

Maladies orphelines

Vivre au quotidien



**Repères : vos besoins, vos droits,
l'accès aux soins, les aides, les démarches**

Ils ont collaboré à ce guide

Comité de rédaction

Sous la direction de

Sibel BILAL

Directrice de SPCI

Dr Patrick DE LA SELLE

Médecin généraliste (Vitry-sur-Seine),

Président du réseau Val de Bièvre (94)

Coordination et secrétariat de rédaction

Valérie TECHER

SPCI

Groupe de travail

Hélène DAVID

Assistante sociale, Centre méthadone EMERGENCE (Paris)

Claire DUPONT

Assistante sociale, ECIMUD CHU Pitié-Salpêtrière (Paris)

Pierre MERJAN

Pharmacien (Vitry-sur-Seine), Réseau Santé Vitry (94)

Liliane LASSET

Psychologue, La Corde raide (Paris)

Dr William LOWENSTEIN

Médecin, Directeur du Centre Monte Cristo

Hôpital Laennec AP/HP (Paris)

François LAFRAGETTE

Pharmacien, Officine Lafragette (Paris 7e)

Danièle DELABARRE

Ex – Assistante sociale Chef CRAM (Île-de-France)

Dr Jean-Louis BOUJENAH

Médecin Généraliste Bagneux (92)

Dr Michel GUILBERT

Médecin Généraliste Bagneux (92)

Jean-Marc ARNOULT

Infirmier, ECIMUD Bicêtre, CHU de Bicêtre (Paris)

Vanessa PELTIER

Assistante sociale CAS (Paris 14e)

Avec la collaboration de

Adriana JUEZ

Assistante sociale, Responsable de l'Equipe sociale mobile SPCI

Corinne CHANAL

Sage Femme, CHU (Montpellier)

Marie-Claude MERJAN

Pharmacie Merjan, Vitry-sur-Seine

Mesdames LEGENDRE,

Assistants sociales

DURANCE

Inter-Entreprises CELFAS

BAYLE-DAQUIN

Remerciements à

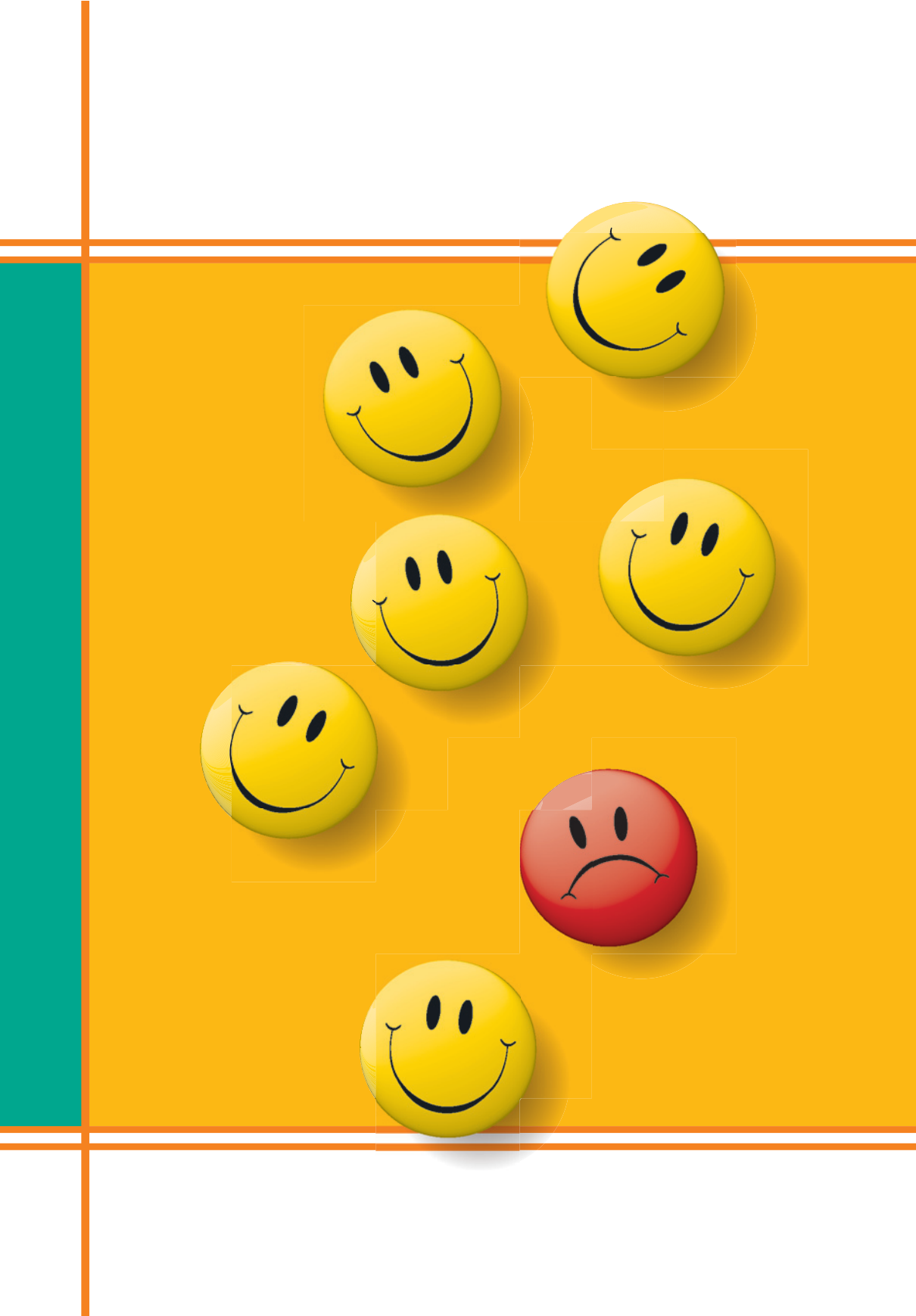
Abdalla TOUFIK (sociologue, OFDT), Alain BEAUDOUIN (Educateur Spécialisé, Centre Emergence),
Françoise MOISAN (Educatrice Spécialisée, SPCI), Alexandra SOWA (Equipe sociale Mobile, SPCI).

Maladies orphelines

Vivre au quotidien

**Repères : vos besoins, vos droits,
l'accès aux soins, les aides, les démarches**

Première édition
Édition 2001



Introduction

Maladies génétiques, rares, orphelines, définitions

Génétique Il était une fois un Roi et une Reine, qui étaient si fâchés de n'avoir point d'enfants, si fâchés qu'on ne saurait dire. Ils allèrent à toutes les eaux du monde ; vœux, pèlerinages, menues dévotions, tout fut mis en œuvre, et rien n'y faisait. Enfin pourtant la Reine devint grosse, et accoucha d'une fille : on fit un beau Baptême ; on donna pour Marraines à la petite Princesse toutes les Fées qu'on pût trouver dans le Pays (il s'en trouva sept), afin que chacune d'elles lui faisant un don, comme c'était la coutume des Fées en ce temps-là, la Princesse eût par ce moyen toutes les perfections imaginables. ■

Rare Après les cérémonies du Baptême toute la compagnie revint au Palais du Roi, où il y avait un grand festin pour les Fées. On mit devant chacune d'elles un couvert magnifique, avec un étui d'or massif, où il y avait une cuiller une fourchette, et un couteau de fin or garni de diamants et de rubis. Mais comme chacun prenait sa place à table, on vit entrer une vieille Fée qu'on n'avait point priée parce qu'il y avait plus de cinquante ans qu'elle n'était sortie d'une Tour et qu'on la croyait morte, ou enchantée.

Le Roi lui fit donner un couvert, mais il n'y eut pas moyen de lui donner un étui d'or massif, comme aux autres, parce que l'on n'en avait fait faire que sept pour les sept Fées. La vieille crut qu'on la méprisait, et grommela quelques menaces entre ses dents. Une des jeunes Fées qui se trouva auprès d'elle l'entendit, et jugeant qu'elle pourrait donner quelque fâcheux don à la petite Princesse, alla dès qu'on fut sorti de table se cacher derrière la tapisserie, afin de parler la dernière, et de pouvoir réparer autant qu'il lui serait possible le mal que la vieille aurait fait. ■

Orpheline Cependant les Fées commencèrent à faire leurs dons à la Princesse. La plus jeune donna pour don qu'elle serait la plus belle personne du monde, celle d'après qu'elle aurait de l'esprit comme un Ange, la troisième qu'elle aurait une grâce admirable à tout ce qu'elle ferait, la quatrième qu'elle danserait parfaitement bien, la cinquième qu'elle chanterait comme un Rossignol, et la sixième qu'elle jouerait de toutes sortes d'instruments dans la dernière perfection. Le rang de la vieille Fée étant venu, elle dit, en branlant la tête encore plus de dépit que de vieillesse, que la Princesse se percerait la main d'un fuseau, et qu'elle en mourrait. Ce terrible don fit frémir toute la compagnie, et il n'y eut personne qui ne pleurât. ■

AFRG-MMO

Présentation

AFRG-MMO était une fois un Roi et une Reine, qui étaient si fâchés de n'avoir point d'enfants, si fâchés qu'on ne saurait dire. Ils allèrent à toutes les eaux du monde ; vœux, pèlerinages, menues dévotions, tout fut mis en œuvre, et rien n'y faisait. Enfin pourtant la Reine devint grosse, et accoucha d'une fille : on fit un beau Baptême ; on donna pour Marraines à la petite Princesse toutes les Fées qu'on pût trouver dans le Pays (il s'en trouva sept), afin que chacune d'elles lui faisant un don, comme c'était la coutume des Fées en ce temps-là, la Princesse eût par ce moyen toutes les perfections imaginables.

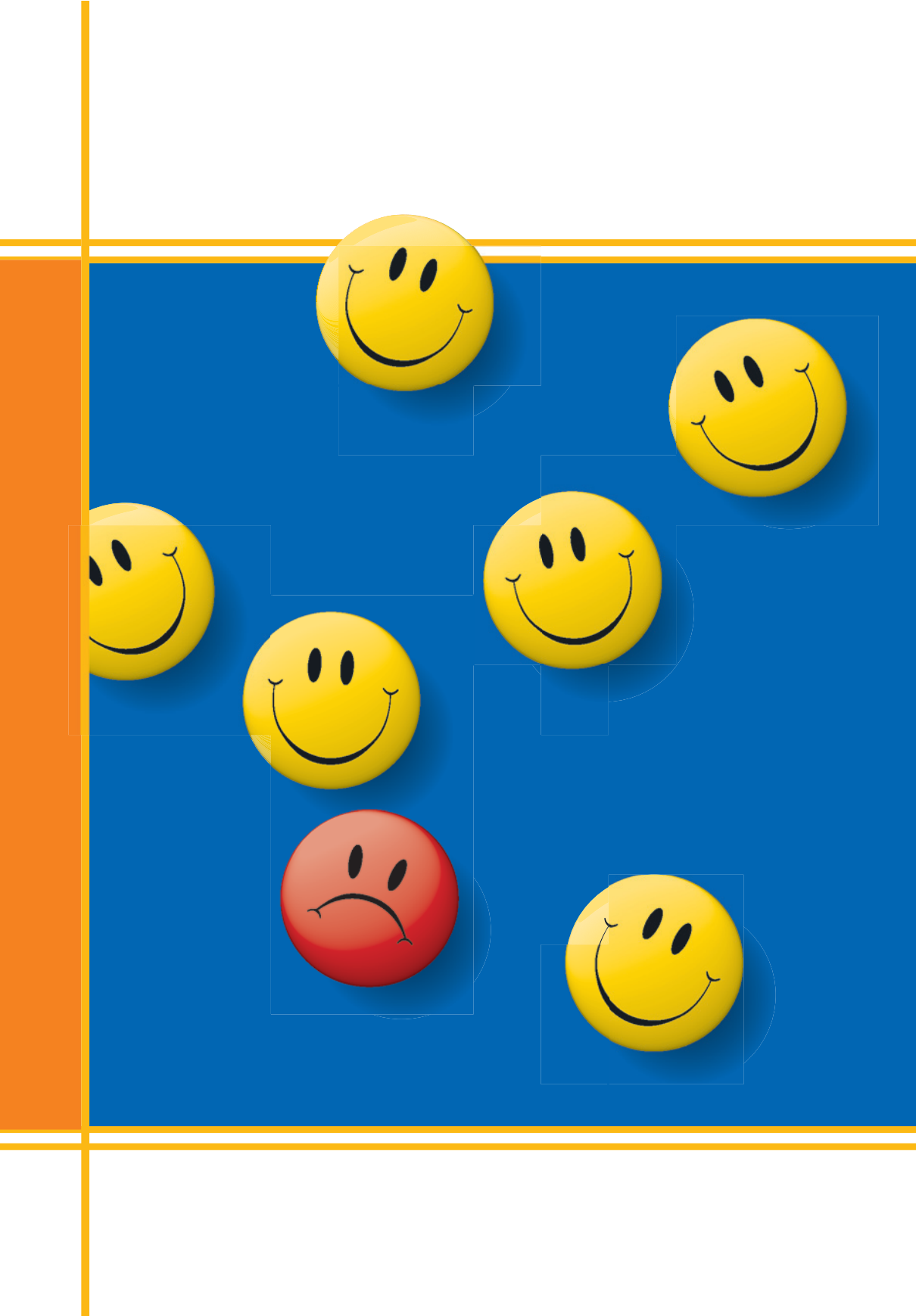
Après les cérémonies du Baptême toute la compagnie revint au Palais du Roi, où il y avait un grand festin pour les Fées. On mit devant chacune d'elles un couvert magnifique, avec un étui d'or massif, où il y avait une cuiller une fourchette, et un couteau de fin or garni de diamants et de rubis. Mais comme chacun prenait sa place à table, on vit entrer une vieille Fée qu'on n'avait point priée parce qu'il y avait plus de cinquante ans qu'elle n'était sortie d'une Tour et qu'on la croyait morte, ou enchantée.

Cependant les Fées commencèrent à faire leurs dons à la Princesse. La plus jeune donna pour don qu'elle serait la plus belle personne du monde, celle d'après qu'elle aurait de l'esprit comme un Ange, la troisième qu'elle aurait une grâce admirable à tout ce qu'elle ferait, la quatrième qu'elle danserait parfaitement bien, la cinquième qu'elle chanterait comme un Rossignol, et la sixième qu'elle jouerait de toutes sortes d'instruments dans la dernière perfection. Le rang de la vieille Fée étant venu, elle dit, en branlant la tête encore plus de dépit que de vieillesse, que la Princesse se percerait la main d'un fuseau, et qu'elle en mourrait. Ce terrible don fit frémir toute la compagnie, et il n'y eut personne qui ne pleurât.

Le Roi lui fit donner un couvert, mais il n'y eut pas moyen de lui donner un étui d'or massif, comme aux autres, parce que l'on n'en avait fait faire que sept pour les sept Fées. La vieille crut qu'on la méprisait, et grommela quelques menaces entre ses dents. Une des jeunes Fées qui se trouva auprès d'elle l'entendit, et jugeant qu'elle pourrait donner quelque fâcheux don à la petite Princesse, alla dès qu'on fut sorti de table se cacher derrière la tapisserie, afin de parler la dernière, et de pouvoir réparer autant qu'il lui serait possible le mal que la vieille aurait fait. ■

Sommaire

| | Pages |
|---|-------|
| ● Ils ont participé à ce guide | |
|) Présentation de l'équipe | 2 |
| ● Introduction | |
|) Maladies génétiques, rares, orphelines, définitions | 5 |
|) AFRG-MMO, présentation | 6 |
| ● Expériences vécues | 9 |
|) De la conception à la naissance | 11 |
|) Scolarité et loisirs de l'enfant | 00 |
|) Vie professionnelle et sociale | 00 |
|) Vie pratique | 00 |
| ● Les fiches techniques | 00 |
| ● Les courriers types | 00 |
| ● Les dossiers | |
|) Dossiers administratifs | 00 |
|) Dossier médical type | 00 |
| ● Le carnet d'adresses | |
|) Adresses nationales utiles | 00 |
|) Sites nationaux ressources | 00 |
| ● Quelques ouvrages de référence | 00 |
| ● Index des mots clefs | 00 |



Expériences vécues

Pages

● De la conception à la naissance

| | |
|---|----|
| 1. Vous êtes porteuse d'une Maladie Orpheline et vous souhaitez avoir un enfant | 00 |
| 2. Vous êtes enceinte et vous apprenez que vous êtes atteinte d'une maladie orpheline | 00 |
| 3. Vous travaillez, et vous apprenez durant votre congé maternité, que votre enfant est atteint par une Maladie Orpheline | 00 |
| 4. Vous venez d'apprendre que votre enfant est atteint d'une Maladie Orpheline | 00 |
| 5. Votre enfant est atteint par une Maladie Orpheline et il a des frères et sœurs | 00 |

● Scolarité et loisirs de l'enfant

| | |
|--|----|
| 6. Votre enfant atteint par une Maladie Orpheline est en âge d'entrer à l'école maternelle | 00 |
| 7. Vous souhaitez que votre enfant soit scolarisé en milieu ordinaire | 00 |
| 8. Vous recherchez une structure éducative adaptée aux difficultés de votre enfant | 00 |
| 9. Vous ou votre enfant avez besoin de prendre des vacances et de loisirs | 00 |

● Vie professionnelle et sociale

| | |
|--|----|
| 10. Vous avez du mal à faire reconnaître les conséquences de votre maladie à la sécurité sociale | 00 |
| 11. Vous venez d'apprendre que vous êtes atteint d'une Maladie Orpheline évolutive et handicapante | 00 |
| 12. Vous êtes travailleur salarié, et votre maladie vous pose des difficultés vis-à-vis du travail | 00 |
| 13. Vous êtes travailleur indépendant, et votre maladie vous pose des difficultés vis-à-vis du travail | 00 |
| 14. Vous êtes demandeur d'emploi et au RMI | 00 |
| 15. Vous êtes demandeur d'emploi et indemnisé par les Assedics | 00 |
| 16. Vous n'avez pas de revenus personnels | 00 |
| 17. Vous avez un adulte handicapé à votre charge et vous êtes son tuteur | 00 |
| 18. Vous êtes âgé et vous avez un enfant dépendant à votre charge | 00 |

● Vie pratique

| | |
|---|----|
| 19. Votre habitat est inadapté ou son maintien incertain | 00 |
| 20. Vous nécessitez l'organisation d'un maintien à domicile | 00 |
| 21. Vous avez le besoin d'appareillage | 00 |
| 22. Vous avez des difficultés financières liées aux conséquences de votre maladie | 00 |



3. Vous travaillez, et vous apprenez durant votre congé maternité, que votre enfant est atteint par une Maladie Orpheline

Situation

Katia, âgée de 3 mois est atteinte par une maladie rare qui est un frein pour une entrée en crèche. Sa sœur de 5 ans est scolarisée en maternelle. La maman, secrétaire comptable depuis 9 ans dans une usine située sur la commune, doit concilier la garde de la plus petite, les absences répétées au travail quand celle-ci est malade et l'accompagnement de sa sœur à l'école. Elle doit prendre une décision concernant le mode de garde de ses enfants.

Il arrive, pour certaines pathologies, que les parents se posent des questions sur l'organisation de leur future vie sociale. Souvent, le premier problème survenant, est celui du mode de garde de l'enfant.

La naissance d'un enfant handicapé ou atteint d'une maladie grave vient bouleverser la vie de la famille et alors que dans le même temps cette situation est difficile à accepter psychologiquement (« injustice de la naissance »), des problèmes concrets d'organisation de la vie quotidienne viennent se poser rapidement.

Un diagnostic précis n'a pas toujours été établi et les démarches santé doivent se poursuivre dans le même temps.

Orientation à privilégier

Le législateur a prévu un interlocuteur approprié pour les familles : il s'agit des CAMSP (Centres d'aide médico-sociale précoce). Ils ont pour mission de faciliter le dépistage, le diagnostic et la rééducation des enfants âgés de moins de six ans. L'équipe sera d'un grand secours pour étudier avec vous comment mettre en place dans son environnement naturel les modalités éducatives pour votre enfant, plus cette prise en charge éducative est précoce plus les chances d'une meilleure socialisation sont réunies.

Des personnels spécialisés pourront intervenir à domicile en fonction de ses besoins.

Le suivi par un CAMSP permet en général une meilleure socialisation des enfants en préparant l'intégration de l'enfant en milieu de socialisation collectif (crèche, halte garderie, structures d'accueil de la petite enfance, maternelle, etc.) lorsqu'elle est possible.

L'assistante sociale du CAMSP est rompue aux démarches pour l'enfant handicapé et a une très

• CAMSP Centres d'aide médico-sociale précoce



bonne connaissance des ressources locales disponibles. Renseignez-vous au secrétariat de la CDES de votre département ou auprès du service hospitalier qui vous communiquera les coordonnées du CAMSP dont vous dépendez.

| Voir fiches techniques | Page |
|--|------|
| Les équipes de soutien spécialisées à domicile | 00 |

Les questions essentielles à se poser sont :

a) Qui va garder l'enfant dans la journée ?

b) Souhaitez-vous poursuivre votre travail ?

Oui Non Ne sait pas

Si oui

| Voir fiches techniques | Page |
|------------------------|------|
| Mode de garde | 00 |
| Aide maternelle | 00 |
| Crèches parentales | 00 |

Si non

c) Avez-vous bien réfléchi sur votre désir d'arrêter votre travail ?

d) Est-ce une décision prise en accord avec votre compagnon ?

Si vous ne savez pas

il est difficile de prendre une décision d'une telle importance sans se faire conseiller :

- Renseignez-vous sur les évolutions et conséquences de la maladie.

| Voir Expériences partagées | Pages |
|----------------------------|-------|
| EP 1 | 00 |
| EP 2 | 00 |
| EP 4 | 00 |

- Concertez vous avec votre compagnon
- Vérifiez vos droits et assurances
- Renseignez-vous sur les modalités de prise en charge de votre enfant qu'elles soient collectives ou individualisées auprès de la CDES de votre département.

| Voir fiches techniques | Page |
|------------------------|------|
| CDES | 00 |

La reconnaissance des difficultés rencontrées par votre enfant par la CDES et la Sécurité sociale peuvent faciliter grandement à la fois sa prise en charge éducative et médicale mais aussi votre situation en termes de ressources (Allocation d'éducation spéciale) et d'aides diverses à la prise en charge.

| Voir fiches techniques | Pages |
|--|-------|
| CDES | 00 |
| Aides au profit des enfants handicapés | 00 |

VIGILANCE Certains parents en état de choc prennent une décision rapidement, dans la précipitation sans bien mûrir leur réflexion. Pourtant l'arrêt d'un travail peut être lourd de conséquences, tant sur la vie sociale que sur la vie psychologique et familiale. Il en va de même pour la qualité de vie de la famille qui voit alors son revenu mensuel baisser d'autant.

Il est, dans tous les cas, indispensable d'assurer un revenu mensuel suffisant car l'évolution d'une maladie orpheline engage parfois des dépenses supplémentaires pour la famille.

- **CAMSP** Centres d'aide médico-sociale précoce
- **CDES** Comité départemental éducation spéciale
- **AES** Allocation d'éducation spéciale

Vous pouvez, d'une manière générale, gagner du temps avec :

Le congé parental (Il est cumulable avec une AES de 3^e catégorie)

| Voir fiches techniques | Page |
|------------------------|------|
| Le congé sans solde | 00 |

L'allocation de présence parentale

| Voir fiches techniques | Page |
|--------------------------------|------|
| Le congé de présence parentale | 00 |

| Voir Courrier type | Page |
|--|------|
| Demande de congé de présence parentale | 00 |

| Voir Les dossiers | Page |
|--|------|
| Demande de congé de présence parentale | 00 |

e) Y a-t-il des solutions intermédiaires ?

En fonction des évolutions possibles de la maladie, on peut se préparer à réfléchir sur ses activités économiques.

À SAVOIR Une reconversion professionnelle est toujours possible.

Il existe aussi des activités économiques adaptées ou à domicile

Exemples : (Assistante maternelle, Télé travail, Travail à temps partiel...)

Dans tous les cas, en attendant une décision définitive, vous pouvez utiliser différents modes de gardes.

- **Garde à domicile,**
- **Assistants maternelles,**
- **Alternance entre garde à domicile et garde collective.**

| Voir fiches techniques | Page |
|-------------------------|------|
| L'assistance maternelle | 00 |

• **AES** Allocation d'éducation spéciale

