

# Maladies orphelines

## Vivre au quotidien

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





# 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

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