

Syndrome de Phelan-McDermid

Synonymes : Monosomie 22q13.3, Délétion 22q13.3

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** : Le syndrome de Phelan-McDermid (monosomie 22q13.3 ou délétion 22q13.3) est un **syndrome de microdélétion chromosomique** caractérisé par une grande variabilité phénotypique associant notamment une **hypotonie néonatale**, un **retard de développement psychomoteur**, une **absence ou un retard sévère d'acquisition du langage**, une **déficience intellectuelle de sévérité variable**, des **troubles du spectre autistique**, des **troubles inconstants de la croissance** associés à des signes **dysmorphiques non spécifiques**.
- Épidémiologie** : Le syndrome de Phelan-McDermid (SPM) est très probablement sous-diagnostiqué et son incidence réelle est inconnue. Il y aurait 1 500 cas identifiés dans le monde.
- Clinique** : Le syndrome concerne aussi bien les garçons que les filles. La dysmorphie inconstante et non spécifique peut comprendre une dolichocéphalie, des joues pleines, un nez bulbeux et un menton pointu, des cils longs, des sourcils épais, un ptosis, des grandes oreilles ou de forme inhabituelle, des mains et/ ou des pieds larges, une syndactylie (accolement ou fusion de deux ou plusieurs doigts ou orteils entre eux), des ongles de pied dysplasiques. De façon quasi constante et mis à part quelques cas, **les patients présentent un trouble du langage et une déficience intellectuelle** tous deux de sévérité variable. **Les troubles du spectre autistique sont retrouvés chez plus de la moitié des patients**. Des troubles sensoriels à type d'hypo ou hyper esthésie sont fréquents. Dans plus de 20 % des cas, une **épilepsie**, des troubles gastro-intestinaux (**vomissements, nausées**, troubles sévères de la motilité intestinale, **reflux gastro-œsophagien**), des troubles du sommeil, des troubles de la réfraction oculaire et des atteintes rénales peuvent être présentes. D'autres symptômes ont également été décrits : cardiopathie, atteinte ORL, troubles endocriniens et malformations squelettiques. Une **faible capacité de transpiration** avec risque de déshydratation a été rapportée.
- Étiologie** : La **perte de la région 22q13.3** peut être en rapport avec une délétion simple, une translocation, la formation d'un chromosome en anneau ou la présence d'anomalies de structure plus complexes du bras long du chromosome 22 impactant la région contenant le **gène SHANK3**. Il peut également s'agir de mutations ponctuelles du gène. Ces anomalies sont le plus souvent homogènes, mais des mosaïques ont également été rapportées.
- Conseil génétique** : Dans tous les cas, une **consultation de conseil génétique** par un généticien ou un cytogénéticien est nécessaire afin de proposer les analyses parentales (voire familiales) qui permettront d'identifier le mécanisme de survenu de l'anomalie génétique. Ces analyses permettront d'orienter le conseil génétique à apporter à la famille concernant notamment les risques pour une éventuelle nouvelle conception. Dans certains cas, en particulier en cas de translocation impliquant le chromosome 22, une enquête familiale étendue peut être préconisée. À noter, la nature du remaniement chromosomique peut impacter le phénotype du patient.

Prise en charge et pronostic : Outre l'évaluation génétique (analyse ADN...), la prise en charge est pluridisciplinaire visant à définir les signes spécifiques. En particulier, les atteintes neurologiques, psychiatriques, gastro-intestinales, rénales ; d'autres atteintes systémiques impliquent l'intervention de médecins spécialistes (échographie rénale, cardiaque, contrôle de l'audition, de la vision, EEG, IRM...). Il est également indispensable que se mette en place une prise en charge intensive, individuelle, associant les familles avec des programmes de rééducation précoces notamment en orthophonie, en ergothérapie et psychomotricité accompagné d'un travail psycho-éducatif intensif.

Les porteurs du syndrome sont avant tout des enfants/adolescents/adultes qui ont de réels potentiels, qui restent avec leurs compétences propres, leurs envies, leurs désirs et que nombre d'entre eux ont une réelle joie de vivre et une grande appétence pour tout ce qui leur est proposé. Pour plus d'informations, voir la Stratégie nationale pour l'autisme :

https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/strategie_nationale_autisme_2018.pdf

❖ Le handicap au cours de la maladie

• Situations de handicap générées par les manifestations du syndrome



Chaque patient est un cas particulier avec une expression
et une évolution de la maladie qui lui sont propres.

Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des symptômes décrits,
ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

➤ **Troubles de l'alimentation et troubles digestifs**

Des troubles de l'oralité (**succion, déglutition**) sont fréquemment rapportés. Du fait d'une hypotonie musculaire, l'alimentation peut être difficile dans la petite enfance et nécessite des repas mixés et parfois le recours à une nutrition entérale (sonde nasogastrique ou gastrostomie). Le **reflux gastro-œsophagien (RGO)** est fréquent et peut exister dès la période néonatale. Le RGO nécessite des mesures hygiéno-diététiques (épaississants, médicaments antireflux, position de la tête adaptée à la prise alimentaire, couchage tête surélevée, etc). Des précautions doivent être prises pour éviter la déshydratation. En principe, ces difficultés ne persistent pas au-delà de la petite enfance.

Plus tard, peuvent survenir des troubles digestifs à type de nausées, vomissements, diarrhées. Une **constipation opiniâtre** peut survenir et s'installer à un âge variable (grand enfant, adolescent, adulte jeune). Quelquefois invalidante, elle peut évoluer vers un fécalome (voire un mégacôlon). Il est donc essentiel de surveiller un problème de constipation et de le prendre en charge de façon précoce.

➤ **Troubles du développement moteur**

Les enfants ont un **retard des acquisitions psychomotrices (ramper, marcher)** du fait de leur hypotonie, d'un faible équilibre et d'une hyperlaxité articulaire. La **marche peut être instable avec un risque de chutes et de blessures.**

Beaucoup d'enfants se **fatiguent rapidement** et ont parfois **besoin d'aides techniques** pour se déplacer à la maison ou à l'extérieur (fauteuil roulant, déambulateur, etc.).

L'altération de la motricité fine peut également rendre difficiles certaines activités de la vie quotidienne (s'alimenter, s'habiller, tenir un stylo, prendre soin de soi, etc.).

➤ **Déficience intellectuelle, troubles des apprentissages, troubles du comportement, troubles du spectre autistique (TSA)**

La déficience intellectuelle est constante mais de sévérité variable, de légère à profonde. Toutefois, les enfants sont capables de progresser considérablement s'ils sont fréquemment stimulés, encouragés et rééduqués au sein d'un environnement adapté.

Parfois, l'entourage peut être confronté à des problèmes de comportement tels que : l'hyperactivité, une capacité d'attention réduite, de l'agitation, de la maladresse, la résistance au changement et aux activités répétitives, des mises en danger.

Les **troubles du spectre autistique** (TSA) concernent de nombreux patients et sont marqués par des troubles de la socialisation (allant d'une indifférence totale aux autres à de la maladresse sociale) par rapport à l'âge de développement, des troubles de la communication verbale et non verbale et des intérêts restreints, une intolérance à la frustration ou au changement, des troubles sensoriels.

➤ **Troubles du langage et de la communication**

Les troubles du langage sont quasi constants mais de sévérité contrastée allant d'un retard dans l'acquisition du langage (voire normale) à une absence totale de langage. Cela peut atteindre tous les domaines de la communication (compréhension / expression ; verbal /non verbal). Il est recommandé d'utiliser des moyens alternatifs et augmentatifs comme le PECS (système de communication par échange d'images), ou le Makaton (programme d'éducation au langage) pour augmenter les capacités d'échanges.

La langue des signes peut être difficile pour certains du fait d'un faible contrôle musculaire et des difficultés dans la motricité fine mais elle peut être tentée et favorisée par une prise en charge ergothérapique. Le français signé (les signes sans la syntaxe de la LSF qui est tout à fait particulière) est un complément indispensable parfois. C'est une aide précieuse pour l'enfant/le jeune/l'adulte qui lui permet d'être dans l'échange instantané.

➤ **Troubles respiratoires et troubles du sommeil**

Les infections respiratoires, fréquentes pendant l'enfance, peuvent provoquer une obstruction des voies aériennes supérieures durant le sommeil avec un risque d'apnée du sommeil ; la qualité du sommeil risque de s'en trouver altérée.

Des troubles du sommeil sont fréquemment rapportés dans toutes les modalités et doivent être rechercher, car ils peuvent majorer les autres symptômes comme la fatigabilité ou les troubles du comportement.

➤ **Troubles visuels**

Strabisme, troubles de la réfraction, hypermétropie et myopie, ptosis (paupières tombantes), nystagmus (mouvement involontaire saccadé des globes oculaires) justifient un examen ophtalmologique complet ainsi qu'un suivi régulier dans l'enfance.

➤ **Autres troubles**

Une grande fatigabilité est à noter.

Neurologie : Des crises d'épilepsie de présentation variable peuvent survenir (crises focales, absence...). Il n'existe pas de tracé électrique particulier sur l'EEG des patients. Cependant de façon

systématique seront proposés un EEG et une IRM cérébrale car certaines anomalies morphologiques ont été rapportées telles que les kystes des plexus choroïdes et les anomalies du corps calleux).

Audition : Certains ont une réponse retardée aux signaux verbaux, de la difficulté à discerner les mots prononcés accompagnés de bruits de fond. Ces deux facteurs, ainsi que des otites récurrentes, contribuent à une audition de perception altérée. Un appareillage peut être nécessaire dans les cas de surdité évoqués au cours de bilan.

Rénal : Des anomalies néphrologiques ont été rapportées : les reins kystiques, l'agénésie rénale ou les reins dysplasiques, l'hydronéphrose, le reflux vésico-urétéral, le rein en fer à cheval et la pyélectasie (dilatation des cavités urinaires extra-rénales appelée bassinets). Des infections fréquentes des voies urinaires sont également décrites.

Dentaire : Les problèmes les plus fréquemment rencontrés sont la malocclusion dentaire, le chevauchement, une mastication incessante, un grincement des dents. La malocclusion peut être accompagnée d'un bavage et de difficultés de déglutition ce qui peut majorer les difficultés de verbalisation.

Lymphoœdème : Un lymphoœdème et une cellulite récurrente à l'adolescence et à l'âge adulte peuvent survenir.

Cardiaque : Diverses malformations cardiaques congénitales ont été rapportées, notamment une régurgitation aortique, un canal artériel persistant, un retour veineux total anormal, une anomalie du septum auriculaire et une fuite de la valvule tricuspide.

Troubles sensoriels : En raison de la **diminution de la perception de la douleur et du manque de capacité de communication expressive, les personnes touchées peuvent se blesser ou avoir des fractures de découverte tardive**. Ils peuvent également souffrir d'infections, de reflux gastro-œsophagien, d'une augmentation de la pression intracrânienne ou d'autres affections médicales douloureuses, sans signe évident d'inconfort. Des troubles sensoriels dans toutes les modalités sont également rapportés. Un suivi médical régulier est donc nécessaire pour les rechercher et en dépister les éventuelles complications.

• Vivre avec le handicap au quotidien

➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne varient **selon la sévérité des manifestations**. Les difficultés d'alimentation, les infections respiratoires, les troubles du sommeil, fréquents chez ces enfants ont un retentissement sur leur qualité de vie et celle de leurs proches.

La sensibilité accrue aux infections respiratoires nécessite une attention particulière sur les facteurs de risques dans l'environnement ainsi que le respect du calendrier vaccinal chez l'enfant, la vaccination de l'entourage proche et l'éviction des contacts infectés.

Les enfants atteints ont souvent besoin davantage d'aide pour se laver, s'habiller, manger.

Plus tard, certaines personnes peuvent acquérir davantage d'autonomie, mais les actes de la vie quotidienne (préparer les repas, se déplacer en dehors de l'environnement proche, faire les courses, s'occuper des démarches administratives, etc.) nécessitent un accompagnement constant.

Chacun évolue à son propre rythme et en fonction de son potentiel, ce qui justifie de favoriser un accompagnement précoce et adapté à l'individu et à sa famille.

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic du syndrome de Phelan-McDermid est un **moment clé et un bouleversement** dans la vie des parents et de la famille. **Les parents peuvent ressentir un sentiment de culpabilité face à la maladie de leur enfant** et se questionner sur son avenir.

D'autres aidants familiaux peuvent être fréquemment sollicités comme les grands-parents, les frères et sœurs pour l'accompagnement de l'enfant malade mettant souvent à mal **l'équilibre familial**.

Les **frères et sœurs peuvent se sentir délaissés** lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint. Ils peuvent également souffrir du regard des autres sur leur frère ou sœur, ressentir jalousie, honte, culpabilité et le rejeter. Des consultations ou des groupes de paroles et d'information peuvent accompagner les fratries dans l'acceptation.

La famille peut parfois être amenée à déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales adaptées.

Les consultations chez les spécialistes et les hospitalisations peuvent **contraindre les parents à aménager leur activité professionnelle** (congé de présence parentale, travail à temps partiel, etc.) ou parfois à arrêter leur emploi. **Les préoccupations financières, techniques et administratives doivent être signalées pour susciter des aides sociales** (voir [« Aides pour la vie familiale »](#)).

➤ Conséquences dans la vie sociale

Les troubles du spectre autistique doivent être recherchés par des investigations standardisées. Ils sont, en effet, quelquefois difficiles à identifier en raison d'une déficience intellectuelle présente au premier plan. Leur identification objective permettra une prise en charge plus adaptée. Des troubles du comportement sont parfois observés et peuvent mettre en péril l'insertion.

À partir de l'adolescence, les troubles peuvent s'intensifier et majorer les **difficultés dans les relations sociales**.

Syndromes autistiques ou non, il est important d'exploiter toute aptitude à la communication avec des méthodes spécifiques et des outils adaptés pour favoriser l'intégration et l'autonomie. (voir [« Aides pour la vie sociale »](#)).

➤ Conséquences dans la vie scolaire

Selon la sévérité des troubles, les conséquences du syndrome sur les apprentissages et la vie scolaire peuvent être variables. Certains enfants pourront être scolarisés dans un environnement scolaire avec des aménagements et des accompagnements spécifiques [Accompagnant des élèves en situation de handicap (AESH)], d'autres justifieront d'une structure spécialisée dès l'enfance. Les parents doivent prendre en compte les propositions des structures d'accueil scolaire et la capacité (et l'envie...) des équipes enseignantes à accueillir la personne.

Les principaux éléments à prendre en compte sont :

- la sévérité de la déficience intellectuelle ;
- les troubles du langage et de la communication ;
- les difficultés psychomotrices ;
- les troubles du comportement, les troubles du spectre autistique ;
- la fatigabilité ;
- les absences ou autres formes d'épilepsie (prise en charge médicale et paramédicale).

Il est essentiel **d'évaluer au cas par cas les capacités de l'enfant et d'adapter les apprentissages avec des moyens spécifiques**, en lui donnant le temps nécessaire tout en le stimulant et en l'encourageant fréquemment, pour qu'il progresse.

Si l'enfant est scolarisé en milieu ordinaire, l'établissement peut être éloigné de la résidence de la famille. Certaines écoles ne présentent pas les conditions suffisantes pour un accueil favorable au développement de l'enfant (voir [« Aides pour la vie scolaire »](#)).

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Les principaux éléments à prendre en compte sont les mêmes que pour la vie scolaire. Certains adultes peuvent être accueillis en foyer de vie (foyer occupationnel), en maison d'accueil spécialisée (MAS) ou foyer d'accueil médicalisé (FAM), éventuellement en établissement et service d'aide par le travail (Esat) selon l'avis de la CDAPH (voir [« Aides pour la vie professionnelle »](#)). Dans le SPM, de rares cas d'adultes ont été rapportés, ceux-ci ne permettant pas à ce jour d'avoir une idée assez précise sur ce point.

➤ Conséquences sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) doit être **encouragée pour l'équilibre qu'elle procure** : elle sera sélectionnée selon les possibilités physiques, et adaptée à chaque personne après avis médical.

L'Association française du syndrome de Phelan-McDermid nous précise que les activités de natation, vélo et d'équitation sont des activités très prisées par les personnes porteuses. Elle conseille également toute autre activité physique pouvant contribuer à l'épanouissement et à la rééducation de la personne atteinte.

• Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap



Chaque situation est particulière.
Les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous
ne sont pas tous systématiquement prescrits, nécessaires ou accordés.

Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, âge et 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/MDA) 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 dès la confirmation du diagnostic du SPM après une évaluation spécifique, car les conséquences varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi **des anomalies du développement et des syndromes malformatifs** doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétences par le généticien et/ou le pédopsychiatre** (médecin référent spécialiste du syndrome) **qui coordonnera la prise en charge du patient** (voir la liste des centres sur www.orphanet.fr).

En parallèle, les dossiers de demande de prise en charge sociale doivent rapidement être adressés aux organismes correspondants. **En particulier, le SPM justifie de la demande d'une ALD**

(affection de longue durée) auprès de l'Assurance maladie ainsi que de la demande de reconnaissance d'une invalidité à chiffrer pour certains patients ou une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH/MDA).

La prise en charge fait intervenir, en fonction des atteintes du développement de l'enfant :

- **une équipe multidisciplinaire médicale** : pédiatre, généticien, pédopsychiatre, neurologue, ophtalmologiste, cardiologue, urologue, chirurgien orthopédiste, dermatologue, ORL, pneumologue, nutritionniste, endocrinologue, dentiste, stomatologue, spécialiste du sommeil dont la coordination est assurée par le généticien ou le pédopsychiatre en lien avec le médecin traitant.

- **une équipe de professionnels paramédicaux et sociaux** dans l'optique d'un suivi régulier et évolutif au travers d'une approche comportementale et développementale (orthophoniste, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, diététicien, psychologue, éducateur spécialisé, auxiliaire de vie sociale, etc.). Un spécialiste en communication alternative augmentative est susceptible de faire évoluer l'enfant ou l'adolescent en termes d'échanges.

Certaines **aides techniques** (appareillage auditif, aides à la respiration) peuvent faciliter les apprentissages et soulager le patient en fonction de ses besoins (voir « [Aides techniques](#) »).

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

➤ **Stratégie nationale pour l'autisme 2018-2022**

Les malades touchés par le syndrome de Phelan-McDermid et **reconnus atteints de troubles du spectre autistique (TSA), de troubles envahissants du développement (TED) ou de troubles du neurodéveloppement (TND)** sont susceptibles de bénéficier du 4^e plan Stratégie national autisme. **La mise en place du « forfait intervention précoce, autisme - TND »** est destinée à favoriser le recours aux interventions de professionnels non conventionnés, hors structures de deuxième ligne.

Dans le cadre global du SPM, le forfait devra permettre le financement :

- d'un bilan neuropsychologique incluant les tests standardisés pour le diagnostic objectif de troubles du spectre de l'autisme et l'évaluation objective des capacités cognitives ;
- d'un bilan orthophonique permettant de prévoir le nombre de séances hebdomadaires nécessaires à la progression de l'enfant et leur contenu ;
- d'une consultation pour un bilan de psychomotricité et la mise en place de séances hebdomadaires pour les enfants de moins de 3 ans, de séances d'ergothérapie pour les enfants de 3 à 6 ans, selon les troubles.

Les professionnels de 1^{ère} ligne :

- professionnels de la petite enfance : auxiliaires de puériculture, assistantes maternelles, éducateurs de jeunes enfants, éducateurs spécialisés, Atsem, etc. ;
- professionnels de l'Éducation nationale : enseignants et enseignant référent, infirmiers, psychologues, médecins et, de façon plus générale, l'équipe pédagogique de la structure d'éducation prenant l'enfant en charge ;
- professionnels de santé exerçant en libéral, en service de protection maternelle et infantile (PMI) ou structures de type maison pluridisciplinaire de santé : médecins généralistes, pédiatres, professionnels paramédicaux (infirmiers, puéricultrices, orthophonistes, psychomotriciens, masseurs-kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthoptistes) et psychologues.

Les professionnels de 2^e ligne : équipe pluriprofessionnelle constituée de professionnels spécifiquement formés aux TND et au TSA : équipes de pédopsychiatrie [services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres médico-psychologiques (CMP)], services de pédiatrie, centre d'action médico-sociale précoce (Camps), réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin, médecins spécialistes en oto-rhino-laryngologie (ORL) et ophtalmologie (OPH).

Les professionnels de 3^e ligne : professionnels exerçant en centre de ressources autisme (CRA) ou en centre hospitalier pour des avis médicaux spécialisés complémentaires et l'établissement de diagnostics complexes notamment en neuro-pédiatrie, génétique clinique et imagerie médicale.

➤ **Professionnels paramédicaux**

▪ **Orthophoniste**

Les séances d'orthophonie doivent être mises en place dès l'annonce du diagnostic. L'orthophoniste joue un **rôle important dans le développement de la communication verbale et non verbale**. En fonction des difficultés de l'enfant, des **outils de communication augmentatifs ou alternatifs, basés sur l'utilisation de gestes, d'images et / ou de pictogrammes** peuvent être proposés. L'orthophoniste travaille également sur les **aspects formels du langage, sur les versants expressifs et réceptifs, en collaboration avec les parents**. L'orthophoniste peut aussi **prendre en charge les difficultés liées aux troubles de la déglutition (dysphagie)** présents en période néonatale et chez les enfants.

▪ **Kinésithérapeute**

L'intervention précoce du kinésithérapeute est essentielle pour **corriger le déficit psychomoteur, les troubles de l'équilibre, certaines déformations squelettiques, pour maintenir la mobilité et la souplesse des articulations, pour conserver l'amplitude des mouvements** ainsi que pour le **soulagement des douleurs articulaires**. La balnéothérapie peut être un apport intéressant. La **kinésithérapie respiratoire** peut également être nécessaire dans les infections pulmonaires et aider à libérer la respiration.

▪ **Ergothérapeute**

L'ergothérapeute permet **d'améliorer l'autonomie de la personne dans le cadre de son projet de vie**. Il peut proposer des **aménagement au domicile, permettre l'inclusion sociale, l'accessibilité de lieux publics, donner des conseils en matériels et aides techniques**. Il peut également proposer une **rééducation à domicile ou en libéral**. Sur la demande de la personne malade ou de sa famille, il établit des évaluations permettant de prendre en considération les projets et les besoins, les possibilités fonctionnelles, l'autonomie réelle dans les actes de la vie quotidienne (rôle primordial dans la rééducation de la motricité fine, ex. : faire ses lacets, faire les signes de la LSF, s'habiller...), de loisirs et ou professionnelle ainsi que dans l'environnement humain et matériel.

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

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, pour **confectionner du matériel orthopédique sur-mesure** (semelles orthopédiques et chaussures adaptées).

▪ **Psychomotricien**

Une prise en charge précoce par le psychomotricien permet **d'accompagner les parents dans les interactions avec leur enfant et favorise son éveil psychomoteur**. L'évaluation initiale précise les compétences et les difficultés de l'enfant dans différents domaines : motricité globale et fine, coordinations, équilibre, tonus, orientation dans l'espace et le temps, image du corps, capacités

d'attention, troubles sensoriels, ainsi que la qualité des modes de relation à son environnement. En s'appuyant sur les compétences de l'enfant et grâce à une **prise en charge adaptée**, le psychomotricien **renforce sa confiance** et lui permet d'aborder progressivement les difficultés qu'il rencontre.

- **Diététicien**

Le diététicien peut intervenir pour conseiller sur l'hygiène alimentaire en cas de reflux gastro-œsophagien, de troubles digestifs, de troubles de la croissance pondérale.

- **Opticien basse vision, audioprothésiste**

En cas de **troubles visuels**, altération du champ visuel, restriction de la qualité des informations, mouvements oculaires anormaux, strabisme, myopie, hypermétropie... un suivi ophtalmologique est indispensable pour guider l'opticien basse vision.

De même, les **problèmes auditifs** (réponses aux signaux verbaux retardées, otites récurrentes, etc.) doivent bénéficier d'une prise en charge ORL. En cas de nécessité, l'audioprothésiste, agissant sur prescription médicale ORL, conçoit, réalise et adapte des prothèses auditives en fonction des besoins.

- **Psychologue**

La **place du psychologue** dans le suivi des personnes atteintes du syndrome de Phelan-McDermid et leur famille **est essentielle dès l'annonce du diagnostic qui est un moment clef de leur histoire**. La possibilité de rencontrer la personne atteinte et sa famille (parent, fratrie) permet de **mobiliser leurs ressources internes et de les soutenir pour traverser toutes les étapes qui permettront de vivre avec le handicap** (s'informer, accepter les réaménagements que la maladie impose, informer son entourage et en tolérer les réactions, s'adapter, etc.).

L'intervention auprès de la personne avec SPM comprend une évaluation des compétences, la définition d'un profil cognitif, socio-émotionnel et du niveau de développement. Le bilan psychologique permet ainsi de définir des recommandations et des contenus de prises en charge adaptés à la singularité de l'enfant, et de développer des stratégies psycho-éducatives (individuelles et de groupe) incluant la famille avec guidance parentale et un soutien technique auprès des partenaires de l'intégration scolaire.

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

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

- **Recommandations de prévention**

Le syndrome de Phelan-McDermid peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer les suivis spécialisés (bucco-dentaires, gynécologiques, etc.) au second plan. Il est donc recommandé de veiller au respect des bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique.

➤ **Professionnels sociaux**

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

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs. 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'allocations ou de prestations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH/MDA).

- **Éducateur de jeunes enfants (EJE) / Éducateur spécialisé**

L'éducateur de jeunes enfants et l'éducateur spécialisé permettent le développement des potentialités physiques et sociales des enfants, des adolescents et des adultes grâce à des méthodes éducatives adaptées. Ils peuvent exercer au sein des instituts médico-éducatifs ([IME](#)) et en éducation précoce ([Camps](#), [Sessad](#), etc.) en collaboration avec les psychomotriciens, les accompagnants éducatifs et sociaux (AES) et les thérapeutes. Certains travaillent en libéral désormais et apportent plus de collaboration et de souplesse avec les familles.

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

Elle (ou il) accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne (pour la toilette, les repas, etc.) **à son domicile** via le service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), le service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad), ou le service de Soins infirmiers à domicile (SSIAD) **ou dans des lieux de vie collectifs** tels que les maisons d'accueil spécialisées (MAS), les foyers d'accueil médicalisé (FAM), en participant à son bien-être physique, psychologique et éventuellement socio-professionnelle. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectuée par les SAAD et les Spasad.

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 sociaux**

Art-thérapeute, musicothérapie et autres professionnels de la relaxation peuvent être conseillés par le médecin traitant ou le centre de référence ou de compétences pour contribuer à diminuer les troubles et favoriser l'intégration des personnes atteintes de SPM. Certains enfants sont très sensibles aux sports avec les animaux (équithérapie par exemple).

Le sport offre aussi la possibilité aux personnes handicapées de :

- pratiquer une activité motrice régulière qui contribue à l'amélioration de leur condition physique et, au-delà, de leur santé ;
- réussir des performances compatibles avec leurs capacités.

Le sport pourra être pratiqué avec l'approbation d'un médecin conseil.

➤ **Structures spécialisées**

- **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.

- **Centre médico-psycho psychologique (CMP) / Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP)**

Ces centres de consultations, de diagnostics et de soins ambulatoires s'occupent de jeunes (de 6 à 18 ans) et d'adultes souffrant de troubles du neurodéveloppement, tous troubles médico-psychologiques ou souffrances ayant une répercussion sur le bien-être, les actes de la vie

quotidienne, l'insertion sociale et/ ou scolaire. Les CMP sont rattachés à un centre hospitalier, leur accès est sectorisé. Les CMPP, eux, sont des centres privés, généralement portés par des structures associatives, et conventionnés par la sécurité sociale. Chacune de ces structures n'offre pas de façon systématique l'ensemble des approches possibles pour faire progresser les enfants. Certaines se focalisent sur l'une ou l'autre approche. Il revient donc aux parents de se renseigner auprès des différentes structures pour trouver celle la plus adaptée aux besoins de leurs enfants.

- **Service d'éducation spéciale 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)**. Il accompagne des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences intellectuelles ou motrices et de troubles du caractère et du comportement.

- **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/MDA.

- **Institut médico-éducatif (IME)**

Ils accueillent les enfants et adolescents jusqu'à 20 ans en situation de handicap atteints de déficience intellectuelle pour leur dispenser une éducation et un enseignement spécialisés prenant en compte les spécificités psychologiques et psychopathologiques.

- **Maison d'accueil spécialisé (MAS)**

Cette structure médico-sociale accueille des personnes polyhandicapées avec une forte dépendance dans les actes de la vie quotidienne. Hébergement en premier lieu, suivi médical, soins et actes de la vie quotidienne sont les principaux services de la MAS.

- **Foyer d'accueil médicalisé (FAM)**

Cette structure accueille des personnes plus légèrement touchées par le handicap pour lesquelles le maintien à domicile est favorisé au maximum mais dont le manque d'autonomie empêche toute activité professionnelle.

- **Foyer de vie ou foyer occupationnel**

Le foyer de vie (ou foyer occupationnel) est un établissement qui accueille des adultes handicapés ayant une certaine autonomie (taux d'incapacité d'au moins 50 %) pour leur proposer des animations, des activités en fonction de leur handicap. Certaines structures peuvent également proposer un hébergement.

- **Établissement et service d'aide par le travail (Esat)**

Un Esat est une structure qui propose aux personnes en situation de handicap une activité professionnelle et un soutien médico-social et éducatif. L'Esat peut parfois disposer d'un foyer

d'hébergement pour accueillir les personnes en situation de handicap en dehors de leur temps d'activité.

➤ **Autres accompagnements**

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

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, suivre les conseils hygiéno-diététiques, etc. Pour plus d'informations, voir : <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, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et rompre leur isolement et celui de leur famille. Dans le cadre du SPM, plusieurs associations existent. L'Association française du SPM fait le lien entre les familles et le personnel soignant spécialisé. Et également avec les équipes de recherche travaillant sur le sujet.

➤ **Aides techniques**

▪ **Aides pour les déplacements, la mobilité, la motricité fine**

Dans certains cas, pour les enfants, le retard de l'acquisition de la marche peut justifier l'utilisation d'une poussette au-delà de l'âge de 2 ans et parfois un équipement d'aide médicale à la station assise, à la marche ou à la station debout (déambulateur, rollator, jambières et siège adaptés, fauteuil roulant, etc.). En termes de motricité fine, l'utilisation d'ustensiles ou de couverts adaptés peut s'avérer nécessaire.

▪ **Aides pour la respiration**

En cas d'apnée du sommeil, 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, quelques heures dans la journée ou 24h/24) peut être nécessaire. En cas de déformations de la colonne vertébrale, un appareillage adapté peut prévenir les complications respiratoires.

➤ **Aides pour la vie familiale**

Le plan « Stratégie nationale pour l'autisme » au sein des TND (2018-2022) accorde une part importante au soutien des familles et des aidants.

Pour permettre de rompre le sentiment d'isolement voire d'abandon, les familles et aidants doivent être mieux reconnus et soutenus dans le cadre de la nouvelle stratégie :

- en **facilitant leur accès à l'information sur l'autisme** et la connaissance des ressources disponibles : le handicap lui-même (prévalence, signes, définition, etc.), son accompagnement, l'accès au diagnostic et aux soins, le financement, les démarches administratives, les dispositifs favorisant l'inclusion à l'école, dans le monde professionnel, l'identification des aides et services de proximité par des référencement géolocalisés, etc. ;
- en renforçant le pouvoir d'agir des parents au travers des **programmes de guidance parentale et d'éducation thérapeutique** : l'annonce du diagnostic s'accompagne de la remise d'un **programme personnalisé d'accompagnement** précisant clairement les éventuels troubles associés, en **soulignant les compétences, potentialités et difficultés**. Le projet personnalisé

d'interventions éducatives et thérapeutiques intègre les aménagements pédagogiques adaptés aux besoins et aux demandes de l'enfant et de sa famille ainsi qu'à leurs priorités et leurs choix. La guidance parentale est entendue comme l'accompagnement des parents, par des professionnels, dans l'aide éducative de leur enfant (notions de conseil, de direction, d'aide, de soutien) ;

- **en les associant pleinement aux interventions et aux accompagnements par la mobilisation de leur expertise ;**

Une formation des parents aux différentes solutions et méthodes spécifiques de communication adaptées au polyhandicap (pictogrammes, Makaton, PECS, ABA, TEACCH, système de communication par échanges d'images) doit être proposée visant à mieux soutenir et favoriser les progrès des enfants dans un contexte journalier et familial.

- en leur offrant des **solutions de répit** : l'hétérogénéité et la singularité des configurations familiales imposent de rechercher des réponses souples, évolutives, adaptées et adaptables en matière de répit. **Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique et d'épuisement des aidants familiaux.** Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin 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 psychologique, de groupes de paroles pour éviter leur isolement. Il est prévu la création d'une **plateforme de répit par département à destination des personnes autistes**. Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

- **Autre accompagnement familial**

Un accompagnement familial peut également être apporté par différentes structures et des 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 handicapée (SAPPH).

- **Soutien pour les proches aidants : développement de la pair-aidance**

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux. Les familles et aidants ont besoin de pouvoir échanger sur leurs expériences, leurs parcours. Ces échanges leur permettent de construire leur parcours, mieux comprendre leur enfant, interroger les soignants et éducateurs dans un processus continu de coconstruction. Ces échanges peuvent se dérouler grâce à des groupes de paroles au sein d'associations d'usagers, ou organisés par les instances existantes. Pour plus d'informations, voir le site de l'Association nationale des centres de ressources autisme (Ancra) : <http://www.autismes.fr/fr/les-cra.html>.

- **Dispositifs de protection juridique**

La personne atteinte qui n'est plus en capacité d'accomplir certains actes peut bénéficier de dispositifs de protection juridique telle que l'habilitation familiale, la tutelle, la curatelle, etc.

➤ **Aides pour la vie scolaire**

Les enfants développent d'autant plus leurs capacités s'ils sont stimulés d'où l'importance pour eux d'être au contact de leurs pairs dans un environnement adapté. Il est recommandé de favoriser leur désir de communiquer en utilisant des moyens alternatifs et augmentatifs : PECS (système de communication par échanges d'images), Makaton (programme d'éducation au langage), chant, etc.

Avant l'âge de 3 ans, l'accueil en milieu ordinaire dans une structure de la petite enfance (crèche ou halte-garderie ou jardin d'enfants adaptés) puis à l'école maternelle est recommandé pour

améliorer le développement psychomoteur et cognitif, via par exemple des activités physiques et ludiques.

L'intégration scolaire reste toujours un plus, pour tous les enfants, diagnostiqués autistes ou non, notamment en maternelle voire en primaire.

Pour les enfants souffrant de troubles du spectre autistique

Les unités d'enseignement en maternelle pour enfants avec troubles du spectre de l'autisme (UMEA) sont des classes rattachées à des établissements médico-sociaux, **ouvertes en maternelle** (milieu scolaire ordinaire) pour proposer un cadre de scolarisation adapté pour des enfants avec autisme ou autres troubles du développement. Ces classes accueillent sept enfants âgés de 3 à 6 ans ; ces élèves sont présents à l'école sur le même temps que les élèves de leur classe d'âge et bénéficieront, sur une unité de lieu et de temps, d'interventions pédagogiques, éducatives et thérapeutiques se référant aux recommandations de bonnes pratiques de la HAS ; ces interventions sont réalisées par une équipe associant l'enseignant et les professionnels médico-sociaux, dont les actions sont coordonnées et supervisées (180 UEMA devraient être développées sur le territoire au travers du plan Stratégie nationale autisme 2018-2022).

La création d'unités d'enseignement en élémentaire autisme (UEEA) réparties sur l'ensemble du territoire (dont cinq à la rentrée 2018-2019) s'inscrit dans la mise en œuvre de l'engagement n° 3 de la stratégie nationale pour l'autisme (TND) 2018-2022. Ces élèves, de 6 à 11 ans, sont orientés vers un établissement ou un service médico-social (ESMS) par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH). **L'UEEA est implantée en milieu scolaire ordinaire.** Elle associe un enseignant spécialisé et un AESH collectif de l'Éducation nationale d'une part, un éducateur spécialisé et un accompagnant éducatif et social du secteur médico-social, d'autre part. Les UEEA concernent plus particulièrement des **élèves n'ayant pas acquis suffisamment d'autonomie, de langage** et/ou qui présentent à un moment de leur parcours des difficultés substantielles dans leurs relations sociales, de communication, de comportement et de centres d'intérêt. **Il s'agit notamment d'enfants pour lesquels l'accompagnement par une Ulis ou une aide humaine est insuffisant.**

Les élèves avec TSA doivent avoir accès à tous les parcours scolaires de droit commun proposés dans les collèges, les lycées d'enseignement général, technologique et professionnel. Les parcours de formation de chaque élève avec TSA doivent être personnalisés et construits en fonction de leurs besoins et de leurs projets. Ces élèves doivent pouvoir suivre une formation préprofessionnelle et professionnelle, que ce soit en milieu ordinaire, dans les collèges, au sein d'Ulis ou de sections d'enseignement général adapté (Segpa), dans les lycées professionnels ou au sein d'une Ulis-LP ou également des formations en alternance (apprentissage ou contrat de professionnalisation), en fonction de leurs possibilités.

Pour les enfants présentant une forme peu sévère

Dans le cas où le suivi médical et la rééducation perturbent la scolarité, les parents peuvent demander un **projet d'accueil individualisé (PAI)** au médecin scolaire en relation avec le chef d'établissement. Des aménagements sont alors proposés : par exemple, la possibilité de prise en charge (orthophoniste, etc.) durant les heures scolaires, la dispense de certaines activités, ou des adaptations pédagogiques (utilisation d'ordinateur ou de tablette, etc.).

À l'école, les enfants peuvent bénéficier du **soutien d'une aide humaine : accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) ou auxiliaire de vie scolaire (AVS).**

Ces adaptations peuvent être mises en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles que les centres d'action médico-sociale précoce (**Camsp**) pour les enfants de 0 à 6 ans, ou les services d'Éducation spéciale et de Soins à domicile (**Sessad**) qui regroupent plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles et motrices

ainsi que les troubles du comportement. Les enfants peuvent également bénéficier de **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les Ulis (unités localisées pour l'inclusion scolaire)**.

Par la suite, une prise en charge par un **établissement ou service médico-social : instituts médico-éducatifs (IME) ou instituts thérapeutiques et pédagogiques (ITEP)** est souvent nécessaire avec des programmes d'éducation adaptés pour développer le potentiel et l'autonomie de ces enfants. Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, l'intégration en Ulis et certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap (exemple : matériels pédagogiques adaptés) nécessitent une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. **Les parents doivent être 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), en lien avec la MDPH/MDA.

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 (<http://www.tousalecole.fr/>).

➤ Aides pour la vie professionnelle

Les possibilités d'insertion professionnelles dépendent du retentissement des signes associés en particuliers sur le plan cognitif. La plupart des personnes atteintes du syndrome de Phelan-McDermid ne sont pas en mesure de travailler en milieu ordinaire. **Il peut être proposé de travailler en milieu protégé au sein d'établissements et services d'aide par le travail (Esat)** où elles peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel. Leur orientation est proposée par l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH/MDA), en association avec les parents et/ou les proches responsables (tuteurs ou curateurs) et les professionnels engagés dans le suivi.

Dans l'optique d'une éventuelle inclusion professionnelle, la **reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)** est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi » et la demande doit être déposée auprès de la MDPH/MDA. 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 expertes telles que les organismes de placement spécialisé OPS-cap emploi ;
- 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.

➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

L'inclusion des enfants, dès le plus jeune âge, en collectivités (crèche, milieu scolaire, centre aéré, etc.) améliore leur future vie sociale.

Un agrément « vacances adaptées organisées » (VAO) est accordé par le représentant de l'État dans la région, dans des conditions fixées par décret. Il vise à assurer aux personnes handicapées, qui choisissent des séjours de vacances collectifs, des conditions de sécurité adaptées, ainsi qu'une qualité de l'accueil et de l'accompagnement. Elles sont dites « adaptées », car les séjours sont

conçus en prenant en compte le handicap des personnes, leurs capacités, leurs possibilités, les besoins spécifiques liés à l'accueil de ce public.

La marque d'État « Tourisme & Handicap » a pour objectif d'apporter une information objective et homogène sur l'accessibilité des sites et des équipements touristiques.

Tourisme & Handicap prend en compte les quatre familles de handicaps (auditif, mental, moteur et visuel) et vise à développer une offre touristique adaptée et intégrée à l'offre généraliste.

Cette marque est le fruit d'une collaboration entre plusieurs acteurs : le ministère chargé du Tourisme, les professionnels du secteur, les collectivités territoriales et les associations représentant les personnes handicapées.

L'objectif de **la marque « Destination Pour Tous »** est de valoriser une destination touristique permettant un séjour prolongé inclusif pour tous, habitants du territoire ou visiteurs extérieurs, tenant compte de toutes les situations de handicap.

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.

Il existe également des dispositifs de vacances accompagnées.

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/MDA)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH/MDA 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/MDA 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^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/MDA 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.

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.

*[Syndrome de Phelan-McDermid. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mai 2008. Dr Mary Phelan, éditeur expert.](#)

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



Avec la collaboration de

- Dr Anne-Claude Tabet, responsable UF de Cytogénétique, Hôpital Robert-Debré, Paris
Unité de recherche de rattachement - Génétique humaine et Fonctions cognitives
Institut Pasteur, Paris
- Dr Docteur Anna Maruani, service de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent
coresponsable du CRMR Déficiences intellectuelles de causes rares, Hôpital Robert-Debré
48, boulevard Sérurier - 75935 Paris cedex 19
- Association française du Syndrome de Phelan-McDermid - 11, rue Raymond d'Argence
86450 Chenevelles - mail : contact@22q13.fr

