombrement est essentielle et relève de la kinésithérapie et, si nécessaire, d'appareils de type « insufflateur-exsufflateur ».

Les antibiotiques sont utilisés en cas de suspicion de surinfection bactérienne. La vaccination antigrippale est indispensable en cas d'atteinte respiratoire et la vaccination anti-pneumococcique peut prévenir le risque d'infection bactérienne.

La mise en place d'une **gastrostomie d'alimentation** peut être nécessaire pour mieux s'alimenter, éviter le stress des repas interminables, la dénutrition et ne plus craindre les fausses routes. L'indication de la pose d'un tel dispositif doit être discuté avec le malade, la famille et l'équipe pluridisciplinaire qui prend en charge le malade.

➤ Aides pour la vie familiale

▪ Soutien pour les proches aidants

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des proches aidants. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation de séjours de répit pour leurs proches malades (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement.

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'aides à domicile et d'avoir éventuellement la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux.

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

▪ **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).

Des mesures de protection juridique de type sauvegarde de justice, curatelle, tutelle, mandat de protection future peuvent être nécessaires.

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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

➤ **Aides pour la vie scolaire**

L'équipe éducative peut être informée des conséquences de la maladie et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et / ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche possible de celle de ses camarades de classe. Au collège et au lycée, l'**infirmière scolaire** joue un rôle important d'information et de soutien pour ces élèves.

▪ **Scolarité en milieu ordinaire**

Les élèves atteints de PSH peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire**.

Les parents peuvent obtenir des **aménagement spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Il permet par exemple l'intervention de professionnels paramédicaux dans l'école ou en dehors sur des temps scolaires, d'être dispensé de certaines activités (sport), de bénéficier de mobilier adapté, etc.

La maladie peut avoir un impact psychologique important particulièrement pendant l'adolescence avec des difficultés scolaires plus importantes au collège et de possibles frustrations ressenties face à l'impossibilité de pratiquer certaines activités (sport à l'école en période de crises) ou de s'orienter vers certains métiers (métiers manuels ou avec manutention). Une prise en charge psychologique ainsi qu'une consultation auprès d'un conseiller d'orientation sont recommandées pour faire face à toutes ces situations.

▪ **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongée (hospitalisation, convalescence) ou d'absences répétées de courte durée (traitement en milieu médical), l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale).

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

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au cours par correspondance du Cned soit à temps partiel, soit à plein temps et gratuits pendant toute la scolarité.

▪ **Projet personnalisé de scolarisation**

En cas de difficultés plus importantes, les élèves atteints de PSH peuvent bénéficier de matériel pédagogique adapté (ordinateur) ou d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) par exemple, pour la prise de notes en cas de difficultés pour tenir un stylo ou utiliser un clavier d'ordinateur.

Ils peuvent également être orientés vers des Ulis (Unités localisées pour l'inclusion scolaire), dispositifs de scolarisation adaptés dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique ou vers un **institut d'éducation motrice (établissement médico-social)**.

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).

▪ **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 [Sections techniques spécialisées (STS)], Classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE), les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site etudiant.gouv.fr du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent, dans certains cas et selon les universités, bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (parking, dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;
- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, classe individuelle, preneur de notes, etc.).

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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

➤ **Aides pour la vie professionnelle**

Les personnes atteintes de PSH peuvent travailler en milieu ordinaire. Certaines d'entre elles souhaiteront avoir des emplois à temps partiel pour gérer la fatigue liée à la maladie. Les professions nécessitant des efforts physiques sont à éviter. Les dispositifs suivants apportent des solutions en cas de difficultés professionnelles :

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

Le salarié peut demander une 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 ».

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)] ;
- 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 et le maintien en emploi 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 Cap emploi pour les personnes en recherche d'emploi**

Ce service s'adresse aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap.

- **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 adéquat.

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 des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion 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 ou / et de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc.

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) 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.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, 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, etc. La mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements peut être apposée sur la carte d'invalidité.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. 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.

Ces cartes sont progressivement remplacées par une **carte unique CMI (carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

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.

***Paraplégies spastiques héréditaires.** Encyclopédie Orphanet pour professionnels, septembre 2006. Dr Marco Seri, Pr Enza Maria Valente, éditeurs experts.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=655&Disease

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 28 mai 2018



Avec la collaboration de

- **Docteur Perrine Charles - Chloé Girault (assistante sociale), centre de référence neurogénétique, hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris**

- **Association Strümpell Lorrain / HSP France**

