

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Générique Polyhandicap

Mai 2020

Centres de Référence

**Neuropédiatrie, Pathologie du développement, Hôpital Trousseau APHP - Sorbonne
Université Polyhandicap Pédiatrique de La Roche Guyon**

**Centre de Référence Polyhandicap et Déficiences intellectuelles de causes rares
Centre de Référence des Malformations et maladies congénitales du Cervelet**

DéfiScience, Filière de Santé des maladies rares du neurodéveloppement

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Définition	3
2. Signes cliniques et traitements	3
2.1 La douleur	3
2.2 L'état nutritionnel	4
2.3 L'épilepsie	4
2.4 Les atteintes motrices et les troubles du tonus	4
2.5 Les troubles neuro-orthopédiques	4
2.6 Les atteintes respiratoires	5
2.7 Les troubles digestifs.....	5
2.8 Troubles associés nombreux et fréquents	5
3. Prise en charge et surveillance	6
3.1 Vie quotidienne de la personne polyhandicapée	6
3.2 Le suivi médical de la personne polyhandicapée	6
4. Rôle du médecin généraliste	7
4.1 Suivi des mesures médico-administratives	7
4.2 Suivi médical	7
5. Informations utiles	7
Coordonnées	7
Associations de patients et réseaux	9
Informations complémentaires	9
Textes de Références.....	10

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Définition

Le décret du 9 mai 2017 précise qui sont les personnes polyhandicapées : « Personnes présentant un dysfonctionnement cérébral précoce ou survenu au cours du développement, ayant pour conséquence de graves perturbations à expressions multiples et évolutives de l'efficacité motrice, perceptive, cognitive et de la construction des relations avec l'environnement physique et humain, et une situation d'extrême vulnérabilité physique, psychique et sociale au cours de laquelle certaines personnes peuvent présenter, de manière transitoire ou durable, des signes de la série autistique ».

Cette reconnaissance officielle d'une perturbation du développement ayant abouti à ces handicaps graves et multiples - absence de marche autonome, pas de langage oral signifiant, déficience intellectuelle profonde - constitue le diagnostic de la situation de polyhandicap.

Ces atteintes d'un cerveau en développement ont des conséquences évolutives tout au long de la vie : troubles neurologiques, orthopédiques, digestifs, respiratoires, sensoriels, et autres. Les troubles du comportement sont fréquents, comme les phénomènes douloureux. Les capacités de perceptivité, de sensibilité et d'affectivité de ces personnes, leurs compétences, leur appétit de communication doivent être pris en compte afin d'optimiser soins et qualité de vie. (Voir annexe 4 en lien avec chapitre définition, tableau 1 : le polyhandicap, aspects médicaux)

Les causes sont connues dans 70% des cas. Elles sont en majorité prénatales (70 à 80% des cas), essentiellement génétiques, périnatales (10 à 15% des cas), et postnatales (10 à 15% des cas). Les recherches étiologiques sont indispensables, favorisent la prise en charge précoce (prénatale ou dès la naissance) et parfois des conseils génétiques.

2. Signes cliniques et traitements

Plutôt que de résumer un travail qui ne peut l'être, nous avons choisi de nommer ici les points de vigilance les plus importants dans la vie quotidienne de l'enfant ou de l'adulte polyhandicapé, dont il est primordial de toujours obtenir l'adhésion en s'adressant à lui.

2.1 La douleur

Le premier point de vigilance est la douleur. L'enfant comme l'adulte polyhandicapé souffre très fréquemment de douleurs d'origines diverses, nociceptives, neuropathiques ou psychologiques, d'aspects polymorphes, il faut donc toujours l'anticiper. Chaque personne doit posséder un dossier de base douleur, et chaque modification de comportement doit provoquer une nouvelle évaluation de la douleur, idéalement avec l'aide d'une grille d'évaluation. Il est essentiel de trouver la cause de la douleur afin de proposer un traitement antalgique le plus adapté possible, dans le cas contraire un traitement d'épreuve est licite. Il ne faut pas négliger la possibilité d'une souffrance d'origine psychologique.

2.2 L'état nutritionnel

Un deuxième point de vigilance est le suivi de l'état nutritionnel. La douleur, comme les nombreuses difficultés alimentaires ou digestives potentielles, peut provoquer un refus alimentaire chez une personne qui déjà présente souvent un état nutritionnel précaire.

Devant un risque de dénutrition, une stratégie d'aide nutritionnelle doit être proposée. En cas de besoin, la pose d'une gastrostomie compensera par une alimentation entérale l'insuffisance des apports oraux. La dénutrition aggrave toutes les autres pathologies, elle favorise les infections (respiratoires ou autres), la fonte musculaire, l'ostéoporose et les troubles trophiques (escarres), et risque de mettre en péril la vie même de la personne.

Les fausses routes alimentaires ou salivaires liées aux troubles de la déglutition sont une cause de dénutrition et aussi d'infections respiratoires récidivantes, elles sont quasi constantes dans le polyhandicap, mais peuvent passer inaperçues du fait de l'absence de réflexe de toux.

2.3 L'épilepsie

L'épilepsie représente une des comorbidités les plus fréquentes chez la personne polyhandicapée (50 à 65% selon les études). Elle peut se manifester par tous types cliniques de crises, les crises motrices étant les plus repérables. Il s'agit ici d'épilepsies lésionnelles sévères, souvent pharmaco-résistantes (25 à 31 %des cas) avec états de mal fréquents. L'aggravation d'une épilepsie doit toujours faire rechercher en premier lieu une épine irritative : douleur quelle qu'en soit l'origine (souvent digestive -constipation-, orthopédique), infection pulmonaire ou urinaire, changement de vie, manque de sommeil...

Le traitement de fond doit être confié au neurologue, le traitement de la crise peut faire appel à des protocoles tels que les benzodiazépines par voie rectale ou buccale, ou d'autres protocoles spécifiques prescrits par le neurologue qui suit la personne (cf Annexe 4, en lien avec chapitre 2.4, l'épilepsie).

2.4 Les atteintes motrices et les troubles du tonus

La personne polyhandicapée présente des troubles de la commande motrice avec d'une part, des perturbations du tonus musculaire (hyper ou hypotonie), et d'autre part, d'éventuels mouvements automatiques enfin. Les conséquences orthopédiques et posturales sont majeures, pendant la croissance bien sûr mais aussi tout au long de la vie. L'examen sera attentif dès la toute petite enfance. La rééducation visera à progresser dans les niveaux d'évolution motrice, stimuler et développer la motricité volontaire et à rendre possible une installation confortable en position couchée et assise. Chez l'adulte, l'entretien des bonnes postures est essentiel, grâce aux appareillages et à la poursuite de la rééducation, tout en favorisant chaque jour des temps de liberté motrice.

2.5 Les troubles neuro-orthopédiques

Ces troubles peuvent être liés à la pathologie neurologique elle-même, en lien avec les déséquilibres tonico-moteurs et la croissance. Ils nécessitent un recours à la médecine physique et de réadaptation (MPR), à la rééducation et à l'orthopédie, notamment chirurgicale. Les principales atteintes sont celles du rachis (cypho-scoliose grave), qui peut compromettre la fonction respiratoire, celles des hanches, qui risque de retentir sur la position assise et couchée, et celles des pieds.

Chez l'enfant la prise en charge doit être la plus précoce possible, elle implique le suivi rééducatif, le recours si nécessaire à la chirurgie orthopédique, et des appareillages. Les objectifs sont de canaliser la croissance, de permettre des installations assise et couchée non douloureuses, et d'éduquer également les aidants.

Chez l'adulte, les objectifs visent à améliorer le confort dans les installations, à faciliter les transferts, ainsi que les soins de nursing et d'hygiène, à optimiser les conditions relationnelles, à minimiser les impacts respiratoires, digestifs et cutanés.

La fragilité osseuse est à prendre en compte au quotidien, elle peut occasionner des fractures spontanées et des douleurs. Elle doit faire l'objet de mesures et de traitements préventifs et correcteurs si nécessaire, dès l'enfance.

2.6 Les atteintes respiratoires

Elles constituent la première cause de décès chez les personnes polyhandicapées. Elles sont souvent la conséquence des fausses routes, pour partie positionnelles, mais la susceptibilité aux infections virales ou bactériennes par déficit immunitaire est aussi responsable de ces infections. L'état broncho-pulmonaire de la personne est également conditionné par ses troubles neurologiques (commande respiratoire, impossibilité de tousser et de cracher) et par les déformations de la cage thoracique liées à des déformations rachidiennes parfois très importantes. Toute infection doit donc être traitée rapidement et efficacement (antibiotiques adaptés, kinésithérapie et drainage bronchique, bronchodilatateurs si nécessaire...).

Parfois, des méthodes de ventilation non invasive nocturnes ou diurnes peuvent être discutées.

2.7 Les troubles digestifs

Le reflux gastro œsophagien est très fréquent, grave car souvent diagnostiqué au stade de complications. Il est générateur de douleurs, aggrave les troubles de l'oralité et la dénutrition, mais est souvent améliorable par le traitement médical au long cours ou chirurgical.

La constipation est un problème majeur ; elle doit faire l'objet d'une prévention systématique et rigoureuse, qui passe en premier lieu par des apports hydriques suffisants, un régime suffisamment riche en fibres, une mobilisation et une verticalisation régulières, des massages abdominaux, la prévention de toute iatrogénie médicamenteuse, et si possible une proposition de défécation bien posturée, particulièrement en postprandial.

2.8 Troubles associés nombreux et fréquents

La prévention et le traitement des anomalies de l'appareil dentaire sont essentiels pour la qualité de la nutrition durant toute la vie. La prise en compte des troubles vésico-sphinctériens, des troubles végétatifs de base, du sommeil, sont primordiaux pour la vie quotidienne de la personne. Les troubles auditifs et visuels doivent être recherchés systématiquement : la communication avec la personne est primordiale, elle a tant à « dire » !

Toute situation clinique nouvelle doit faire l'objet d'un diagnostic et d'un suivi, tant chez l'enfant que chez l'adulte. Toutes les composantes s'intriquent au cours de la vie. L'état clinique de la personne polyhandicapée est fragile, évolutif et peut se transformer en état d'urgence rapidement, ce qui nécessite anticipation, travail en réseau et suivi spécialisé périodique systématique tout au long de la vie.

Les troubles du comportement et de la personnalité peuvent faire partie de la pathologie causale et/ou apparaître à divers moments de la vie de la personne (adolescence, deuils, douleurs, souffrance psychologique).

Toutes les pathologies chroniques peuvent également survenir chez la personne polyhandicapée et doivent donc faire l'objet d'une prévention et/ou d'un dépistage au même titre que chez toute personne.

3. Prise en charge et surveillance

3.1 Vie quotidienne de la personne polyhandicapée

La personne polyhandicapée est très dépendante de son entourage, ses proches connaissent généralement bien le polyhandicap et les caractéristiques particulières de leur proche, ils doivent être associés à toutes les actions le concernant.

Au sein de toutes les activités de la vie quotidienne de la personne polyhandicapée (toilette, habillage, apprentissages, vie affective et sexuelle...), la préoccupation de la santé doit être présente. Chaque personne polyhandicapée doit disposer de fiches personnelles indiquant (sous quelque forme que ce soit, set de table, fiche de liaison...) les besoins, les habitudes, les goûts de la personne et ses fragilités personnelles.

L'ensemble des personnels qui accompagnent la personne est chargé de rapporter systématiquement les modifications constatées dans son état clinique à l'infirmière ou au médecin référent de la personne.

3.2 Le suivi médical de la personne polyhandicapée

Divers examens sont nécessaires à intervalles réguliers. Ils touchent tous les appareils de l'organisme et visent à entretenir la santé de chaque personne polyhandicapée (cf tableau chapitre 3.2.2, Modèle de suivi médical : *Parcours de soin polyhandicap*).

Les consultations pluridisciplinaires sont recommandées, en utilisant au besoin les technologies modernes comme la télémédecine. Les bilans hospitaliers doivent favoriser les rendez-vous programmés. En urgence, un accueil spécifique doit être organisé, avec une fiche « patient remarquable ».

L'espérance de vie de la personne polyhandicapée a augmenté depuis quelques années, mais reste inférieure à la moyenne. De nombreuses causes peuvent entraîner la survenue d'une situation clinique grave et instable nécessitant la mise en œuvre de soins palliatifs, chez l'enfant comme chez l'adulte, dans le cadre de la loi Claeys Leonetti de 2016.

4. Rôle du médecin généraliste

4.1 Suivi des mesures médico-administratives

- Le polyhandicap implique un taux d'incapacité de 80% dès le diagnostic, et donc l'octroi d'une carte d'invalidité et d'une allocation (avec éventuels compléments chez l'enfant), à demander auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), ainsi que d'une prestation de compensation du handicap surtout chez l'adulte, dès que le diagnostic de polyhandicap est posé, afin de faciliter la vie de l'entourage de la personne. Le MG assure chaque fois que nécessaire la rédaction des certificats médicaux destinés à accompagner des demandes à la MDPH.
- L'exonération du ticket modérateur pour les dépenses de santé sera demandée auprès de la Caisse de Sécurité Sociale dont dépend la personne.

4.2 Suivi médical

- Orienter l'enfant vers un service de neurologie pédiatrique pour confirmer le diagnostic et mettre en place les suivis indispensables continus.
- Soutenir et accompagner la famille, notamment lorsque la personne vit à domicile.
- Veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe multidisciplinaire connaissant les spécificités du polyhandicap, selon les recommandations du PNDS.
- Assurer la surveillance des troubles évolutifs, en coordination avec les équipes référentes.
- Assurer le suivi habituellement recommandé chez tous les patients (enfants ou adultes) : vaccinations, surveillances cliniques spécialisées et biologiques selon le PNDS (tableau de suivi), préventions et dépistages systématiques chez tout patient adulte (ostéopénie, cancers...).

5. Informations utiles

Cf Texte PNDS

Coordonnées

- Centres de référence et de compétences
- Associations de patients et réseaux
- Centre de ressources et réseaux
- Informations complémentaires

DéfiScience - Filière nationale de santé maladies rares du neurodéveloppement

Animateur : Pr Vincent Des Portes

Tél : 04 27 85 54 58

Contact : ghe.defiscience@chu-lyon.fr

Site : <http://www.defiscience.fr/filiere/>

Promoteur du PNDS - Centre de référence constitutif Polyhandicap et Déficiences intellectuelles de causes rares

Médecin coordonnateur : Pr Thierry Billette de Villemeur, Sorbonne Université, service de Neuropédiatrie Pathologie du développement, Hôpital Trousseau et de La Roche Guyon. Centre de Référence Polyhandicap et Déficiences intellectuelles de causes rares. APHP.SU, Hôpital Armand Trousseau et Hôpital de La Roche Guyon 75012 PARIS

Les adresses des centres sont disponibles en ligne sur le site de la filière <http://www.defiscience.fr/filiere/>

Centre de référence coordonnateur des Déficiences Intellectuelles de causes rares

Médecin coordonnateur : Pr Delphine Héron, Génétique Clinique AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière - Département de génétique et cytogénétique

47-83, boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13

Tél : 01 42 16 13 87 - Contact : anne.faudet@psl.aphp.fr

Centre de référence coordonnateur des Malformations et maladies congénitales du Cervelet

Médecin coordonnateur : Dr Lydie Burglen APHP- Hôpital Armand Trousseau 75012 PARIS
Centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet
Tel : 01 71 73 81 78 ou 01 44 73 67 27 Contact : Marie Joëlle Le Beugle cr.cervelet@aphp.fr

Centres de référence constitutifs des Déficiences intellectuelles de causes rares

CR constitutif	APHM Marseille	Pr Mathieu Milh
CR constitutif	APHP Trousseau, Paris	Pr Thierry Billette de Villemeur
CR constitutif	APHP Necker, Paris	Pr Nadia Bahi Buisson
CR constitutif	APHP Necker, Paris	Dr Marlène Rio
CR constitutif	APHP Robert Debré, Paris	Dr David Germanaud
CR constitutif	CHRU Brest	Dr Sylviane Peudennier
CR constitutif	CHU Dijon	Pr Christel Thauvin
CR constitutif	CHU Rennes	Dr Laurent Pasquier
CR constitutif	CHU Strasbourg	Dr Salima El Chehadeh
CR constitutif	HCL Lyon	Pr Vincent Des Portes

Centres de compétences des Déficiences intellectuelles de causes rares

Centre Compétences	APHP Kremlin Bicêtre, Paris	Dr Anya Rothenbuhler Pen
Centre Compétences	CHU Amiens	Pr Patrick Berquin
Centre Compétences	CHU Besançon	Pr Lionel Van Maldergem
Centre Compétences	CHU Bordeaux	Pr Cyril Goizet
Centre Compétences	CHU Lille	Dr Audrey Riquet
Centre Compétences	CHU Montpellier	Dr Pierre Meyer
Centre Compétences	CHU Nancy	Dr Bruno Leheup
Centre Compétences	CHU Nantes	Dr Bertrand Isidor
Centre Compétences	CHU Nice	Dr Fabienne Giuliano
Centre Compétences	CHU Pointe à Pitre	Dr Marilyn Lackmy Port Lis
Centre Compétences	CHU Reims	Pr Nathalie Bednarek
Centre Compétences	CHU Toulouse	Dr Caroline Karsenty
Centre Compétences	CHU Tours	Pr Annick Toutain

Centres de référence constitutifs des Malformations et maladies congénitales du Cervelet

Centre de référence Constitutif CHU Lille

Dr Audrey Riquet

Centres de compétences des Malformations et maladies congénitales du Cervelet

Centre Compétences	HCL Lyon	Pr Laurent Guibaud
Centre Compétences	CHU Amiens	Pr Patrick Berquin
Centre Compétences	CHU Besançon	Dr Caroline Pâris
Centre Compétences	CHU Nice	Dr Gaële Pitelet
Centre Compétences	CHU Montpellier	Pr François Rivier
Centre Compétences	CHU Bordeaux	Pr Cyril Goizet
Centre Compétences	CHU Reims	Dr Pascal Sabouraud
Centre Compétences	CHRU Tours	Dr Stéphanie Arpin
Centre Compétences	CHU Rennes	Dr Laurent Pasquier
Centre Compétences	APHP Pitié Salpêtrière	Dr Cyril Mignot
Centre Compétences	Hospice Civils de Lyon	Dr Christelle Rougeot

Associations de patients et réseaux

- Groupe Polyhandicap France GPF <http://gpf.asso.fr/>
- Réseau-Lucioles, Lyon : <https://www.reseau-lucioles.org>
- Association française du syndrome de Rett - <https://afsr.fr>
- Association francophone du syndrome d'Angelman : AFSA : <https://www.angelman-afsa.org>
- Handi rare et poly : <https://www.handyrareetpoly.fr>
- Polycap - <https://polycap.fr>
- Association de défense des polyhandicapés ADEPO : <https://www.adepo.fr/fr>
- INJENO soutient les parents d'enfants polyhandicapés et neuro-lésés <https://www.facebook.com/injenoHDF/>

Centre de ressources et réseaux

- CRMH - Centre de Ressources Multihandicap d'Ile de France - www.crmh.fr
- CESAP Formation - Comité d'Études, d'Éducation et de Soins auprès des Personnes Polyhandicapées <https://www.cesap.asso.fr/cesap-formation-documentation-ressources/actuformation>
- Association Ressources Polyhandicap Hauts de France : <http://ressourcespolyhandicap.org>
- CRPGE - Centre Ressources Polyhandicap Grand Est (expérimental) <https://crpge.org>
- HandiConnect – Fiches conseils Polyhandicap <https://handiconnect.fr/fiches-conseils>

Informations complémentaires

ORPHANET - Source Internet : - <http://www.orpha.net>

Article tout public

Conduite à tenir en urgence

Critères diagnostiques

Focus Handicap

Revue de génétique clinique

Alliance maladies rares - Fédération d'associations de maladies rares Source Internet : <http://www.alliance-maladies-rares.org>

Maladies Rares Info service – Plateforme d'appel et d'informations des maladies rares Source Internet : <http://www.maladiesraresinfo.org/> Téléphone : 01 56 53 81 36

Textes de Références

Cf Argumentaire PNDS

Des références innombrables existent sur l'ensemble des sujets touchant au polyhandicap, quelques textes de référence balayent l'ensemble du sujet du polyhandicap :

- Décret N° 2017-982 du 9 Mai 2017 relatif à la nomenclature des établissements et services sociaux et médico-sociaux accompagnant des personnes handicapées ou malades chroniques
- Camberlein P., Ponsot G., La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner. Collection guide sante sociale DUNOD Novembre 2017 (nouvelle édition à paraître en 2020)
- Juzeau D., Vivre et grandir polyhandicapé, Dunod, 2010
- Recommandation HAS, à paraître en 2020, sur L'accompagnement de la personne polyhandicapée dans sa spécificité, dont l'élaboration a été concomitante et effectuée en lien, en particulier pour sa partie Santé.