

VIVRE AVEC
**UNE PARAPLÉGIE
SPASTIQUE HÉRÉDITAIRE
(PSH) OU MALADIE DE
STRÜMPELL-LORRAIN**

DÉJÀ PARUS DANS CETTE COLLECTION

- Vivre avec une Microdélétion 22q11.2
- Le secret de Maël (DVD)
- Abécédaire : granulomatose avec polyangéite et autres vascularites
- Journée internationale de sensibilisation sur l'ataxie
- Les Fièvres récurrentes Héréditaires
- Le syndrome de Costello
- Les Maladies neurologiques rares entraînant des mouvements anormaux
- Éducation Thérapeutique
- Les Dystonies cervicales (DVD)
- Maladies systémiques et auto-immunes rares
- Les syndromes de Marfan et Apparentés
- La Fièvre Méditerranéenne Familiale ou Maladie périodique



*fondation groupama
pour la santé*

Vaincre les maladies rares

LA FONDATION GROUPAMA POUR LA SANTÉ

CRÉÉE EN 2000 À L'OCCASION DU CENTENAIRE DE GROUPAMA,
LA FONDATION EST ENTIÈREMENT DÉDIÉE À LA LUTTE CONTRE LES MALADIES RARES.

ELLE S'EST FIXÉ 3 MISSIONS FONDAMENTALES :

- Favoriser le diagnostic par la diffusion des connaissances sur ces maladies
- Faciliter le quotidien des patients et de leur famille en soutenant leurs associations
- Encourager la recherche médicale par l'attribution de bourses

Cet engagement est relayé par les Caisses Régionales Groupama.

espoirs

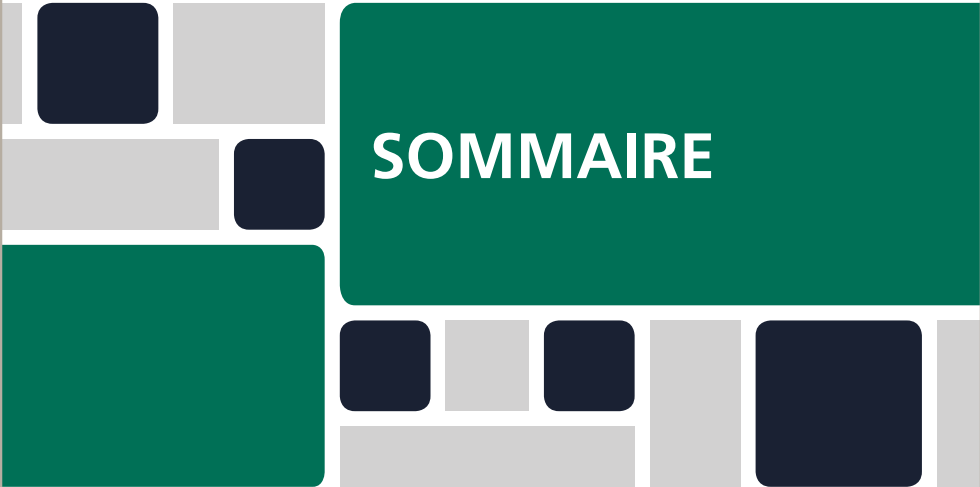
Collection Maladies Rares

Éditeur : Fondation d'entreprise Groupama pour la santé

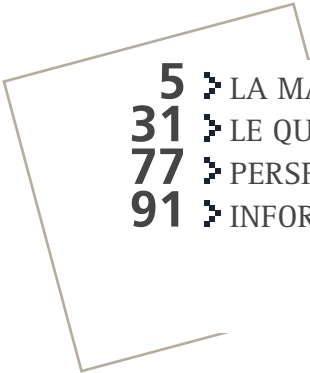
Siège social : 8/10 rue d'Astorg – 75008 Paris

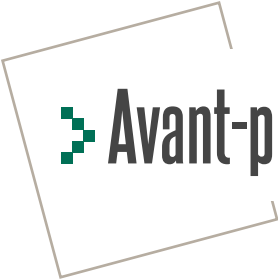
Tél : 01 44 56 32 18 – info@fondation-groupama.com

www.fondation-groupama.com



SOMMAIRE

- 
- 5** ➤ LA MALADIE
 - 31** ➤ LE QUOTIDIEN
 - 77** ➤ PERSPECTIVES
 - 91** ➤ INFORMATIONS UTILES



Avant-propos

■ Fondation Groupama pour la santé

La *Fondation Groupama pour la santé*, créée en 2000 et entièrement dédiée à la lutte contre les maladies rares, s'est fixé trois missions fondamentales : favoriser le diagnostic par la diffusion des connaissances sur ces maladies, faciliter le quotidien des patients et de leur famille en soutenant leurs associations, et encourager la recherche médicale par l'attribution de bourses aux jeunes chercheurs.

Avec sa collection « *Espoirs - Collection Maladies Rares* » lancée en 2009, la *Fondation Groupama pour la santé* répond à ses deux premières missions.

Chacun des ouvrages thématiques veut, en effet, apporter une information claire et pragmatique sur tous les aspects de la pathologie en s'adressant aux malades et à leurs familles, mais aussi aux professionnels non spécialistes qui les entourent et à tous ceux que ces maladies intéressent.

En choisissant de demander aux associations concernées aidées des centres de référence d'en rédiger le contenu, la *Fondation Groupama pour la santé* propose aux lecteurs l'aide de femmes et d'hommes qui côtoient la maladie au quotidien. Ainsi, auteurs et lecteurs partagent les mêmes questionnements et aspirent aux mêmes progrès.

Les maladies rares sont, aujourd'hui, enfin reconnues pour ce qu'elles sont : un enjeu de santé publique avec des histoires individuelles douloureuses. De nombreux progrès ont été enregistrés ces dernières années, tant dans la connaissance intime de leurs mécanismes physiopathologiques que dans leur prise en charge, mais beaucoup reste à faire.

Grâce à ces ouvrages et à ses autres initiatives, la *Fondation Groupama pour la Santé* poursuit son engagement dans un légitime combat.

Préface

■ Pr Christophe VERNY

Les Paraparésies/paraplégies Spastiques Héréditaires (PSH) sont des maladies rares, neuro-dégénératives qui se manifestent essentiellement par un déficit moteur associé à une spasticité progressive (raideur) des membres inférieurs. Ces maladies appartiennent à l'ensemble des maladies spino-cérébelleuses touchant la moelle épinière, le cerveau et le cervelet. Découvertes en 1880 par le Dr Strümpell puis en 1896 par le Dr Lorrain, les PSH se regroupent sous le nom de maladie de Strümpell-Lorrain.

Durant les deux dernières décennies, tant les neurologues et les chercheurs, que les malades eux-mêmes, ont fait un énorme travail :

- les premiers pour mieux définir ces maladies et tenter de comprendre leurs origines,
- les seconds pour se regrouper, se faire reconnaître, et améliorer leur qualité de vie.

La découverte, en 1998, du gène le plus fréquemment affecté et responsable de PSH, le gène SPG4, par le Dr Jamilé HAZAN (Université Pierre et Marie Curie, Paris) a ouvert la voie à de nombreux travaux en génétique. Aujourd'hui ce sont près de 60 gènes qui ont été mis à jour, faisant des PSH un ensemble de maladies mono géniques (un seul gène affecté par famille) particulièrement hétérogène dans l'expression de leurs symptômes. Les recherches actuelles identifient les mécanismes de dysfonctionnement en jeu. À terme elles visent à proposer des solutions thérapeutiques.

Ce Livret Vivre avec une Paraplégie Spastique Héréditaire de la collection « Espoirs-Maladies Rares » de la Fondation Groupama voit le jour grâce au dynamisme de l'association des personnes atteintes de la maladie de Strümpell-Lorrain, l'ASL-HSP France, qui a su établir une collaboration



Pr Christophe VERNY

Responsable de la Filière
Brain Team

étroite avec le corps médical expert des paraplégies spastiques héréditaires (neurologues, chercheurs, soignants).

Ce Livret vise à informer les patients, les familles et les médecins sur les données actuelles relatives aux PSH. Il se propose aussi d'aider à la vie quotidienne des patients, et à leur fournir des informations pratiques.



1. LA MALADIE

- 
- 7** ➤ Physiopathologie - Pathogenèse - Génétique
 - 13** ➤ Épidémiologie
 - 15** ➤ Les éléments du diagnostic
 - 25** ➤ Traitements et Suivi

➤ Physiopathologie Pathogénèse - Génétique

LA MALADIE

Les paralésies spastiques héréditaires (PSH), appelées aussi paraparésies spasmodiques familiales, ou maladie de Strümpell-Lorain, regroupent un ensemble extrêmement hétérogène de maladies neuro-dégénératives, génétiquement déterminées et ayant, cliniquement en commun, **un déficit fonctionnel des membres locomoteurs**. Elles apparaissent soit dans l'enfance (forme juvénile) soit à l'âge adulte (forme tardive). Si ces maladies rares (moins de 1 cas sur 2000) commencent d'être bien définies au niveau génétique, en revanche, elles restent encore orphelines de traitement.

Physiopathologie

Est l'étude des dérèglements du mode de fonctionnement normal des éléments constitutifs du corps humain : mécanismes physiques, cellulaires ou biochimiques qui conduisent à l'apparition d'une maladie et les conséquences de celle-ci.

Paraplégie

étant la paralysie (difficultés ou impossibilité de faire des mouvements) au niveau des membres inférieurs, et la parésie définissant une paralysie incomplète, on définit la paraparésie comme une légère difficulté dans les mouvements des deux membres inférieurs.

1. PHYSIOPATHOLOGIE

La **physiopathologie** est l'étude des troubles du fonctionnement de l'organisme lorsqu'il est affecté par une maladie. Elle permet non seulement de mieux en comprendre les signes cliniques et biologiques, mais aussi d'envisager les mécanismes par lesquels un traitement pourrait rétablir les fonctions normales de l'organe ou du tissu atteint. Les PSH résultent d'un déficit d'une structure nerveuse de la moelle épinière essentielle à la réalisation de l'acte locomoteur, déficit généralement situé dans la partie basse de la moelle. Cette atteinte neurologique induit au niveau des membres inférieurs, une **paraplégie** ou une **paraparésie** selon l'importance du déficit moteur.

Le mot parésie signifie faiblesse de la commande du mouvement : lorsque le cerveau donne l'ordre à l'un des muscles de se contracter, cet ordre ne parvient aux muscles locomoteurs que de manière incomplète. La paralysie, qu'elle soit importante ou modérée n'est pas flasque, elle est

au contraire spastique. Le mot spastique (dit également « spasmodique ») exprime que les muscles ne parviennent pas à se relâcher normalement ; ils ont une tendance à être spontanément trop actifs (hyperactivité musculaire – spasticité), notamment s'ils sont étirés rapidement. La spasticité concerne essentiellement les muscles des membres inférieurs (quadriceps, extenseurs du genou, de la cheville, adducteurs de hanche), et aussi les muscles du bassin. C'est la notion d'une transmission héréditaire qui va définir une paraplégie/parésie spastique comme une PSH.

Le tissu lésé dans les cas de PSH est le **faisceau cortico-spinal**, appelé aussi faisceau pyramidal. Élément constitutif de la moelle épinière, ce faisceau de **neurones** est une véritable « autoroute » reliant le cortex (cerveau) aux neurones nécessaires à la préhension et à la locomotion (cf schéma). C'est essentiellement à l'extrémité de la moelle épinière que ce faisceau est lésé, en particulier au niveau des prolongements des axones (cf Schéma avec ses commentaires) ; parfois l'atteinte peut se situer à un étage supérieur de la moelle entraînant alors une atteinte des membres supérieurs.

La première difficulté fonctionnelle des PSH est la parésie elle-même. Rapidement, la rétraction des tissus mous (par exemple le raccourcissement des muscles) s'ajoute à la parésie pour constituer une deuxième entrave aux mouvements. L'hyperactivité musculaire, troisième gêne, s'ajoute un peu plus tard aux deux premières.

Pour mieux comprendre l'effet produit, considérons notre bras lorsque nous portons une charge : notre biceps, muscle **agoniste**, se contracte alors que notre triceps, muscle antagoniste, se relâche. Dans les PSH affectant les muscles locomoteurs, lorsque les muscles agonistes se contractent et deviennent hyperactifs, les muscles antagonistes se co-contractent, eux aussi (par exemple, contraction des muscles du mollet lorsque l'on souhaite relever le pied). Cette co-contraction involontaire du muscle s'oppose au mouvement désiré, rendant ce mouvement encore plus difficile.

Paraparésie

Est un terme formé sur l'association de deux mots : la paraplégie et la parésie. La paraparésie correspond donc à l'enchevêtrement de ces deux symptômes.

Faisceau cortico-spinal

Rassemble les neurones cortico-spinaux –ou cellules pyramidales (environ un million) constituées d'un corps cellulaire localisé dans le cortex (au niveau de l'aire motrice) et d'un axone qui le prolonge dans la moelle épinière.

Neurone

Est une cellule du système nerveux spécialisée dans la communication et le traitement d'informations. Chaque neurone est composé de :

- un corps cellulaire comportant le noyau et son ADN,
- une arborescence de dendrites c'est-à-dire les ramifications « chevelues » qui, en contact avec les autres neurones, permettent le transfert d'informations nécessaires à la conduction de l'influx nerveux
- un axone par où sont propagées les informations ; l'axone d'un neurone cortico-spinal peut atteindre 1 m pour seulement 1 à 15 micromètres de diamètre.

Agoniste

Muscle qui produit le mouvement désiré ; antagoniste : muscle qui s'oppose au mouvement. Le muscle agoniste est donc celui qui se contracte, alors que l'antagoniste est celui qui s'étire. - Autre exemple pour la cuisse de faisceaux musculaires agonistes-antagonistes : le quadriceps permet l'extension du genou alors que les muscles ischiojambiers assurent la flexion de la jambe.

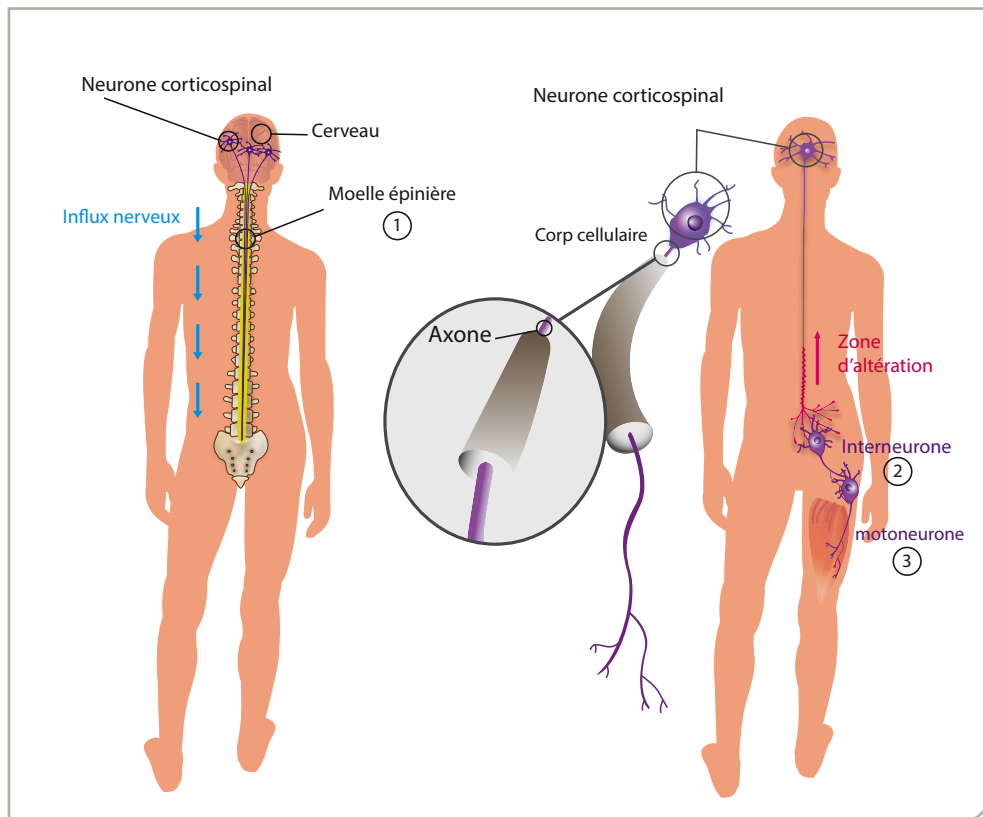


Schéma anatomique du trajet moteur via le faisceau cortico-spinal

Gauche : Cheminement des neurones cortico-spinaux, du cortex du cerveau à l'extrémité de la moelle épinière qui est logée dans la colonne vertébrale.

Droit : Trajet de l'influx nerveux moteur initialement conduit par un neurone cortico-spinal (ou motoneurone supérieur), du cortex aux muscles. Pour une PSH, l'altération se localise au niveau de l'axone du neurone cortico-spinal, en son extrémité ; l'évolution de la maladie correspond à la progression de cette altération, en général de l'extrémité basse vers le haut de la moelle épinière (flèche rouge ascendante).

- 1) Moelle épinière comprenant le faisceau cortico-spinal (ou « pyramidal ») composé de milliers de neurones cortico-spinaux qui déterminent la fonction motrice aux différents étages du corps. Ce neurone s'articule via une synapse à l'inter-neurone.
- 2) L'inter-neurone fait le pont entre la moelle et l'extérieur de la colonne vertébrale, il permet à l'influx nerveux de sortir de la moelle épinière et d'aller vers les organes locomoteurs.
- 3) Le motoneurone inférieur, au final, apporte l'influx nerveux de commande aux muscles.

2. PATHOGÉNÈSE

La **pathogénèse** (du grec ancien, *pathos*, « ce que l'on éprouve », ou « souffrance » et *genesis*, « origine, création ») désigne le(s) processus responsable(s) du déclenchement et du développement d'une maladie donnée. La pathogénèse peut impliquer des gènes, l'environnement ainsi que tout autre facteur de risque spécifique à un individu (tant sur le plan physique que psychologique). L'identification de la pathogénèse d'une maladie est essentielle au clinicien pour établir un diagnostic, un pronostic, et envisager d'éventuelles possibilités de traitement.

Les paraplégies spastiques héréditaires sont des maladies consécutives à l'altération d'un gène. Ce gène peut être différent d'une famille à l'autre, mais dans une famille, c'est toujours le même gène qui est altéré.

Un gène ? C'est un morceau d'ADN cellulaire qui « code », c'est-à-dire qui donne les instructions pour produire une protéine nécessaire au bon fonctionnement d'un tissu donné de l'organisme. Si un gène est altéré, la protéine pour laquelle il code, ne sera pas (ou mal) synthétisée, entraînant un défaut du tissu auquel elle est destinée.

3. GÉNÉTIQUE

La **génétique** (du grec *genno γεννώ*, « donner naissance ») est la science qui étudie l'hérédité et les gènes.

Les PSH sont des maladies génétiques, transmises de manière héréditaire.

3.1 Les gènes dans le corps humain

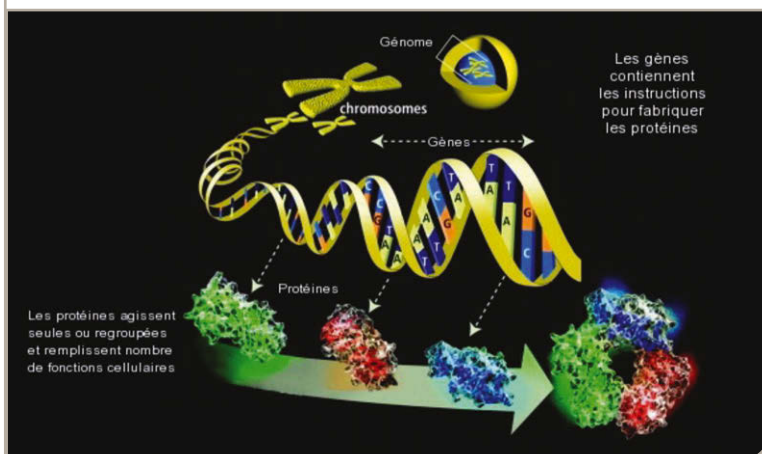
Le corps humain est comparable à une usine qui fabrique elle-même tous les composants nécessaires à son fonctionnement au sein de ses unités de base : les **cellules**. L'être humain est constitué de plusieurs milliards de cellules de formes et de caractères différents. Au centre de chaque cellule, se trouve le noyau qui abrite le **génom**e contenu dans 23 paires de chromosomes, 22 paires d'autosomes et 1 paire de chromosomes sexuels X ou Y). Les chromosomes contiennent l'ADN, le support de l'hérédité. L'ADN est la molécule qui porte les gènes, soit toutes les informations nécessaires au fonctionnement de l'organisme. Un **gène** est une séquence d'ADN, c'est une unité fonctionnelle qui code une protéine. Chaque cellule contient l'ensemble de nos gènes, mais ne les utilise pas tous. À chaque type de cellule correspond une série de gènes actifs nécessaires à sa fonction, d'autres sont silencieux*.

Pathogénèse

Désigne le ou les processus responsable du déclenchement et du développement d'une maladie donnée. On l'utilise aussi pour désigner les événements ayant conduit à l'apparition d'une maladie et le déroulement de cette dernière.

* Pour en savoir plus sur la génétique : Les clés de la génétique pour tous ; c'est un dictionnaire explicatif des termes utilisés en génétique humaine établi par l'Agence Nationale de BioMédecine. <http://www.genetique-medicale.fr/dico/> Dico

Du génome aux protéines



Pour illustrer notre propos, une image simple : à la manière des poupées russes qui s'emboîtent l'une dans l'autre, le noyau de la cellule est « la bibliothèque » qui renferme tout le patrimoine héréditaire de l'individu : le génome. Le chromosome est « un livre » de cette bibliothèque, le gène en est une « phrase ». L'ADN qui renferme toute l'information contenue dans le génome se présente sous forme d'une très longue séquence de bases correspondant à 4 lettres A, T, G et C. Un gène est une petite séquence de ces 4 lettres ordonnancée selon un « code barre » spécifique. Chaque gène existe en double exemplaire : le premier vient de notre mère, le deuxième de notre père.

Dans les maladies à transmission héréditaire, l'erreur d'une simple lettre dans le code du gène peut constituer une mutation génétique qui sera transmise, c'est-à-dire une erreur irréversible conduisant à une protéine anormale ou à une absence de protéine. Si l'on prend une recette d'un gâteau, la substitution d'une seule lettre dans la recette « prenez 500 g de fiel » au lieu de « prenez 500g de miel » va rendre le gâteau immangeable!

En l'occurrence, un seul gène parmi ceux nécessaires au fonctionnement du neurone cortico-spinal, s'il est défectueux, peut entraîner une PSH. Cette anomalie génétique se situe au niveau du gène qui détermine une des protéines nécessaires au fonctionnement du faisceau cortico-spinal, pièce essentielle de la commande nerveuse des muscles du bassin et des membres inférieurs.

3.2 Mode de transmission des PSH

Pour comprendre comment une maladie héréditaire est transmise, il semble utile de rappeler le mode de transmission par la méiose qui assure la production de gamètes c'est-à-dire des ovules et des spermatozoïdes. Au cours de la production de gamètes, la cellule initiale va séparer son patrimoine génétique en deux afin de ne transmettre que la moitié de ses chromosomes (et donc aussi la moitié de ses gènes) aux cellules nouvellement formées. Au cours de la fécondation, un gamète mâle (spermatozoïde) et un gamète femelle (ovule) fusionnent pour former une cellule contenant de nouveau un génome humain complet. C'est ainsi que nous disposons de chaque gène en double exemplaire : le premier vient de la mère via l'ovule, le deuxième du père via le spermatozoïde.

Selon le type de maladie, certains gènes sont transmis par un des parents ou par les deux.

Au sein des PSH, on trouve essentiellement trois modes de transmission

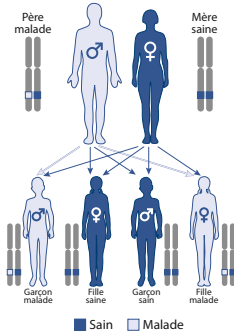
- **Le mode Autosomique Dominant (AD)** : dans ce cas, une mutation sur un seul des exemplaires du gène (qu'il provienne du père ou de la mère) suffit à entraîner la maladie. Le gène malade (contenant la mutation) s'exprime à lui seul, empêchant le gène sain de s'exprimer. Dans ce mode de transmission, le plus souvent, l'un des parents (le père ou la mère) présente la maladie. La probabilité pour le parent malade de transmettre la maladie à son enfant est de 50 %. C'est le mode de transmission le plus fréquent dans les familles souffrant de PSH, soit environ 70 %.
- **Le mode Autosomique Récessif (AR)** : il est alors nécessaire que la mutation soit présente sur les deux exemplaires du gène (provenant du père et de la mère) pour entraîner la maladie. On dit d'une maladie génétique qu'elle se transmet selon un mode autosomique récessif quand les deux parents sont tous les deux porteurs de la mutation mais non malades (on dit alors qu'ils sont porteurs sains) et qu'ils transmettent chacun leur copie du gène muté (malade) à leur enfant. L'enfant sera alors porteur de deux copies mutées du gène et développera la maladie. Dans ce cas, pour les parents, le risque de concevoir un enfant atteint de la maladie est de 25 %. Ce mode de transmission est moins fréquent au sein des PSH, il représenterait près de 25 % des cas.
- **Le mode lié à l'X** : il s'agit d'un mode de transmission très peu fréquent pour les PSH. Dans ce cas la maladie qui ne touche que les hommes est transmise par les femmes.

Crédit photographique :
licence Creative Commons
paternité – partage à l'identique
3.0 (non transposée).

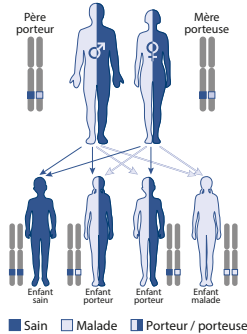
Mutation de novo

En médecine et en génétique,
une mutation de novo
(néomutation ou néo-
mutation) est une mutation
du gène apparaissant chez un
individu alors qu'aucun des
parents ne la possède dans
son patrimoine génétique.

Transmission autosomique dominante



Transmission autosomique récessive

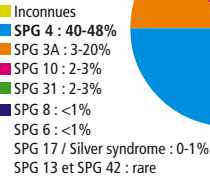


Si la maladie est majoritairement transmise par l'un ou les deux parents, un dernier cas existe. Il s'agit d'une « **mutation de novo** », mais parfois, elle se produit au moment de la formation de l'embryon. Le patient est alors le seul malade de sa famille et se présente comme un cas sporadique. Néanmoins, si cette personne transmet la maladie à ses enfants, le caractère héréditaire de la PSH sera alors établi.

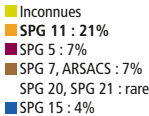
Lorsqu'un patient est porteur d'une maladie héréditaire, si le gène est connu, il est possible aujourd'hui de faire une recherche de la mutation du gène chez ce patient. Pour les PSH, étant donné qu'un gène, parmi plusieurs, peut être responsable, cette recherche est souvent longue. Le schéma ci-dessous indique la fréquence des gènes mutés identifiés (à la date de 2012).

Rappel : au sein d'une famille présentant des sujets atteints, c'est le même gène muté qui est transmis, c'est la même mutation de ce gène qui est responsable de la maladie dans la famille.

Formes autosomiques dominantes



Formes autosomiques récessives



Fréquence des gènes mutés

(Dr Giovanni Stevanin, ICM, Paris, à partir de 1300 cas, mai 2012).



Épidémiologie

En médecine, l'épidémiologie est l'étude de la répartition, de la fréquence et de la gravité des pathologies. Elle permet de déterminer les modes de transmission des maladies. Elle représente l'un des piliers de la santé publique et de la médecine à travers l'histoire.

1. PRÉVALENCE

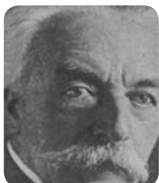
En épidémiologie, la prévalence mesure, pour une maladie donnée, le **nombre de cas présents rapporté à une population totale à un moment donné**, que le diagnostic soit récent ou ancien.

La prévalence de la PSH a été estimée à 1 sur 20 000 individus dans la population générale européenne avec des fréquences variables selon les populations (de 1,3 à 9/100 000 individus).

Pour la France, population générale de 66 millions d'habitants, les chiffres à disposition indique une prévalence de personnes atteintes de PSH serait de **30 personnes par million**, ce qui représenterait au total environ **2000 personnes atteintes**. Les chiffres à disposition pour la Norvège, population générale de 5 millions d'habitants indique une prévalence de 300 sujets personnes par million. On peut se poser la question du mode du diagnostic des PSH en fonction des pays, peut-être le nombre de personnes atteintes est-il sous-estimé compte tenu de la rareté et de la méconnaissance de ces déficits neurologiques.



**Eugen Raphael
SEELIGMÜLLER**



**Ernst Adolf
VON STRÜMPELL**

Locus

Tous petits morceaux de chromosomes renfermant un gène déterminant la maladie.

Loci

Pluriel de locus.

Monogénique

Un seul gène à lui seul, lorsqu'il est muté, est capable de provoquer la maladie.

2. HISTOIRE DE LA MALADIE DE STRÜMPELL-LORRAIN

D'où vient ce nom ?

En 1876, Eugen Raphael Seeligmüller évoque un déficit héréditaire associant faiblesse et spasticité musculaire. En 1880, le neurologue allemand Ernst Adolf Strümpell décrit les signes cliniques complétés par son collègue français le docteur Lorrain qui y consacre sa thèse en 1888. En 1896 est proposée aux neurologues la maladie de Strümpell-Lorrain transmise de manière héréditaire. En 1986, est identifié le premier **locus** chromosomique identifié sur le chromosome X, en 1994 les deux premiers gènes LCAM et PLP, puis les gènes SPG4 et SPG7 en 1998-99.

À ce jour, sur les **70 loci** chromosomiques identifiés, plus de 60 gènes ont été identifiés, affirmant le caractère très hétérogène de cette maladie **monogénique** héréditaire.



Les éléments du diagnostic

Peu de médecins connaissent cette maladie rare. Certains patients restent dans l'errance et peuvent même encore parfois pâtir d'erreurs diagnostiques. Les antécédents familiaux, les données de l'examen clinique et le bilan paraclinique constituent le trépied du diagnostic des PSH.

Les PSH regroupent de très nombreuses formes cliniques qui ont en commun l'atteinte motrice des membres inférieurs (Paraplégie Spastique). On peut cliniquement distinguer, selon le gène responsable, les formes pures et les formes compliquées. Chacune de ces formes peut survenir de manière précoce, dans l'enfance (PSH juvénile) ou tardive, à l'âge adulte (PSH tardive). On estime la fréquence des PSH juvéniles à 20%, et à 80% celle des PSH tardives, majoritaires.

Le niveau de l'atteinte de la moelle épinière, et/ou cérébrale, va entraîner le handicap et par conséquent, déterminer, les formes pures ou compliquées de la maladie.

- **Les formes pures** : correspondent à une atteinte de la moelle épinière basse et entraînent des troubles de la locomotion et des fonctions organiques du bassin, les sphincters en particulier.
- **Les formes compliquées** : correspondent à une atteinte plus en amont ; aux problèmes de locomotion de la forme pure, peuvent être associés d'autres troubles neurologiques au niveau des membres supérieurs et/ou au niveau cérébral (cerveau ou cervelet).

Le handicap peut donc aller, selon la forme, de la simple boiterie à la nécessité de faire appel à des aides techniques (cannes, déambulateur,

fauteuil roulant), voire dans les cas les plus graves, à une nécessaire « institutionnalisation » en service spécialisé. Il n'existe pas de différence entre les sexes, sauf pour les rares formes liées au chromosome X, qui, elles, ne concernent que les hommes.

1. SYMPTÔMES ET ÉVOLUTION DE LA MALADIE

Les PSH sont des affections neurologiques progressivement invalidantes, pour lesquelles plusieurs phases « évolutives » peuvent être discernées.

1.1 Les premiers signes de la maladie

Chez l'enfant, ce sont une marche sur la pointe des pieds et une démarche sautillante qui alertent les parents.

Chez l'adulte, c'est l'apparition d'une gêne croissante à la marche avec raideur (démarche « en ciseaux »), une impossibilité progressive à la course et au saut, une difficulté à relever la pointe des pieds entraînant des chutes sur des aspérités minimales du sol et faisant souvent interpréter ces signes par autrui comme étant en rapport avec une prise d'alcool provoquant une « démarche ébrieuse »...



Bien souvent la survenue de la maladie est insidieuse et lentement progressive, à l'insu de l'intéressé : c'est l'observation des changements de sa marche par l'entourage qui conduit à consulter.

Des crampes aux pieds, aux mollets et aux cuisses peuvent aussi apparaître au repos. De même, peuvent exister des tremblements vifs et incoercibles du pied ou de la cheville, au repos dans certaines positions. Les réflexes ostéo-tendineux du genou sont exagérément vifs. Une spasticité plus marquée peut aussi survenir subitement dans des conditions de stress

psychologique (émotion, contrariété), ou des changements climatiques brusques (grand froid). Dans tous les cas une grande fatigue apparaît après tout effort, même modéré.

1.2 L'évolution

En fonction de la forme concernée, l'évolution présentera des caractéristiques différentes, même si la délimitation n'est pas toujours aussi claire.



1.3 Caractères communs aux deux formes, pure et compliquée

1.3.1 Une perte de motricité

Une paralysie incomplète des membres inférieurs (paraparésie) s'installe alors. « La démarche se fait généralement en ciseaux, avec une avancée des jambes en fauchant mais, laissant la pointe du pied pendante et susceptible de s'accrocher dans tous les obstacles du sol, mêmes minimes ». Il existe surtout une perte de l'automatisme de la marche, obligeant le malade à « penser » chaque mouvement à faire effectuer par les différentes parties de ses membres Inférieurs. D'autre part, le mouvement est contrarié par la mise en œuvre des muscles antagonistes qui s'opposent à la réalisation recherchée. Le tonus musculaire souvent normal au repos, devient spastique dans toute situation d'effort physique même minime ou de tension psychologique. Le déficit moteur concerne essentiellement les membres inférieurs, les membres supérieurs étant généralement peu concernés dans les formes pures.

L'évolutivité du déficit moteur est très variable :

- **d'une forme à l'autre** : généralement, les formes tardives sont d'évolution clinique plus rapide,
- **d'un individu à l'autre** : certains garderont une marche autonome, voire aidée d'une ou deux cannes à vie ; d'autres nécessiteront, au cours du temps, le recours au fauteuil roulant.

1.3.2 Les contractures et douleurs musculaires

- **Les douleurs** sont provoquées par les contractures musculaires permanentes et par des crampes. Elles sont plus ou moins bien atténuées par certains médicaments et par la kinésithérapie.
- **La crampe musculaire** est une douleur vive et brutale, avec mise en tension, qui survient souvent au mollet, plutôt la nuit et nécessite pour être vaincue, une extension passive du muscle.
- **La contracture**, quant à elle, est une contraction involontaire, permanente et douloureuse du muscle ou de groupes musculaires. La douleur engendrée est moins aiguë que la crampe, plus sourde, plus

Polygone de sustentation

Zone au sol sur laquelle repose le corps en équilibre.

diffuse et épuisante. Elle intéresse des groupes musculaires plus diffus et dispersés.

Il est important de noter que toute « épine irritative », c'est-à-dire une irritation provoquant une gêne ou douleur, aussi bien une irritation d'appui plantaire (ongle incarné, cor...) que des problèmes articulaires, tendineux ou simplement l'envie d'uriner, accroît notablement la spasticité.

Au fil du temps aussi, les contractures s'intensifient en puissance et en nombre de groupes musculaires concernés. Elles entraînent une réelle entrave à la marche, en bloquant les mouvements normalement effectués, voire en créant des raccourcissements musculo-tendineux invincibles. Pour traiter ces contractures ou leurs conséquences, il peut être nécessaire d'avoir recours à des injections de toxine botulique, voire à des interventions chirurgicales sur les tendons ou les nerfs concernés (Cf. chap. Traitement).

1.3.3 Les troubles de la posture vertébrale

Les tensions musculaires découlant de la spasticité des muscles postérieurs vont entraîner des rétractions musculaires et des déformations vertébrales de type hyper lordose (cambrure exagérée).

1.3.4 Les troubles de l'équilibre

Les contractures et la position des pieds généralement rentrants et « steppants », c'est à dire raclant le sol, gênent la stabilité des mouvements de marche et provoquent des chutes intempestives en butant sur des obstacles, même minimes. En position statique, il existe une augmentation du **polygone de sustentation**, pour compenser les difficultés de coordination nécessaire, entre muscles agonistes et antagonistes, et conserver la position d'équilibre.

1.3.5 La fatigabilité

La fatigabilité à tout effort devient importante. Hormis cette fatigabilité d'effort, peuvent se rencontrer des épisodes de « fatigue pathologique intense » et non calmée par le repos ou une quelconque prise médicamenteuse. Comme dans toutes les atteintes neurologiques centrales, il s'agit d'une fatigue sans cause explicable qui peut durer des semaines et empêche toute activité physique minime, voire intellectuelle.

1.3.6 Les troubles urinaires

Ils sont fréquents. Une étude française sur les troubles urinaires menée sur 47 patients français avec PSH a montré que 70% des malades sont concernés*.

*Référence de l'étude :

Bladder dysfunction in hereditary spastic paraplegia : a clinical and urodynamic evaluation. *Spinal Cord* 2012 50, 558-562.

- **L'urgenterie** : c'est la plus fréquente. Elle correspond à une hyperactivité de la vessie avec une envie d'uriner impérieuse et urgente qui s'accompagne d'une augmentation des contractures musculaires des membres inférieures.
- **La pollakiurie** : C'est le fait d'avoir une envie fréquente d'uriner. Cette envie, diurne et nocturne, correspond à une réduction de la plasticité de la vessie.
- **La dysurie** : c'est un trouble de la miction qui peut entraîner une élimination vésicale en plusieurs fois.
- **L'incontinence** : le sphincter ne fonctionne pas bien. Les urines sont mal retenues.

Des infections urinaires sont plus fréquentes que la moyenne du fait des troubles anatomiques.

Témoignage

✎ Outre les différents symptômes liés à la maladie, le plus difficile à supporter pour moi est la fatigabilité. Bien sûr, je suis également très préoccupé par l'évolution de la maladie, entre autres, par mes problèmes urinaires et la difficulté à me déplacer. Concernant mon environnement familial, j'éprouve de plus en plus de difficultés à faire les choses quotidiennes de la vie et cette incapacité retombe sur ma compagne, ce qui est très difficile à vivre pour elle et pour moi.  **Gérard**

1.3.7 Les troubles sexuels

Comme pour toute paraplégie (spastique ou flasque), des altérations de la fonction sexuelle peuvent parfois survenir.

1.3.8 Les troubles fécaux

Peu fréquents néanmoins, ces troubles doivent être mentionnés : constipation due à l'immobilité et au trouble neurologique ou, au contraire, extrême impériosité nécessitant une exonération immédiate des matières fécales.

1.4 Caractères spécifiques aux formes compliquées

Les formes compliquées associent à la paraplégie spastique pure, décrite ci-dessus, des manifestations cliniques liées à d'autres atteintes neurologiques :

- **un syndrome cérébelleux** (atteinte du cervelet), avec une « voix scandée » typique, des troubles de l'équilibre et/ou de la déglutition,
- **une atrophie du nerf optique**, entraînant un déficit visuel, qui précède chronologiquement l'apparition des troubles moteurs aux membres inférieurs,

- **une atrophie du corps calleux** (structure reliant les deux hémisphères du cerveau), entraînant d'importants déficits neurologiques, pouvant s'associer à des troubles psychiques, voire mentaux.

Plus rares que les formes pures, les formes compliquées font actuellement l'objet de recherches en génétique qui devraient permettre de mieux les définir.

Témoignage

☒ Certaines formes de paraparésie spastiques sont diagnostiquées « compliquées ». Pour les familles, cela signifie dans un premier temps un tableau clinique très flou, avec des « diagnostics » provisoires et répétés, des rendez-vous innombrables pour mettre un nom sur des syndromes diffus mais souvent très invalidants et qui peuvent être gravement évolutifs.

Ainsi mes deux enfants qui ont déclaré la maladie au début de l'adolescence (aucun cas connu dans la famille) ont perdu rapidement la marche avec une spasticité de plus en plus importante, mais ont également connu une stagnation de croissance, puis une stagnation intellectuelle, des troubles dépressifs, une incontinence urinaire puis des troubles sphinctériens, une atteinte des voies visuelles jusqu'à une perte progressive de presque toute leur motricité, avec troubles cognitifs et ralentissement psycho-moteur importants. ☒

Une famille concernée par une forme dite « compliquée »

1.5 Variations de survenue et d'expression des PSH

Au sein d'une même forme, pure ou compliquée, comme au sein d'une même famille (affectée par la mutation du même gène), il existe une grande variabilité d'expression des PSH : un enfant n'exprimera pas forcément son déficit neurologique comme son père ou sa mère; deux frères atteints peuvent marcher différemment. Il a été décrit la possibilité d'« anticipation » au sein des familles mais, à ce jour, ce phénomène est loin d'être établi.

En génétique, l'**anticipation** désigne le fait que, au sein d'une même famille, certaines maladies héréditaires s'aggravent (changent de symptôme ou seulement s'aggravent), voire surviennent plus précocement au fur et à mesure de la transmission de cette maladie au cours des générations.

2. LES DIAGNOSTICS CLINIQUES ET GÉNÉTIQUES

Le diagnostic d'une PSH s'appuie sur l'étude des antécédents familiaux et personnels, puis sur les données d'un examen clinique minutieux, complété par des examens paracliniques et une recherche génétique. Compte tenu de la rareté des PSH, le diagnostic doit être posé, voire confirmé par un neurologue connaissant bien la maladie et consultant dans un centre de référence ou de compétence (cf Chapitre informations utiles).

2.1 Le diagnostic clinique

Le diagnostic clinique du neurologue spécialiste visera à révéler :

- une démarche en ciseaux,
- une raideur articulaire et musculaire à l'étirement,
- une fatigabilité musculaire des jambes, en station debout prolongée,
- un signe de Babinski, c'est à dire une extension « lente et majestueuse » du gros orteil après grattage du bord externe de la plante du pied, qui traduit le syndrome **pyramidal**,
- des réflexes ostéo-tendineux vifs aux membres inférieurs, et parfois aux membres supérieurs, diffusés et **polycinétiques**,

Les examens complémentaires au diagnostic clinique peuvent être demandés par le neurologue en fonction du contexte clinique et familial :

- le scanner et l'imagerie par résonance magnétique nucléaire (IRM) **médullaire** et cérébrale pour éliminer toute cause locale compressive (tumeur, hématome, hernie) ou altération de la gaine de myéline des nerfs (sclérose en plaques),
- le dosage des acides gras à très longue chaîne pour écarter toute **leucodystrophie**,
- des examens biologiques normaux du liquide céphalo-rachidien (LCR) après ponction lombaire, excluront une sclérose en plaques ainsi que toute autre pathologie inflammatoire ou immunologique,
- un électromyogramme (EMG) normal recherchera toute maladie neuromusculaire périphérique,
- les potentiels évoqués moteurs (PEM), qui enregistrent le temps de transmission de l'influx nerveux, depuis le cerveau dans la moelle épinière, explorent la conduction nerveuse motrice centrale. Ces PEM mettront alors, eux, en évidence un **ralentissement de la transmission des influx nerveux depuis le cerveau, tout au long de la moelle épinière**,
- une recherche génétique avec le consentement du malade peut être proposée et réalisée à partir d'une prise de sang.

Pyramidal

Ensemble des symptômes et signes cliniques dus à une atteinte de la voie pyramidale ou cortico-spinale (support de la motricité volontaire).

Polycinétiques

Réflexe tendineux caractérisé par la production de plusieurs secousses consécutives à un seul ébranlement, même minime.

IRM médullaire

Examen radiologique explorant la moelle épinière.

Leucodystrophie

Maladies rares caractérisées par un processus de perte de myéline (substance blanche) du système nerveux central et périphérique.

L'ensemble des antécédents, des signes cliniques et des données complémentaires permettra ainsi au neurologue spécialiste de distinguer les formes pures de PSH présentant uniquement un syndrome pyramidal des formes complexes associant un syndrome pyramidal à d'autres atteintes neurologiques (atrophie optique, syndrome cérébelleux, troubles mentaux, rétinite pigmentaire, neuropathie, amyotrophie).

Bon à savoir

Joseph Babinski (1857-1932) est un neurologue français d'ascendance polonaise qui a codifié la neurologie et distingué les grandes affections neurologiques organiques des syndromes psychiatriques. Elève de Charcot à l'Hôpital Salpêtrière, ses études sur les réflexes, la physiologie du cervelet ont fondé l'aura de la société française de neurologie dans le monde.

2.2 La consultation génétique

2.2.1 La mise en œuvre

Pour bénéficier d'un test génétique, il faut suivre le processus suivant :

- **Étape 1** : une consultation clinique auprès d'un neurologue spécialiste qui établit un bilan neurologique exhaustif.
- **Étape 2** : en cas de suspicion d'une PSH (présence ou doute de la maladie chez un ou plusieurs membres de la famille) et au vu des symptômes, le neurologue oriente vers l'un des 2 centres de référence ou vers l'un des 12 centres de compétence répertoriés sur le site Orphanet : www.orphanet.fr
- **Étape 3** : consultation avec un médecin généticien référent. À partir de l'arbre généalogique, des personnes atteintes et indemnes dans la famille, ce généticien établit un conseil génétique sur le risque de transmission de la maladie et propose de réaliser un test génétique pour identifier le gène en cause. On appelle « cas index », la personne atteinte qui permettra d'identifier le gène en cause dans toute la famille. Le prélèvement de sang sera pratiqué après avoir signé un consentement éclairé.

2.2.2 Les résultats

Les résultats des tests sont longs à obtenir et requièrent environ 6 mois.

- **1^{re} situation** : recherche des gènes connus car le plus fréquemment mutés. Ils sont pratiqués à l'hôpital et pris en charge par la Sécurité Sociale.



www.orphanet.fr

En 2014, il s'agit des gènes suivants :

- pour une transmission autosomique dominante :
gènes SPG4, SPG3A, SPG10, SPG31;
- pour une transmission autosomique récessive :
SPG11, SPG5, SPG7, SPG15.

Les techniques nouvelles de séquençage à haut débit devraient permettre dans un avenir proche d'accroître le nombre de gènes systématiquement recherchés à l'hôpital.

Si un gène a pu être identifié comme muté sur le prélèvement du patient, le résultat lui est alors remis lors d'une nouvelle consultation. Il devient ainsi le patient « index » de sa famille. Des examens complémentaires sur d'autres membres de la famille sont parfois nécessaires, avec leur accord, pour confirmer qu'une mutation est bien responsable de la maladie.

La connaissance du gène responsable chez le cas « index » permet de proposer aux autres personnes de la famille qui le souhaitent un diagnostic pré-symptomatique (« suis-je à risque de développer la maladie ou non ? »).

- **2^e situation** : Si aucun gène fréquent n'est trouvé, aucun résultat n'est alors fourni car les examens sont pratiqués dans un laboratoire de recherche qui continuera à explorer tous les gènes connus à ce jour pour faire avancer la recherche. (Lecture du consentement éclairé et accord signé).

2.2.3 Désir d'enfant

Pour les couples souhaitant avoir un enfant, si le gène muté est connu et bien identifié, vient la question : « notre bébé va-t-il être porteur de la mutation ou non ? Si oui va-t-il développer une PSH ? ». Certains couples peuvent éventuellement envisager de bénéficier de tests particuliers :

- **Soit sur le fœtus *in utero*** : on parle alors de diagnostic prénatal (DPN). Son objectif est de détecter avant la naissance une affection d'une particulière gravité, et de pouvoir proposer aux parents de les aider à se préparer à l'accueillir ou de décider de provoquer un avortement.
- **Soit avant l'implantation de l'embryon** : on parle alors de diagnostic préimplantatoire (DPI). Cette technique ne concerne que les couples à haut risque de maladie génétique grave et incurable, qui compte-tenu de ces circonstances, recourent à l'assistance médicale à la procréation pour réaliser leur projet de grossesse. Son principe est d'identifier les embryons sains au cours d'une fécondation in vitro. Un nombre très restreint de couples en France y ont recours chaque année.



Pour la majorité des PSH, maladies n'engageant pas le pronostic vital, ces tests ne sont pas proposés. Seules les formes sévères de PSH touchant le cerveau et les facultés cognitives sont aujourd'hui considérées comme éligibles pour un DPN.

Les parents doivent être informés par le généticien référent des conséquences de ces tests, qui ne peuvent être réalisés que s'il y a eu un consentement écrit.

Le dossier médical des parents candidats doit d'abord être examiné par un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) qui donnera son accord ou non pour l'un des tests en fonction du caractère héréditaire, de la gravité et de l'incurabilité de la maladie. Les délais d'attente sont longs*.

Il existe en France un seul centre qui assure le suivi des grossesses des femmes en situation de handicap moteur, visuel ou auditif : la consultation mère-enfant parentalité handicaps moteur et sensoriel de l'Institut Mutualiste Montsouris à Paris, 75 014. Créé en 2006 sous l'impulsion d'une sage-femme elle-même handicapée, ce Service d'Accompagnement à la Parentalité des Personnes Handicapées (SAPPH) assure auprès des deux parents le suivi, de la préconception jusqu'au retour à la maison, à la fois sur le plan matériel, physique et moral.

*Informations sur le diagnostic prénatal : Les dispositions légales encadrant ces démarches du code de la santé publique (articles L2131-1), sont réactualisées lors des révisions de la Loi de bioéthique. (Voir site de l'agence de biomédecine <http://www.agence-biomedecine.fr>).



Traitements et suivi

Les traitements et modalités du suivi seront idéalement établis à l'issue d'une consultation multidisciplinaire organisée lors de l'hospitalisation en centre de référence ou de compétence, pour le bilan diagnostique.

Actuellement, il n'existe pas de traitement curatif des PSH, c'est-à-dire que l'on ne dispose d'aucune possibilité permettant de compenser le déficit du faisceau pyramidal (ou cortico-spinal) qui est à l'origine neurologique des signes de la maladie. Comme on ne peut agir sur la cause, au niveau de la moelle épinière, on agit sur la conséquence, c'est à dire sur la musculature déficiente de l'appareil locomoteur.

C'est donc seulement à l'aide de traitements symptomatiques pour les muscles affectés hyperactifs (spastiques) et parétiques (déficients) ou de leurs conséquences, que la personne atteinte de PSH pourra agir en bénéficiant du conseil éclairé de ses soignants.

L'effet des traitements médicamenteux s'avère très variable d'un sujet à l'autre.

Le traitement implique non seulement de faire appel à une équipe soignante pluridisciplinaire bien coordonnée mais aussi d'apprendre à autogérer sa maladie.

1. PRISE EN CHARGE PARAMÉDICALE

La prise en charge paramédicale consiste à permettre au patient de vivre en bonne intelligence avec sa maladie en fonction de ses possibilités du moment.

Ses objectifs sont de prévenir la survenue de rétractions, de réduire la spasticité par des moyens physiologiques, et de maintenir une activité physique la plus fonctionnelle possible.

1.1 Bilan du spécialiste de Médecine Physique et de Réadaptation (MPR)

La consultation auprès du spécialiste va permettre à chacun de comprendre ses déficits posturaux, de ménager sa locomotion, d'aménager ses activités dans l'économie de ses gestes et de se prendre en charge.

Elle consistera à faire le bilan de l'état de la musculature :

- certains muscles sont faibles (« parétiques »),
- des rétractions tendineuses se sont formées,
- d'autres muscles sont spastiques, autrement dit en hyperactivité.

1.2 Les traitements proposés

Le traitement d'une PSH se fonde avant tout sur des actes de kinésithérapie et de réadaptation fonctionnelle.

Cette prise en charge, guidée par le bilan établi par le médecin MPR, pourra débuter dans un centre de rééducation fonctionnelle, avec une équipe pluridisciplinaire puis relayée au cabinet d'un professionnel libéral, maîtrisant bien la réadaptation neurologique :

- les chaussures orthopédiques ou des orthèses releveuses du pied pour limiter le mouvement de fauchage de la jambe, avec chute de la pointe du pied. Ces solutions peuvent être utiles, tant que le déficit moteur et la spasticité ne sont pas trop importants,
- la kinésithérapie pour réaliser des étirements et des mobilisations passives, en privilégiant les exercices qui favorisent l'allongement musculaire et la conservation des amplitudes articulaires tout en maintenant une masse musculaire fonctionnelle,
- les massages actifs pour décontracter les masses musculaires tendues en dépit d'un effet qui peut s'estomper avec le temps.

La kinésithérapie, (pour certains, au quotidien, pour d'autres, une à plusieurs fois par semaine) doit, autant que possible, se poursuivre au domicile du malade, essentiellement par la personne elle-même, en alternant des postures passives d'auto-étirement, des mobilisations et des exercices dynamiques si le handicap le permet (Cf. vie quotidienne).

L'Hydrothérapie ou la balnéothérapie sont généralement très appréciées des malades et efficaces, avec réalisation des mêmes mouvements que ceux pratiqués "à sec", les efforts à produire étant beaucoup moins importants qu'à l'air libre. La température de l'eau, pour diminuer les contractures,

varie selon les formes de PSH : soit bien chaude (30 à 35°) pour la plupart des cas, soit très fraîche, voire glacée, pour certains autres.

La prise en charge multidisciplinaire paramédicale intègre aussi : l'ergothérapeute au plan physique et le psychologue au plan psychique. Leur contribution est importante au bien-être quotidien.



En dehors de ces pratiques de base, des moyens complémentaires adaptés permettent de mieux vivre avec la PSH : aquagym, thérapies alternatives, l'activité physique adaptée (voir chapitre sur la vie quotidienne).

2. PRISE EN CHARGE MÉDICALE



Maladies neurodégénératives du système nerveux central, maladies rares et invalidantes, les PSH sont prises en charge dans le cadre des Plans Nationaux Maladie Rare (PNMR). Les différents PNMR ont défini et labellisé des centres de référence et/ou de compétence pour coordonner, au mieux, la prise en charge des malades, en parfaite collaboration avec l'ensemble des professionnels de santé de proximité (voir chapitre sur l'organisation des soins).

Les malades consultent leur centre de référence ou de compétence à une périodicité annuelle ou bisannuelle selon le cas, pour ajuster les soins à fournir selon l'évolution personnelle et des avancées de la prise en charge.

La kinésithérapie et le maintien d'une activité physique, pierres d'angle du traitement symptomatique des PSH doivent, dans un grand nombre de cas, être accompagnée d'un traitement médicamenteux de la spasticité.

Mais, attention, si la spasticité a souvent un retentissement péjoratif sur la motricité et l'appareil locomoteur, elle peut chez certains ne pas être trop gênante, voire même être utile (pour mémoire c'est la spasticité qui nous permet de « rester encore debout » !

Tout malade spastique ne nécessite pas systématiquement de traitement médicamenteux anti spastique. En effet, en perdant la spasticité, qui compensait le déficit moteur, un patient qui parvenait encore à déambuler, peut ne plus pouvoir marcher.

Aussi la consultation d'un MPR spécialiste de la maladie après analyse clinique rigoureuse permettra de déterminer l'importance, les conséquences réelles et la répartition des déficits. Cet examen conditionne le traitement de la spasticité.

2.1 L'approche thérapeutique

L'effet des traitements médicamenteux étant très variable d'un sujet à l'autre, le médecin adaptera ses choix thérapeutiques et posologies.

Schématiquement, l'arsenal thérapeutique pour lutter contre la spasticité musculaire permanente, source de douleurs constantes, non calmées par des antalgiques « classiques », suit les étapes suivantes :

1. Médicaments par voie orale: anti-spastiques (Baclofène, Dantrolène, Tiazanidine) et Myorelaxants (Tetrazepam, voire Diazepam ou Clonazepam) / apparentés aux anti-épileptiques (Prégabaline = ; Gabapentine) / Antiparkinsoniens (Ropinirole), lors de mouvements incontrôlés nocturnes.
2. Injections de Toxine Botulique sérotype A dans les muscles spastiques.
3. Alcoolisation ou Phénolisation d'un nerf.
4. Actes chirurgicaux.

2.2 Les médicaments utilisés



- Les médicaments par voie orale : mis à part les myorelaxants à base de Benzodiazépine, peu actifs, les anti-spastiques ((Baclofène, Dantrolène) sont les traitements de première intention. D'autres produits, apparentés aux anti-épileptiques, peuvent, sur prescription spécialisée, éventuellement être utilisés, en particulier en cas de douleurs importantes : (Prégabaline, Gabapentine).

- Les injections de toxine botulique sérotype A dans les muscles les plus spastiques (adducteurs, triceps suraux, etc.) en seconde intention, tenant compte du caractère localisé ou diffus de la spasticité, sont pratiquées par une équipe spécialisée. Dans les cas de spasticité importante, l'administration **intra-thécale de Baclofène (BIT)** peut être proposée après la pose à l'hôpital d'une pompe miniaturisée implantée sous la peau de l'abdomen. Le plus souvent il y a une nécessité d'augmenter les doses dans les 6 à 9 premiers mois post-implantation, pour s'adapter au mieux à l'état clinique.
- La **neurolyse chimique** : L'alcool et le phénol en détruisant le nerf de manière irréversible réduisent la spasticité.

La neurolyse peut dans certains cas de spasticité particulièrement diffuse et gênante être proposé en traitement local de première intention, mais le plus souvent elle est proposée en complément d'un autre traitement local (toxine botulinique).

Une information précise systématique des bénéfices attendus et des risques possibles doit être fournie au patient et/ou à son entourage, au regard de la chirurgie.

2.3 Les interventions chirurgicales

Des interventions chirurgicales éventuelles peuvent être proposées, après avis spécialisé et entente pluridisciplinaire.

Ce sont principalement des interventions de neurochirurgie : section d'un nerf moteur à l'origine de contractures intenses. Cette neurotomie, généralement précédée par la réalisation d'un « **bloc moteur temporaire** », qui sert de test thérapeutique préalable

Les interventions orthopédiques, peuvent être de deux types :

- **Ligamentoplastie**, pour allonger chirurgicalement un Tendon d'Achille raccourci,
- **Arthrodèse** de cheville, en particulier après neurolyse chimique, pour « bloquer » définitivement l'articulation en position la plus fonctionnelle possible.

Ces interventions sont suivies de périodes de réadaptation plus ou moins prolongées. Concernant les troubles sphinctériens (urinaires, fécaux) et sexuels, c'est la consultation pluri-disciplinaire pratiquée au Centre de Référence ou au Centre de Compétence qui va permettre de diriger le patient vers les spécialistes compétents.

BIT

Injection 'directe' du Baclofène dans le liquide céphalo-rachidien situé dans l'espace péri-dural autour de la moelle épinière.

Bloc moteur temporaire

Permet via une anesthésie de savoir si un acte chirurgical bloquant l'activité nerveuse peut entraîner une analgésie durable, voire définitive.

Ligamentoplastie

procédure chirurgicale réalisant le remplacement d'un ligament déficient par une greffe ligamentaire.

Arthrodèse

Intervention chirurgicale, souvent irréversible, destinée à bloquer une articulation lésée par l'obtention d'une fusion osseuse dans le but de corriger une déformation ou de soulager la douleur.

En synthèse

Recommandations de bonne pratique préconisées en juin 2009 par l'Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé des Produits (AFSAAPS).

Une fois avéré le caractère gênant de la spasticité :

1/ Le traitement médicamenteux de la spasticité ne peut être envisagé en dehors des autres modalités thérapeutiques,

2/ La kinésithérapie est le traitement de base.

Elle permet souvent d'éviter les rétractions musculaires mais ne peut atténuer la spasticité au long cours,

3/ Les traitements médicamenteux s'envisagent :

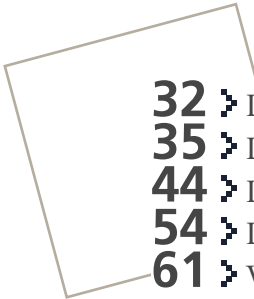
- dès que la spasticité est reconnue gênante sans attendre une éventuelle stabilité,
- après avoir éliminé une éventuelle cause nociceptive aggravante,
- après avoir fixé des objectifs précis avec le patient,
- selon le caractère localisé ou diffus de la spasticité,
- en privilégiant l'approche focale,
- éventuellement guidés par la réalisation d'un bloc moteur test.

4/ L'immobilisation transitoire dans des attelles de posture est parfois utile notamment chez l'enfant après traitement focal, sous surveillance attentive notamment cutanée.

5/ L'inefficacité du traitement bien conduit doit faire envisager les approches chirurgicales.



2. LE QUOTIDIEN

- 
- 32** › L'annonce du diagnostic
 - 35** › La gestion du corps
 - 44** › La gestion psychologique du handicap
 - 54** › La vie quotidienne et PSH
 - 61** › Vie sociale et professionnelle



L'annonce du diagnostic

L'annonce du diagnostic signifie une vie différente, et un mode d'emploi différent de celui imaginé. Très vite, on saisit que c'est le début d'une situation particulière. Les questions sur l'avenir de chacun restent sans réponse, compte-tenu de l'évolutivité de la maladie : c'est l'inconnu !

Les PSH, maladies hétérogènes, sont difficiles à comprendre. Les informations sont nombreuses et parfois graves ou inquiétantes. Cette maladie rare n'est pas connue dans la population générale, elle peut entraîner différents dysfonctionnements. L'émotion qui envahit les parents (forme juvénile) ou l'adulte (forme tardive) et sa famille est très forte. La personne qui reçoit l'information est sous le choc, sidérée, il lui est très difficile de penser avec raison.

L'annonce du diagnostic est un moment également difficile pour le soignant qui va, pour cela, proposer aux familles de rester à leur disposition pour les revoir.

Lorsque l'annonce est faite par le généticien dans un Centre de Référence, elle se fait en consultation, avec présence d'un psychologue. Les familles peuvent ainsi reprendre un rendez-vous avec le psychologue au sein de l'hôpital en fonction de leurs besoins.

En effet l'annonce du diagnostic a un fort retentissement psychologique qui peut provoquer du déni, une situation d'isolement, un sentiment d'incompréhension, de la peur, de la colère, un état dépressif. En plus de ces états psychologiques variables d'une personne à l'autre, on remarque que le point commun chez les parents est de développer un sentiment de culpabilité.

Le retour d'expérience des familles montre que la réaction de la personne concernée et des parents est différente selon l'âge au moment du diagnostic, qu'il s'agisse d'une forme juvénile ou d'une forme tardive.

Schématiquement, on peut parler de deux moments différents :

- **Lorsque l'annonce se fait dans l'enfance** : Les parents connaissent enfin l'origine des difficultés de leur enfant. Ils savent que la cause génétique porte un nom, ils vont pouvoir obtenir des informations et les partager. Mais très vite, la question se pose de l'annoncer à la famille, car la suspicion ou la certitude du caractère héréditaire de la maladie concerne la famille toute entière. Commence alors une période qui peut s'avérer très douloureuse et déstabilisante pour l'unité de la famille élargie. Cette période peut être longue et conduire pour certaines familles à des tensions, des séparations, chacun rejetant la « faute » sur l'autre « bord » ! Quoiqu'il en soit c'est l'évolution de la maladie qui génère l'angoisse dans la famille concernée, l'enfant atteint et ses parents.
- **Lorsque le diagnostic est posé à l'âge adulte et que la maladie ne s'est pas encore totalement exprimée** : selon que l'existence de la maladie soit connue ou non de la famille, les mêmes réactions de déni ou d'accusation peuvent concerner tous les membres de la famille. Pour la personne concernée et sa cellule familiale, là encore c'est l'évolution de la maladie qui constitue le souci premier, puis vient la question de l'insertion professionnelle.

Avoir un diagnostic permet de poser un pied dans la réalité. L'errance de diagnostic est difficile et aboutit à un plus grand isolement des familles, à un repli sur elles-mêmes.

Témoignage

« J'ai 58 ans. Diagnostiqué à l'âge de 22 ans car mon père avait fait lui-même l'objet d'un diagnostic positif -si je puis dire-, je ne présentais alors que des symptômes de fatigue à la course à pied, de spasticité dans des conditions particulières de marche (en descente dans le froid), mais de façon générale, nulle gêne dans mes déplacements. Avant la consultation (permettant de déterminer si j'étais atteint en stimulant les muscles des jambes et en regardant la réponse sur un oscilloscope) dans le service spécialisé de la Salpêtrière, je connaissais le résultat compte tenu de ce que mes parents m'avaient dit du problème et de ce que je vivais. L'annonce du résultat ne m'a pas surpris et le souvenir qu'il me reste est que durant toute la période de test j'avais l'impression d'être un objet branché sur une machine... » Sébastien

Réussir petit à petit à voir les choses en face, prendre la mesure de la situation, vaincre ses peurs, comprendre et vivre avec la paralysie spastique est un processus qui va prendre beaucoup de temps, cela se fera au rythme de chacun et de son entourage. Chacun réagit à sa manière et dans les limites de ce qu'il peut alors.

Ce qui se dégage de l'expérience des personnes concernées c'est la nécessité de la parole. Parler au sein du couple, avec ses proches, dans des groupes de soutien et aussi avec des psychologues si on le désire.

Témoignage

✂ J'amusais mes camarades de CM1 en provoquant des tremblements volontaires de mes jambes, au sol cela faisait des claquettes... très drôle ! Sauf qu'un jour, impossible de les stopper ! Ce qui me conduisit peu de temps après, en culotte blanche Petit Bateau devant une brochette de blouses blanches dans une salle impersonnelle, au sol froid, d'un vieux bâtiment de Saint-Vincent-de-Paul.

L'annonce ? Sorte de black-out pour moi, brutal pour ma maman qui était seule avec moi lors de l'annonce, cataclysmique pour mon père qui se sentait fautif. Dans mes lointains souvenirs de petite fille, il semble entendre le grand chef dire à ma mère : « Ne cherchez pas plus loin, Madame. C'est la maladie de votre mari. » Adieu à une vie de tous les possibles ! Bonjour et meilleures salutations messieurs les docteurs, kinés et spécialistes de tout poil ! Nous allons désormais nous côtoyer... ✂ Marie

En synthèse

Un tel parcours de vie transforme les parents et la famille désormais recentrés sur des valeurs essentielles. La nécessité de devoir en permanence se battre, pousse à se surpasser constamment, d'où un sentiment d'épuisement et un besoin légitime et indispensable de se reposer et de se ressourcer autant que possible. Il ne faut donc pas hésiter quand cela est possible, à faire appel aux bonnes volontés de son entourage. Même si trop souvent les objectifs ne sont pas atteints, c'est l'espérance de progrès ainsi que la force et le courage des enfants atteints de PSH qui font la persévérance des familles.



La gestion du corps

Le quotidien est rythmé par les séances de rééducation, de kiné, de piscine. Dans cette gestion du quotidien, comment passer du traitement médical à une activité physique appropriée à chacun ?

Nul ne sait comment la maladie évoluera ! Un entretien physique régulier peut ralentir l'évolution à condition qu'il soit quotidien et non excessif pour éviter la fatigue. L'objectif est de se sentir bien en maintenant l'acquis, l'état actuel.

Il n'y a pas de méthode idéale et universelle pour mieux vivre avec une PSH, Il n'y a pas de recette à proposer. Il s'agit avant tout d'être soi.

Les muscles des jambes devenant de plus en plus « raides », marcher est une véritable épreuve. Les automatismes se perdent, et tout déplacement se fait en pensant constamment la marche, au risque de chuter. La perte d'adaptation au stress et la lenteur des déplacements obligent aussi à contrôler son corps en permanence.

La fatigue vient très vite dans la journée, réduisant le rayon d'action.

Les centres de référence préconisent de fuir le stress, de réduire les tensions intérieures. Une situation qui nécessite une conversation corps-esprit très subtile pour éviter le cercle vicieux hyper-activité/spasticité. Quel que soit le degré du handicap, une personne avec PSH doit s'autogérer en accord avec ses capacités du moment.

Le maintien d'une activité physique poursuit 3 objectifs :

- réaliser les actes quotidiens de la vie (se déplacer, se baisser, se relever),
- prévenir les chutes et leurs conséquences,
- contenir l'évolution de la maladie.

Pour répondre à ces objectifs, suite à une enquête réalisée par l'Association ASL-HSP-FRANCE en 2014, plusieurs approches peuvent être suivies. Non exclusives, leur pratique dépend pour chacun du niveau de handicap, de données personnelles (tempérament, choix de vie...), et des possibilités physiques et mentales du moment.

1. KINÉSITHÉRAPIE ET STAGES DE RÉADAPTATION FONCTIONNELLE

À partir du bilan du médecin physique de réadaptation, il est conseillé, pour diminuer la rapidité d'évolution et conserver une autonomie la plus large possible, de faire une à deux fois par an, des stages de rééducation fonctionnelle soutenue, dans un service ou un établissement spécialisé réalisé en hospitalisation complète ou en hôpital de jour.



Lors de ces séjours, l'ensemble des équipes soignantes pourront mettre en œuvre un réel coaching personnalisé associant :

- kinésithérapie avec étirements très régulièrement répétés des muscles contracturés, apprentissage des exercices d'auto-étirement,
- réadaptation fonctionnelle: réentraînement à la marche avec ou sans obstacle, travail sur le renforcement des postures d'équilibre et du passage de la position assise à debout, apprentissage au relevé du sol,
- balnéothérapie,
- relaxation, exercices de psychomotricité, voire d'orthophonie,
- exercices de « remise en forme » permettant l'entretien des capacités fonctionnelles du haut du corps et l'aptitude à l'effort physique,

- éventuellement initiation à des Activités Physiques Adaptées (APA),
- entretiens Psychologiques.

Bon à savoir

Un appareillage motorisé a été récemment proposé pour lutter contre les contractures. Le MOTOMED Viva 2[®] mobilise passivement les membres inférieurs à l'aide d'un pédalier, entraîné par un moteur, avec vitesse de rotation réglable. Mis au point pour les malades souffrant de la maladie de Parkinson, l'appareil gère également les augmentations de tonus musculaire pouvant apparaître durant l'exercice. Voir Internet : www.mobilefrance.fr



www.mobilefrance.fr

La rééducation d'entretien, de retour à domicile, pourra se faire chez un kinésithérapeute, libéral maîtrisant bien les techniques utilisées en neurologie et sensibilisé aux problèmes spécifiques des PSH et, si possible, en liaison avec le neurologue ou le Médecin Physique de Réadaptation (MPR) référent.

L'hospitalisation en service de Soins de Suite et de Réadaptation (SSR), permet aussi de faire le point sur les aides utilisées (cannes-fauteuil), les aménagements nécessaires du domicile et du véhicule, avec un ergothérapeute et/ou une assistante sociale. De plus cette hospitalisation constitue un vrai séjour de répit pour le malade et son aidant.

Bon à savoir

Depuis 2007, deux centres de réadaptation, établissement de l'APHP ont été consacrés aux affections neurodégénératives dont les PSH sans traitement curatif, les syndromes cérébelleux et l'ataxie de Friedreich : l'Hôpital Hélios-Marine de BERCK et l'Hôpital Maritime d'HENDAYE.

Pour une liste des centres spécialisés voir la partie « Informations utiles ».

Petit à petit, la prise en charge adaptée aux PSH progresse régionalement. En 2014, la création des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) a conduit à intégrer les PSH dans la filière BRAIN-TEAM, coordonnée par le Pr. Ch. VERNY du CHU d'Angers.

Témoignage

✎ En 2012 j'ai fait une chute qui m'a beaucoup impressionnée : un traumatisme facial avec fracture fermée du nez. Suite à cette chute, j'étais très angoissée, je n'osais plus marcher seule dans la rue. Alors, j'ai suivi un stage de rééducation fonctionnelle à la Pitié Salpêtrière. Ce stage s'est déroulé comme suit : 1 heure de kiné 3 fois par semaine, 1 heure de marche nordique une fois par semaine, 1 heure de yoga 1 fois par semaine, 1 heure de prise de connaissance de son corps (relaxation) 1 fois par semaine. Ce stage m'a été très bénéfique : pendant 6 mois, j'ai réussi à tenir l'équilibre pendant plus de 3 minutes et je n'avais plus d'angoisses, je marchais seule dans la rue sans appréhension. Je précise qu'il est très important de continuer, chez soi, les exercices qui nous ont été enseignés et de suivre des séances de kinésithérapie. Bientôt je vais suivre un nouveau stage. ✎ **Françoise**

2. L'AUTO-ENTRETIEN

En dehors des séances (mono, bi-hebdomadaires chez le Kinésithérapeute), entretenir son corps procède d'une démarche quotidienne demandant volonté et constance. Il s'agit de maintenir un entraînement régulier de nos mouvements.

Plusieurs méthodes sont utilisées ; trois d'entre elles sont présentées ici :

2.1 L'auto-rééducation contractuelle

Suite au bilan minutieux, membre par membre, segment par segment, faisceau musculaire par faisceau, le médecin MPR définit un profil.

Sur cette base, un contrat d'auto-rééducation est établi qui lie le médecin à la personne : il engage les deux parties. Il est basé sur la réalisation quotidienne par le malade d'alternance postures d'étirement longues (> 10 min) et de mobilisations actives sur un temps court (30 à 60 sec), adaptée au cas.

Ces exercices poursuivent deux objectifs : maintenir la souplesse et la force musculaire des jambes, initier des circuits alternatifs au blocage d'une partie de la moelle épinière lésée. Leur répétition régulière conditionne le bénéfice qu'ils peuvent apporter.

Chaque jour les mouvements réalisés et le temps passé (de 30 minutes à

1 heure) sont notés sur un registre, garant personnel de son implication et de sa volonté à prendre en charge ses difficultés physiques. Les mouvements sont revus en atelier toutes les 6 semaines avec un médecin MPR et un kiné.



Le médecin MPR référent de la personne revoit son patient en consultation 3 fois par an pour établir un bilan par l'analyse de tout le système locomoteur et la réalisation de tests pratiques : les critères sont la vitesse de marche et la longueur des pas. Les résultats exprimés sous forme de courbes permettent de se rendre compte des progrès réalisés et des objectifs nouveaux à atteindre. Cette méthode est exigeante : elle requiert non seulement une grande volonté de la part de la personne mais aussi une motivation sans faille de l'équipe soignante.

Témoignage

📖 L'examen minutieux qui m'a été fait par le MPR m'a permis de mieux prendre conscience de mon handicap, des muscles affectés. Enthousiaste au début j'ai peu à peu lâché. Résultat : je me suis retrouvé à la case départ ! J'ai donc repris, stimulé par mon MPR au mental d'acier, un vrai coach ! Ca m'a demandé beaucoup de mental au début, mais petit à petit je me suis habitué en ne cherchant plus d'excuses. Je pratique donc tous les jours en musique sauf le jour de ma séance de kiné hebdomadaire (30 minutes), je note ce que j'ai fait. Si je suis trop fatigué, service minimum. Si je suis malade stop, mais j'ai conscience qu'il faut reprendre. Si je cesse de travailler 3 jours, je paie la note car je me déplace mal, si je force trop je suis trop fatigué. Bref, au bout d'un an de pratique, je me connais mieux ; cette activité quotidienne fait partie de ma vie au même titre que de prendre mes repas ou ma douche ! 📖 Yann

2.2 La Méthode de Feldenkrais en milieu libéral

Cette méthode a les mêmes buts que toute méthode de kinésithérapie : étirement, renforcement, mobilisation, mais son originalité réside dans le fait qu'elle est aussi une méthode d'apprentissage, d'adaptation fonctionnelle, fondée sur le mouvement, outil privilégié pour prendre conscience de soi, de ses capacités corporelles.

Elle apprend à :

- développer la sensation de la motricité, la coordination,
- organiser sans effort le corps en mouvement dans le champ de la gravité,
- améliorer la qualité du mouvement,
- réduire l'effort et la douleur au profit de la sensation,
- visualiser le mouvement avant l'action pour anticiper et éliminer les mouvements parasites.



Il en résulte une conscience du corps plus fine, créant de nouveaux schémas moteurs : bouger avec un minimum d'effort et un maximum d'efficacité, non par la seule force musculaire mais, par une meilleure connaissance de son fonctionnement, grâce à ses sensations.

La méthode peut se pratiquer en groupe ou individuellement. Non reconnue par les autorités de santé,

cette méthode n'est pas remboursée par la Sécurité Sociale. De plus, le nombre de praticiens Feldenkrais en France est limité. Il est donc nécessaire d'être vigilant et d'éviter « gourous » ou « charlatans ». On peut faire des recherches sur le lien internet : www.feldenkrais-france.org.

2.3 L'Activité Physique Adaptée (APA)

Utilisée comme complément thérapeutique dans les établissements de soins de suite et de réadaptation, l'APA vise à mettre en situation valorisée le sujet afin qu'il rétablisse la communication entre son corps et son esprit, afin qu'il optimise ses capacités physiques, psychologiques, cognitives et sociales.

L'enseignant en APA (il est titulaire d'une licence mention APA et Santé), dont les interventions se distinguent par leur forme et contenu des autres prises en charge thérapeutiques, apporte en effet une dimension éducative et développementale originale dans un contexte où la préoccupation du soin domine habituellement.



www.feldenkrais-france.org

La prise en charge consiste en des activités de diagnostic des attentes, des besoins et des ressources, en vue de co-constructions de projets personnalisés. C'est **l'intersubjectivité** qui détermine le processus d'accompagnement qui se fonde sur l'écoute du sujet, et la prise en compte de sa singularité. Par la médiation de « l'activité physique, sportive ou artistique », l'enseignant en APA crée les conditions d'un mieux être qui est la résultante d'une évolution des capacités d'action et d'interaction inscrivant le sujet dans un projet personnel et situé dans une perspective de vie en société.

Témoignage

❏ C'est la thérapeute qui induit le mouvement, qui manipule les articulations. Le travail se fait sur une table, patient allongé (pieds, jambes), étirements, ou bien assis (cou, épaules, taille). Autre exercice : se lever, se redresser, s'asseoir avec aisance.

Enfin marcher, avec ou sans aide technique. Pendant ces séances se fait aussi un travail de respiration et de relaxation : la détente physique est associée à la détente psychique, apportant un gain de bien-être, d'unité. Les effets de ce travail sont, à la longue, de plus en plus perceptibles, et cela hors du cadre et du temps des séances.

Les sensations éprouvées se fixent dans notre mémoire : on les visualise, on les intègre et spontanément on les retrouve au quotidien, on les réutilise. ❏ **Marie-Christine**

L'intersubjectivité

Est un concept philosophique. C'est l'idée que les hommes sont des sujets pensants capables de prendre en considération la pensée d'autrui dans leur jugement propre.

Plus simplement, il s'agit de la communication entre deux personnes, considérée sur le plan de l'échange de contenus.

2.4 L'activité aquatique

Lorsque les conditions sont réunies (température d'au moins 30°C, petit et grand bain), l'activité aquatique est à conseiller tout particulièrement. Outre le fait qu'elle permet de poursuivre des exercices d'auto-étirement et de marche, elle possède cette singularité de favoriser l'accès à l'expérience corporelle libre et créatrice, sans jugement répressif ou conformiste, d'encourager au sein d'un contexte sportif (la natation) la réconciliation de la personne avec son corps, avec soi, et avec les autres.

Nager c'est bien plus qu'un auto-entretien ciblé sur ses membres inférieurs. C'est aussi et surtout recouvrer une énergie et une force perdues (être ainsi moins fatigable au quotidien), et aussi une plus grande mobilité et une plus grande confiance en soi. Cette confiance en soi est ressentie par une plus grande connaissance de soi réinvestissable en club ordinaire au sein de cours d'aquagym, de natation, où la différence s'efface pour laisser place au plaisir du « faire ensemble ».



www.sfp-apa.fr

L'accompagnement de l'enseignant en APA consiste alors à créer des situations de remise en question et de transformation du cadre de pensée sur le corps, c'est-à-dire en déplaçant l'exploitation organique et fonctionnelle du corps sur le versant de l'émotion et du plaisir, permettant au sujet de s'engager activement dans la sécurisation de son identité pour s'ouvrir à nouveau sur des perspectives possibles.

Des enseignants en APA indépendants, interviennent aussi en libéral ou en proposant leurs services dans des cabinets de santé en collaboration et en complémentarité des kinésithérapeutes.

Voir Internet: www.sfp-apa.fr

Témoignage

« Lorsque ce stage a débuté, j'avais une phobie de l'eau que j'ai dépassée en quelques séances. Ainsi, paradoxalement, c'est le handicap qui m'a aidé à gagner de la maîtrise de mon corps dans l'eau. Loin de m'empêcher de nager, de me « paralyser », cette expérience m'a libérée et m'a permis une reconquête de moi-même. Sans que je le veuille, sans que je le comprenne, nager m'a portée au-delà de mes limites. » **Marie-Christine**

2.5 À chacun son APA

Grâce à la diversité et à l'étendue du registre des activités physiques, sportives ou artistiques, l'enseignant en APA dispose de nombreux moyens pour répondre aux besoins de la personne.

Il s'agit alors de rechercher l'activité physique, sportive ou artistique adaptée au désir du sujet permettant d'allier l'effort au plaisir: pédaler devant sa télé sur un vélo d'appartement, danser, pratiquer le canoë-kayak, la voile, les promenades sur tricycle à pédales ou en hand-bike, le vol en duo en delta-plane...

2.6 Handisport



C'est le moyen de s'affranchir des contraintes imposées par le handicap et la maladie et de créer du lien social. C'est aussi et surtout connaître le plaisir de se dépasser.

Ce peut être du Handbike, de la natation longue distance, ou des sports d'équipe comme le Volley-Ball... Chaque jour, les nouvelles activités pratiquées par des handicapés démontrent au grand public que toute situation de handicap peut être dépassée.

Témoignage

Le Handisport ?

C'est une démarche volontaire et qui fait plaisir. Elle me permet de rencontrer beaucoup d'ami(e)s, de parler d'autre chose que du handicap, de dépasser mes limites.

C'est le vrai carburant qui alimente mon moteur.  **Jacky**



3. DÉPENDANCE : LA RELATION AIDANT-AIDÉ

La situation de handicap, bien souvent, conduit à un état de dépendance pour les actes élémentaires de la vie. Il y a alors nécessité à la personne souffrant de paraplégie de se faire aider. Les « aidants » sont les personnes les plus proches familialement du malade : conjoint, parents, enfants. Des aidants professionnels (aides-soignants, infirmiers) interviennent également.

Les relations aidés-aidants nécessitent un échange permanent, une compréhension réciproque, un respect mutuel. Ces situations peuvent perturber les équilibres familiaux et sociétaux habituels.

Tenir compte du rythme de l'aidé, marcher au pas d'une personne lente présentant une paraplégie spastique, pousser un fauteuil au jour le jour, porter les charges lourdes, s'adapter à une vie ralentie, fatiguent.

De même, accepter de dépendre d'autrui, de déléguer en permanence devient aussi pesant !

Des deux côtés, toute relation dominant-dominé doit être bannie. Exigeant une remise en cause permanente, ces relations ont pour « carburants » l'amour et l'empathie, selon que l'aidant soit de la famille ou professionnel.

➤ La gestion psychologique du handicap

Les difficultés physiques « déteignent » sur l'esprit et réciproquement !

Par nature les personnes atteintes de PSH souvent hypersensibles, réagissent de manière exagérée à toute situation de stress. La difficulté de répondre au quotidien à des stimuli, à des situations d'agression, rend mal à l'aise.

En dépit de la vivacité des réflexes, les personnes avec PSH agissent très lentement, gênant ainsi autrui.

Psychologiquement aussi, à vouloir compenser physiquement ce déficit, que l'on pense être présent dans la tête d'autrui, le corps se raidit exacerbant la spasticité, tout comme avec les « épines irritatives organiques » précitées.



Si l'on veut suivre le rythme imposé par les personnes ne connaissant pas le handicap, on risque de tomber : on se sent très mal.

Il y a donc nécessité à garder le moral.

Subir des examens médicaux, des interventions chirurgicales, faire de la rééducation, être différent des autres est source de problèmes psychologiques. C'est une situation qui ne permet pas de vivre au même rythme que les autres sur le plan scolaire ou, plus tard, social.

L'entourage, certes, peut aider mais, il n'a ni la neutralité ni les compétences d'un psychologue formé. **Une fédération de 3 associations de maladies spinocérébelleuses propose un soutien psychologique téléphonique hebdomadaire et gratuit qui est assuré par des psychologues cliniciens spécialistes de ces maladies. Voir contact dans « Informations utiles ».**

Subir des examens médicaux, des interventions chirurgicales, faire de la rééducation, être différent des autres est source de problèmes psychologiques. C'est une situation qui ne permet pas de vivre au même rythme que les autres sur le plan scolaire ou, plus tard, social.

Témoignage

« J'ai 60 ans et vis en couple ; nous avons eu 2 enfants non touchés actuellement par la maladie. Diagnostiqué il y a 9 ans, je suis depuis en arrêt de travail. Graveur sur pierre, j'ai créé une entreprise de plusieurs salariés, je pratiquais diverses activités physiques : spéléologie, randonnées, ski. Outre les différents symptômes liés à la maladie, le plus difficile à supporter pour moi est la fatigabilité. Bien sûr, je suis également très préoccupé par l'évolution de la maladie, entre autres par mes problèmes urinaires et la difficulté à me déplacer. Concernant mon environnement familial, j'éprouve de plus en plus de difficultés à faire les choses quotidiennes de la vie et cette incapacité retombe sur ma compagne, ce qui est très difficile à vivre pour elle et pour moi. » **Gérard**

1. CHEZ L'ENFANT

Pour l'enfant, le mal-être provient plus de l'incapacité physique que de l'incapacité intellectuelle. En effet, ne pas pouvoir courir, ou faire du sport aussi bien que les autres lui pèse, et lui fait prendre conscience de la différence.

Par conséquent, le développement psychoaffectif peut être perturbé puisqu'il se construit sur des bases fragilisées. L'évolution différente provoque une fragilisation des liens de confiance et de la confiance en soi. Le monde peut devenir un lieu inquiétant où les parents sont le seul refuge fiable. Par ailleurs, la maladie rend différent, met à part, ce qui est bien souvent très difficile à assumer pour des enfants ou des adolescents qui ne demandent qu'à se fondre dans le groupe.

Ce bien être et cet épanouissement bien souvent, ils le trouvent dans leur environnement : ils ont chacun un handicap mais pour eux ils ne sont pas malades, il leur faut juste un peu plus de temps; ils sont remplis d'envie d'une vie comme les autres.

Ils sont également animés d'un profond souci de l'autre.

Témoignage

« J'étais trop petite pour me souvenir de mes langes pour garder les hanches en rotation externe mais plus de 35 ans après, les souvenirs des suites des opérations d'allongements de mes tendons d'Achille restent vivaces et du haut de mes 2 ans, le plus beau métier du monde était celui de masseur-kinésithérapeute, magicien qui remettait les gens debout ! Ensuite, il y a eu l'école avec la découverte de mes différences. Résultats : la « petite boiteuse » qui ne tenait même pas assez longtemps debout pour servir de poteau (toutes les petites filles ayant joué à l'élastique comprendront) a été privée de récréation et a ainsi découvert les joies de la lecture. Heureusement, la famille (nombreuse et comprenant d'autres enfants Strümpell-Lorrain) fait office de tribu et j'ai grandi en pensant qu'avec un peu de solidarité, les difficultés s'aplanissaient.. » **Nathalie**

Témoignage

« Mon plus grand regret...ne pas avoir pu sauter à l'élastique comme mes copines ! Ah si un deuxième... avoir été exclue du cours de danse car selon la prof, je n'arrivais à reproduire les lettres de l'alphabet aussi souplement que mes camarades ! Première fissure à ma confiance en moi et tristesse intense pour une petite fille de 6 ans qui aimait beaucoup danser. Les chorégraphies, je les ai reproduites par la suite, seule devant le grand miroir de ma maison... » Marie

2. CHEZ L'ADOLESCENT

Tout adolescent est confronté à la construction de nouvelles références, de nouveaux repères, à ses transformations physiques, psychiques et affectives. La maladie vient accentuer le trouble qui naît de tous ces changements. La conscience du handicap peut rendre taciturne ; avoir des amis, sa propre maison et un travail, avoir une vie amoureuse, des enfants peut-être (?). S'il ne trouve pas de réponse ni dans sa famille ni à l'extérieur auprès des soignants ou des enseignants, le climat de confiance peut être altéré. Il arrive donc qu'apparaissent des sentiments d'abandon difficiles à dépasser. Cet état psychologique correspond à un sentiment d'insécurité permanent. Cela peut même générer des sentiments de culpabilité et d'échec. Des mécanismes de défense ou de compensation apparaissent parfois. Il peut s'agir de troubles de la conduite alimentaire, du sommeil etc. Au contraire, chez certains, la maladie les rend plus forts, mentalement.

Témoignage

« La boiterie s'installant, l'estime de soi en chute libre, la honte et un sentiment d'injustice omniprésents, les mots assassins envers mon père, ma mère, mon petit frère à qui j'annonçais brutalement que lui aussi était atteint ! Années noires de ma vie dont j'ai encore des difficultés à me pardonner certaines attitudes. Vivre m'était si douloureux à cette période ! » Marie

Les jeunes adultes ont besoin d'aide pour se projeter dans un avenir où tout semble insurmontable en termes d'autonomie.

Au cours de l'enfance et de l'adolescence, se forge l'image de soi et le jugement des autres est important. Toute personne souffrant de paraplégie a besoin de comprendre ce qu'elle a pour se construire, accepter elle-même ses difficultés et pouvoir l'expliquer au besoin aux

personnes de son choix. Les parents devront choisir le moment et la façon dont ils expliqueront le syndrome et ses conséquences : c'est une maladie génétique avec un risque de transmission. Tenir compte de l'âge de leur enfant et de sa capacité d'appréhension implique d'expliquer le syndrome petit à petit.

Témoignage

✎ Les différences et les difficultés s'accroissent : les chaussures orthopédiques ne sont jamais à la mode, les jupes et les robes sont proscrites pour risque de situation embarrassante en cas de chute. Le cartable s'alourdit avec la multiplication des matières et quand on a un équilibre de plus en plus précaire et qu'il faut optimiser les déplacements en s'appuyant sur les murs, l'échange de bons services s'organise : ok pour un exposé préparé ensemble mais tu te charges de mon sac à dos ! On est toujours la bonne copine, celle qui sait tant de choses sur le monde mais qui n'a pas sa place lors des boums car elle ne peut pas danser. Difficile de ruer dans les brancards et de gagner son indépendance alors, on compose en « prenant sa maladie en patience ». ✎ **Nathalie**

3. CHEZ L'ADULTE

Toute personne adulte souhaite une vie à lui faite de projets et d'autonomie. C'est le but à atteindre, savoir ce que l'on veut, comment va-t-on y parvenir ? « Qu'est-ce qu'il y a de mieux pour moi en fonction de ce qu'actuellement, je suis capable de faire et des goûts que j'ai ? Et quand la maladie aura bien évolué, que pourrai-je encore faire ? » Les réflexions sont nombreuses, il faut les partager avec sa famille, l'entourage scolaire, les professionnels de santé et les accompagnants sociaux. Le message est de ne pas rester seul et inoccupé.

Pour les adultes déjà entrés dans la vie active, c'est aussi souvent une reconversion professionnelle qu'il faut envisager voire accepter de cesser de travailler.

Témoignages

« Depuis 3 mois je fatiguais et j'avais du mal à sauter. Mon généraliste m'envoie chez un neurologue. Dans son bureau il fixe ma démarche, puis m'examine.

- pieds creux, et réflexes vifs ! L'un de vos parents avait-il des soucis pour marcher ?
- non, je suis orphelin des deux depuis l'âge de 5 ans, ma tante ne me l'a jamais rapporté
- et vos grands-parents ?
- ma grand-mère est en fauteuil roulant.
- les examens complémentaires pourraient pencher vers un diagnostic de paraplégie.
- paraplégie ?
- Mais ça vous empêchera pas de vivre, faudra changer de métier, c'est tout : vous poster sur un PC !

En 4 minutes, de la planche d'appel du saut en longueur, j'ai sauté dans « l'infirmerie »...

» **Jérémy**, professeur d'EPS, 35 ans

« Dans ma vie d'adulte et de femme, il y eût un avant et un après. Un avant chaotique où je conciliais ma vie sociale, mes études « au rabais », les débuts de ma vie professionnelle, avec une maladie gagnant du terrain et nécessitant plus de soins et d'entretien physique. Une résistance à ce qui avait trait au Strümpell s'était installée et le découragement s'infiltrait en toute chose. À 32 ans, je rencontrais ma moitié qui sût m'accepter telle quelle. L'amour me sauva littéralement ! Désormais, je veille à lutter contre ma spasticité, grâce à l'aide bienveillante de ma kiné Hayette et de ma propre volonté. Le travail à plein temps, la fatigue chronique qui se greffe à mes matins, les chutes répétées, c'est dur mais je tiens ! Nous sommes des guerriers du quotidien, nous autres « Stroumpfs », on devrait recevoir la médaille du mérite ! » **Marie**

4. POUR LES PARENTS

Les parents, outre un fréquent sentiment de culpabilité, se retrouvent angoissés par cette situation médicale complexe et fatigués par un emploi du temps très chargé. L'enfant demande beaucoup d'assistance. C'est souvent la maman qui est à ses côtés pour l'aider et qui cesse parfois son activité professionnelle pendant quelques années pour l'accompagner au quotidien.



Il en résulte une relation parent/enfant différente où l'enfant se trouve au centre des préoccupations avec pour risque la surprotection.

Les parents peuvent avoir des difficultés à se projeter pour l'enfant. « Est-ce qu'il va réussir ? Que va-t-il devenir ? On ne comprend pas facilement sa manière de fonctionner car on ne sait pas gérer ses difficultés physiques ». L'expérience des parents montre qu'au-delà d'une attitude bienveillante, l'enfant doit comme les autres enfants savoir lire, faire du vélo, du ski, etc. Sollicité et poussé à faire ses expériences, il prendra confiance en lui et trouvera sa place.

Les parents se retrouvent dans une situation qui peut les amener à avoir besoin de soutien, de conseils dans une société avec laquelle il faut composer, se battre, à laquelle il faut s'adapter : trouver le médecin qui s'intéresse à la paraplégie spastique, une école qui va comprendre ses besoins, un stage accompagné, un travail convenable, ou des loisirs adaptés.

Les parents doivent s'appuyer sur leurs points forts, une bonne mémoire verbale et une volonté de réussir. La gestion du stress à l'adolescence ou dans des situations nouvelles est à prendre en compte. Les parents doivent également veiller aussi à ce que leur enfant ne soit pas l'objet d'une stigmatisation de son déficit.

C'est une bataille mais qui a des résultats car ces enfants sont très volontaires et chacun d'entre nous rencontre au cours de son parcours, des professionnels de santé, des enseignants ou des aidants très dévoués et efficaces !

La vie du couple est à préserver. Le schéma fréquent d'une mère ultra disponible pour son enfant et un père plus en retrait requiert impérativement des périodes de répit pour le bien-être du couple et celui de la famille.

5. POUR LA FRATRIE

Les liens fraternels sont toujours mis à rude épreuve lorsque le handicap ou la maladie touche la fratrie. Les frères et sœurs d'un enfant atteint de la paraplégie spastique doivent eux aussi s'adapter.

Les frères et sœurs doivent gérer cette situation différente qui peut engendrer chez eux des sentiments tels que la jalousie, la colère, la rivalité, la honte. Des sentiments, encore plus forts que dans les autres fratries, qui

ne sont pas faciles à exprimer et qui sont souvent niés ou refoulés.

Un frère ou une sœur plus jeune d'un an, ou deux, peut vite dépasser l'enfant atteint. Se pose alors la place dans la fratrie, « Je suis plus jeune mais je me débrouille mieux !!! » La question identitaire se pose aussi, « Sur qui je peux prendre modèle ? », « Qui suis-je ? »

Les frères et sœurs sont eux aussi fragilisés alors que les parents les considèrent forts, parce qu'ils sont en bonne santé, plein d'atouts pour affronter la vie. Ils peuvent se sentir délaissés, mis à l'écart parce que

l'entourage est moins réceptif à leurs préoccupations, parce que leurs amis ne vivent pas la même chose. Ils ont encore plus besoin de l'appui de leur entourage.



L'expérience montre qu'ils sont soulagés lorsqu'ils peuvent parler à quelqu'un ou rencontrer d'autres enfants qui vivent la même situation.

Ils aiment et ont besoin de partager eux aussi des moments privilégiés, seuls avec leurs parents.

Témoignage

📖 Lorsque ma sœur a été diagnostiquée atteinte de la maladie de Strümpell-Lorrain, elle avait sept ans. J'en avais dix. Je n'ai pas de souvenir de mes parents me l'annonçant – pourtant, ils l'ont certainement fait, à leur manière, avec leurs mots. L'image qui me vient à l'esprit : la cour de l'école primaire, un an, peut-être deux ans avant le diagnostic. Je vois ma sœur courir avec ses amies. Je vois sa différence. Pourtant, je ne ressens ni gêne, ni surprise. Peut-être parce que cette maladie, mon père la portait déjà à ma naissance. Je ne la porte pas mais je l'ai déjà adoptée depuis longtemps. Je me suis construit avec elle. Alors, enfant, je ne mesure pas la portée de cette nouvelle. 📖 **Jean-Baptiste**

6. POUR LES GRANDS-PARENTS

Les grands-parents éprouvent de la culpabilité et de la peine vis vis de leurs descendants : comment vont-ils assumer cette épreuve ?

Les réactions des grands-parents sont diverses, elles dépendent de leur histoire personnelle et de leur perception de la situation.

Il leur est difficile d'exprimer leur souffrance de peur d'être maladroit ou égoïste.

Il peut arriver aussi que l'annonce du handicap ait un effet domino dans les relations, voire une exacerbation de conflits survenus bien avant la naissance de l'enfant atteint : désaccord ou rapports d'autorité entre les générations, rivalités entre grands-parents, etc.

S'ils réussissent à composer avec le handicap de l'enfant sans le nier, ni chercher de « coupable », à comprendre la peine des parents sans la juger, ils peuvent alors fournir une aide non négligeable à la nouvelle famille. Valoriser les parents qui peuvent se sentir incompetents, être à l'écoute des autres petits-enfants, intégrer l'enfant différent parmi ses cousins, ses oncles et tantes. Les grands parents ont un grand rôle à jouer.

Témoignage

❧ Le diagnostic est tombé, très brutalement pour ma fille et mon gendre, ils ne s'y attendaient pas. Mais il faut être conscient : les pépins de santé sont nombreux et touchent toutes les familles. Cette maladie est rare, c'est vrai mais il y a bien d'autres maladies non visibles e l'extérieur qui ne sont pas invalidantes au sens premier mais qui handicapent bien la vie : diabète, arthrose, maladie de Crohn, insuffisance rénale... La petite est intelligente : elle s'en sortira. Ils s'aiment, je suis certaine qu'ils vont réagir. Nous sommes sûrs que la vie de notre petite fille sera riche et qu'elle s'épanouira. ❧ **Marie-Paule**

7. POUR LA FAMILLE

L'impact est variable d'une famille à l'autre.

Pour la dynamique familiale, il peut être intéressant d'envisager un travail de thérapie familiale qui intègre l'ensemble des membres de la famille concernées : enfant ou jeune adulte touché par la maladie, parents, fratrie et grands-parents, voire toutes les personnes qui contribuent au parcours du soin de la personne atteinte.



Témoignage

« La découverte du caractère héréditaire de la maladie a complètement ravagé l'équilibre familial. Sorte de tsunami arrivé trop tôt dans mon enfance. Cela m'a privé du sentiment de joie et de fierté chez mes parents. J'ai eu le sentiment de n'être vue qu'à travers le prisme du Strumpell-Lorrain. Cela a probablement coûté à mes frères, notamment celui qui n'a pas reçu le gène déficient en héritage. Toute la peine vécue durant ces années de jeunesse est sans doute la cause pour laquelle je n'ai pas enfanté. Si encore je pouvais connaître le gène en cause, pourrai-je envisager de donner une suite à ma propre vie... » **Marie**

En synthèse

Vivre avec une PSH requiert de se prendre en charge, de s'autogérer : entretenir son corps et s'entraîner psychologiquement à cette condition. Un constat commun à celui de tous les membres de l'association, quelque soit le niveau de leur handicap.

➤ Vie quotidienne et PSH

1. LE LOGEMENT

Le logement, élément structurant du projet de vie de chacun car synonyme d'autonomie, permet à son occupant de choisir librement son mode de vie, de sortir, de recevoir, d'avoir une vie sociale et d'organiser son temps comme il l'entend. Les personnes à mobilité réduite (PMR), pour se maintenir à domicile, doivent faire réaliser des travaux d'adaptation de leur logement leur permettant de se déplacer, de se laver et d'accéder aux différents équipements.



L'accessibilité au logement, les aménagements ou l'installation d'aides techniques s'envisagent avec l'appui technique et financier de la MDPH concernée. Ces adaptations peuvent concerner par exemple l'aménagement des pièces d'eau (salle de bain, cuisine) ou l'installation des systèmes commandés de fermeture et d'ouverture de portes, fenêtres ou stores. Les besoins de chacun étant diffé-

rents et évoluant avec le temps, pour conserver le maximum d'autonomie, il importe de tenir compte non seulement des besoins actuels, mais aussi de prévoir les solutions à venir.

Cependant, pour les personnes en situation de grande dépendance, les seuls aménagements peuvent ne pas suffire ; afin de respecter le choix des personnes handicapées de vivre de façon autonome, deux types de services d'accompagnement médico-sociaux existent : deux types de services : les Services d'Accompagnement Médico-Sociaux pour Adultes Handicapés (SAMSAH) et les Services d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS).

Bon à savoir

« Aménager, construire ou trouver un logement adapté ? ».

La réponse à la question nécessite de prendre d'abord conseil auprès de professionnels (un ergothérapeute et une assistante sociale). Ensuite, par l'intermédiaire de votre MDPH, des informations utiles pourront être obtenues auprès des services de l'Association des Paralysés de France (APF), des professionnels d'un Centre de Réadaptation Fonctionnelle lors d'un séjour par exemple, ou du CICAT (Centre d'Information et de Conseil sur les Aides Techniques) de votre Département : <http://informations.handicap.fr/carte-france-cicat.php>

Les services d'accompagnement

Le législateur a souhaité compléter les solutions existantes en créant les SAMSAH (Les Services d'Accompagnement Médico-Sociaux pour Adultes Handicapés) et les SAVS (Services d'Accompagnement à la Vie Sociale). Institués par le décret n°2005-223 du 11 mars 2005 en application de la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées, les SAMSAH et SAVS s'inscrivent ainsi dans la politique de libre choix de vie des personnes en situation de handicap, et répondent à leur volonté de vivre à domicile en associant habitat en milieu ordinaire et sécurité. Ils sont soumis à la procédure d'autorisation et d'évaluation qui s'applique à l'ensemble des établissements et services médico-sociaux. Répondant ainsi aux enjeux relatifs au soutien à l'autonomie des personnes en situation de handicap, ces services se développent sur l'ensemble du territoire. Pour en savoir plus : consulter le site: www.samsah-savs.fr



<http://informations.handicap.fr/carte-france-cicat.php>



www.samsah-savs.fr

2. LES MOYENS DE DÉPLACEMENT

Conserver une autonomie de déplacements la plus large possible est le pré-requis d'une vie sociale et nécessite des aides techniques et humaines.

Témoignage

✘ Ma vie aujourd'hui, je la vis comme une série d'itinéraires bis : un peu plus de distance, un peu plus de temps mais on arrive quand même à destination ! Un appartement mais adapté, une voiture mais avec les commandes au volant, un travail mais avec des horaires aménagés, un lit pour deux personnes mais médicalisé... Bien sûr la maladie progresse et les douleurs deviennent plus fréquentes et parfois insoutenables mais c'est la vie émaillée de ses petits bonheurs qu'il faut savoir saisir. Je me considère un peu comme un prototype hybride : deux jambes défaillantes, mais secondées par quatre roues (et même six sur le modèle électrique) et depuis peu par quatre pattes et je m'aperçois que j'avance drôlement bien ! ✘ **Nathalie**

2.1 Cannes et fauteuils

Le recours à l'utilisation de canne(s), béquille(s), d'un déambulateur et, encore plus du fauteuil roulant constitue une épreuve psychologique

éprouvante pour tout « bien-portant », surtout s'il est jeune, et qu'il constate objectivement la diminution de ses aptitudes physiques. L'acceptation de vivre avec une PSH nécessite de ne pas se refuser ces aides indispensables ; elles permettent non seulement une facilitation des déplacements, mais aussi, quelque part, la reconnaissance par autrui, de l'existence d'un réel handicap.



Si le choix d'une canne, d'une béquille, voire d'un déambulateur, est relativement aisé, celui d'un fauteuil manuel ou électrique requiert les conseils avisés du médecin MPR, de l'ergothérapeute.

Témoignage

✎ En ce qui me concerne, l'évolution s'étant opérée très lentement, je m'y suis adapté sans m'en rendre compte au fur et à mesure. La position debout devenant de plus en plus fatigante et difficile à gérer j'ai adopté – de façon plus ou moins consciente – des positions assises, et tout un ensemble d'attitudes qui me permettaient de ne pas me retrouver en difficulté.

Je peux encore conduire mon véhicule à boîte manuelle. Je me déplace par mes propres moyens sur des distances relativement courtes (300 m aller et 300 m retour) avec des bâtons de marche nordique. Chez moi, je me déplace en me tenant au murs, montants de portes, etc.

Je suis en invalidité 2. Je vis seul et pour l'instant je parviens à assumer le quotidien : tâche ménagères, courses, etc. Globalement cette maladie est de plus en plus handicapante, mais elle m'a aussi emmené sur des chemins inattendus tels que la spiritualité, et aujourd'hui je la combat activement en pratiquant des exercices de musculation et d'étirement qui se trouvent au centre de mon existence. Je ressens des améliorations, mais le chemin sera long. Je n'ai pas dit mon dernier mot.

À suivre ... ✎ Sébastien

Infos pratiques

Pour trouver des fiches techniques de présentation de nombreux fauteuils, vous pouvez consulter le site de la Fondation de Garches : www.handicap.org



www.handicap.org

2.2 Automobile - permis de conduire

La poursuite de la conduite est un élément majeur de maintien d'autonomie. Cependant tout conducteur est supposé s'assurer de son aptitude à conduire (Arrêté du 21 décembre 2005). La personne en situation de handicap doit contacter un médecin généraliste agréé par la préfecture ou la commission médicale du permis de conduire. En effet, le non-respect de cette modalité peut mettre en cause sa responsabilité en cas d'accident.

La démarche obligatoire consiste à :

- Prendre rendez-vous auprès d'un médecin agréé par la Préfecture qui prononcera l'aptitude à la conduite d'une automobile avec, ou sans,

aménagement de conduite du véhicule (boîte automatique, systèmes d'accélération et/ou freinage adaptés). Si le médecin ne délivre pas l'aptitude à la conduite, il est possible d'en référer à la Commission Départementale d'Appel,

- Faire régulariser le permis auprès de la Préfecture, pour une durée limitée (5, 3 ou 1 an selon votre handicap et votre âge), muni du certificat d'aptitude, précisant les aménagements de conduite nécessaires,
- Si le handicap nécessite la pose d'aménagements spéciaux de conduite, outre l'installation subventionnée de ces aménagements (Cf. Chap. II-7.5), il est nécessaire avant de se présenter aux épreuves du permis de conduire de contacter une auto-école spécialisée Handicap, qui préparera à l'examen, avec les aménagements mentionnés par le médecin. Dans le cadre d'une régularisation de permis, l'inspecteur vérifie, le jour de l'examen, au cours d'une mise en situation pratique, l'adéquation des aménagements préconisés. Cette mise en situation peut être effectuée sur votre propre véhicule.

Bon à savoir

Les centres de rééducation fonctionnelle peuvent former et/ou évaluer la conduite. Certains ne forment que leurs patients au cours de leur rééducation, d'autres accueillent des personnes en consultation externe, d'autres évaluent les capacités à la conduite et proposent de tester différents aménagements.

Par ailleurs, si la Prestation Compensatoire du Handicap (PCH) a été accordée par la MDPH, il est possible de solliciter une dotation, afin d'adapter votre véhicule pour y recevoir un fauteuil roulant, manuel ou électrique.

Lors du dépôt du dossier en MDPH, selon le niveau d'invalidité accordé, il est possible d'obtenir une carte européenne de stationnement GIC pour stationner sur les places réservées. Dans la plupart des villes françaises, cette carte permet la gratuité du parking, même lorsque le véhicule est garé sur un emplacement autorisée non handicapé. Certains centres de rééducation fonctionnelle peuvent former et/ou évaluer à la conduite.

Infos pratiques

L'association Point Carré Handicap de l'hôpital de Garches publie le Guide Handicap & Automobile, régulièrement actualisé : www.apc-handicap.org

Site du Centre de Ressources et d'innovations Mobilité Handicap, avec son guide CEREMH-VEHICULES TPMR : www.ceremh.org



www.apc-handicap.org



www.ceremh.org

2.3 Transports en commun, train et avion

- **Transports citadins (bus, tramways, métro)** : la plupart des villes de moyenne ou grande importance sont équipées ou s'équipent de bus accessibles aux fauteuils roulants. Les tramways aussi sont très facilement accessibles depuis les quais. Les métros, pour leur part, ne sont pas forcément accessibles selon la ville. Se renseigner, au cas par cas, avant de les utiliser.

Infos pratiques

Pour Paris, seule la Ligne 14 est accessible aux fauteuils (quand les ascenseurs fonctionnent !). Les RER sont accessibles avec l'aide du personnel. Pour disposer d'informations sur les réseaux accessibles en Île de France : www.infomobi.com

- Pour les trains, la SNCF a mis en place de nombreux services pour répondre aux besoins du voyageur handicapé. Le service Accès Plus est proposé sur le réseau national. En régions, ce sont les Service Accès TER et le service Accès Plus Transilien en Île-de-France.

Infos pratiques

Le service d'assistance : Accès Plus

Pour bénéficier d'une assistance en gare, vous pouvez contacter le centre de services *Accès Plus*, 7 jours sur 7 de 7h à 22h et ce au moins 48 heures avant votre départ :

- **Téléphone** : 0890 640 650 puis tapez 1 (0,11 €/mn TTC depuis un poste fixe) de 7h à 22h
- **Numéro court** : 36 35 puis dites Accès Plus (0,34€ la 1^{ère} mn et 0,11€TTC les suivantes depuis un poste fixe)
- **Fax** : 0825 825 957 (0,15 €/mn TTC)
- **Email** : accesplus@sncf.fr
- **Site** : www.voyages-sncf.com/services/acces-plus
- **En cas d'urgence**, un conseiller Urgence Accessibilité est à votre écoute au 0 890 640 650 (0,11€ TTC/min + surcoût éventuel lié à l'opérateur) puis touche 2.



www.infomobi.com



www.voyages-sncf.com/services/acces-plus

- **Pour les avions**, il y a nécessité de contacter la compagnie souhaitée pour connaître les conditions d'accueil en particulier sur les lignes « Low Cost » lors d'un voyage en solo. Le transport du fauteuil nécessite à la réservation d'indiquer ses dimensions et son poids. Pas de problème pour les fauteuils manuels, alors que pour les fauteuils électriques, seuls ceux à batterie sèche sont acceptés. Également penser à demander une assistance correspondant à vos capacités physiques, pour l'embarquement et le débarquement.

Infos pratiques

Transport en avion : Service accompagnement pour embarquement & débarquement

Ce service gratuit est assuré sur tous les aéroports nationaux et internationaux, il convient de prévenir la compagnie lors de la réservation du vol. Pour mémoire, Air France, avec son Service SAPHIR, vous assure une assistance qui nécessite de les prévenir au moins 48 heures avant votre départ au **0 820 01 24 24** ou par mail à : **saphir@airfrance.fr**

Le fait d'avoir des difficultés à se déplacer en marchant ne doit être en rien un obstacle à la liberté de s'instruire, de se divertir, de se détendre ou de pratiquer des activités physiques et sportives adaptées. Pour chacun, selon ses goûts et aspirations, il est possible de vivre et échanger avec d'autres personnes enrichissant son univers, à condition de s'enquérir sur l'accessibilité des lieux ciblés.

L'accès à Internet met à disposition de très nombreux sites où sont proposées des activités adaptées au handicap.

Infos pratiques

- Monuments nationaux accessibles : www.monum.fr
- Lieux touristiques et hébergements accessibles : www.guide-accessible.com
- Séjours-nature et randonnées en joëlette, avec l'association Handi Cap Evasion : www.hce.asso.fr
- Référencement de Sites Nationaux, Labellisés Tourisme & Handicap : www.tourisme-handicaps.org
- Guide collaboratif de bonnes adresses, défendant l'accessibilité universelle : www.jaccede.com
- Guide-vacances accessibles de l'APF : www.vacances-accessibles.apf.asso.fr
- Guide « Le Petit Futé Handi-Tourisme », en librairie



Vie sociale et professionnelle

1. PSH ET ENSEIGNEMENT

L'inscription et l'accueil dans l'école de référence

La Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH), instance départementale indépendante, associe les parents aux décisions prises pour garantir cet accès, le plus adapté, à l'enseignement.

Sur la base du compte rendu d'une équipe pluridisciplinaire, elle est en charge de :

- désigner les établissements ou services, correspondant aux besoins de la personne.
- d'attribuer à la famille une allocation d'éducation, pour l'enfant ou l'adolescent handicapé, qui peut aussi disposer d'une carte d'invalidité. De plus, la commission peut, si besoin, accorder une prestation de compensation.

1.1. Scolarisation individuelle en milieu scolaire « traditionnel »

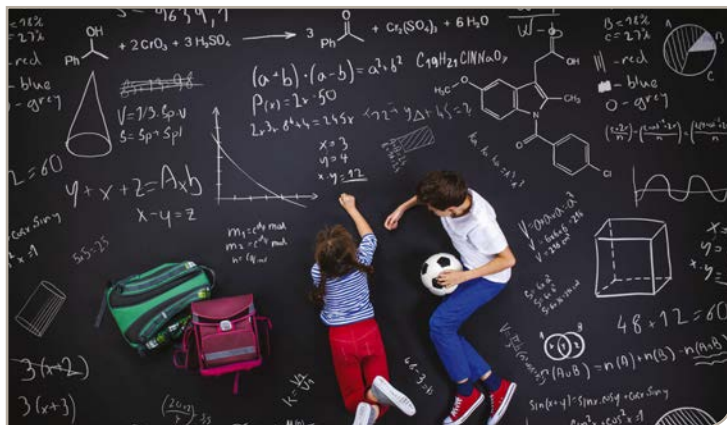
Avant toute chose, ce sont les problèmes d'accessibilité à l'établissement et à la classe qu'il faut résoudre mais également, selon le handicap de l'enfant :

- envisager avec accord de l'enfant, d'informer élèves et enseignants de sa classe sur les difficultés dues au handicap, permettant une bien meilleure acceptation par l'entourage scolaire,
- éviter si possible le port du cartable et des livres (cartable roulant, jeu de livres en double),
- prévoir, si besoin, une adaptation du « poste de travail » en classe,
- limiter les déplacements d'une salle de cours à l'autre,
- prévoir des toilettes, proches et accessibles, avec rampes d'appui,
- identifier les activités physiques possibles et envisager avec le professeur d'EPS, la présence de l'enfant à ses cours, facteur d'intégration dans la classe.



www.mdpf.fr

Pour cela, après dialogue avec le chef d'établissement et le(s) professeur(s) responsable(s) pour expliquer les difficultés rencontrées par l'enfant, il pourra être utile d'établir un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS), réalisé éventuellement en relation avec l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH concernée (Maison Départementale des Personnes Handicapées : www.mdpf.fr).



Le Projet personnalisé de scolarisation (PPS) :

Les besoins identifiés pour l'enfant vont permettre à l'équipe pluridisciplinaire d'élaborer le projet de scolarisation personnalisé à l'élève handicapé (enfant ou adolescent), en tenant compte des souhaits de l'intéressé et de ses parents.

En assurant la cohérence d'ensemble du parcours scolaire de l'élève handicapé, le PPS permet à la commission CDAPH, en liaison avec les parents, de prendre les décisions nécessaires.

Une équipe de suivi de la scolarisation facilite la mise en œuvre du PPS et son suivi pour chaque élève en situation de handicap.

Infos pratiques

Pour des renseignements sur les PPS, les enseignants peuvent consulter le site : www.integrascoll.fr

Les parents peuvent consulter les sites :

www.education.gouv.fr/pid30558/handicap-tous-concernes.html et www.education.gouv.fr/cid207/la-scolarisation-des-eleves-handicapes.html

Bon à savoir

Le PPS définit les modalités de déroulement de la scolarité et précise la qualité et la nature des accompagnements nécessaires : aide humaine individuelle ou mutualisée, nécessité d'un matériel ou d'aménagements pédagogiques adaptés.

L'enseignant référent de chaque élève veille à la continuité et à la cohérence de la mise en œuvre du PPS. Présent à toutes les étapes du parcours scolaire, il assure le suivi des élèves scolarisés dans les établissements du 1^{er} et du 2nd degrés ainsi que dans les établissements médico-sociaux. Il réunit les équipes de suivi de la scolarisation pour chacun des élèves dont il est le référent et assure un lien permanent avec l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH.

Les natures des accompagnements :

Si les difficultés dues au handicap nécessitent une aide, il est possible de demander :

- **un(e) Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS ou, AESH)** qui intervient pour l'entrée et la sortie de l'établissement, les déplacements vers les salles et lieux de cours, l'accompagnement aux toilettes, la cantine, l'aide pour la prise de notes en classe. L'AVS peut aussi intervenir pour les activités périscolaires, tout en respectant la sphère privée de l'enfant lorsqu'il parle ou joue, avec ses camarades.
- **un Service d'éducation Spécialisée et de Soins à Domicile (SESSAD) :** cette structure permet l'accompagnement de l'élève pour certaines activités scolaires, tout en favorisant son autonomie. Un SESSAD peut parfaitement intégrer, dans l'emploi du temps de l'élève à l'école, des actes médicaux ou paramédicaux, tels kinésithérapeute ou ergothérapeute. Ces Interventions sont réalisées après acceptation par la CDDPAH et s'articulent autour du PPS.

Bon à savoir

L'État est tenu d'une obligation d'offrir à l'ensemble des enfants une prise en charge éducative adaptée à leurs aptitudes et à leurs besoins, notamment par le biais d'aides humaines, avec obligation de résultat (circulaire du Ministère de l'Éducation nationale n°2009-135 du 5 octobre 2009: « *L'État a, en matière de réponse aux besoins d'accompagnement scolaire des enfants handicapés, une obligation de résultat* »).

1.2 Scolarisation collective

Quand les déficits constatés rendent quasi-impossible la fréquentation de l'école publique (cas de PSH compliquées) en « scolarisation individuelle classique », les parents recourent alors à une scolarisation collective adaptée au handicap de l'enfant.

- La CLIS (Classe pour l'Inclusion Scolaire), pour le primaire, accueille des enfants présentant un handicap et pouvant tirer profit d'une scolarisation en milieu scolaire ordinaire. Les élèves reçoivent un enseignement adapté au sein de la CLIS et partagent certaines activités avec les autres écoliers.
- En ULIS (Unité Locale pour l'Insertion Scolaire) : encadrés par un enseignant spécialisé, les élèves reçoivent un enseignement adapté suivant le PPS. Des plages de scolarisation dans la classe de référence de l'établissement sont incluses. Ce mouvement se poursuit particulièrement dans les lycées professionnels. Les ULIS sont incitées à fonctionner en réseau pour répondre aux besoins de formation professionnelle des élèves handicapés.

Les CLIS et les ULIS disposent généralement d'un Assistant de Vie Scolaire collectif (AVS-co), qui apporte son concours à l'enseignant pour permettre une prise en charge adaptée à chacun des élèves de la classe.

1.3 Scolarisation en établissement médico-social

Dans tous les cas où le PPS de l'enfant ou de l'adolescent l'exigera, en fonction de son état de santé, c'est l'orientation vers un établissement médico-social qui pourra constituer la solution permettant de lui offrir une prise en charge scolaire, éducative et thérapeutique adaptée.

Le parcours de formation d'un jeune handicapé au sein de ces établissements pourra alors :

- se dérouler à temps plein ou à temps partiel,
- comporter diverses modalités de scolarisation possibles toujours dans le cadre du PPS de l'élève grâce à la présence d'une Unité d'Enseignement (UE) répondant aux besoins spécifiques de chaque enfant ou adolescent handicapé.

Les établissements médico-sociaux dépendent directement du Ministère des Affaires Sociales et de la Santé. Le Ministère de l'Éducation Nationale garantit la continuité pédagogique en mettant des enseignants à leur disposition au sein d'unités d'enseignement (UE).

1.4 Enseignement à distance

Le Centre national d'enseignement à distance (CNED) assure le service public de l'enseignement à distance. C'est une possibilité pour des élèves relevant de l'instruction obligatoire et ne pouvant être scolarisés totalement ou partiellement dans l'un de ces établissements cités.

Pour les élèves handicapés de 6 à 16 ans, le CNED propose un dispositif spécifique, notamment dans le cadre d'un PPS et l'intervention possible, au domicile de l'élève, d'un enseignant répétiteur rémunéré par le CNED.

Infos pratiques

www.onisep.fr/Scolarite-et-handicap

www.monorientationenligne.fr/qr/index.php

À l'occasion de la rentrée 2014, l'Office National d'Information Sur les Enseignements et Professions (ONISEP) a publié, un « **Guide Handicap Moteur** », destiné aux familles et aux professionnels qui donnent des informations pratiques et concrètes sur les structures du secteur médico-social et les dispositifs d'inclusion de l'Éducation Nationale scolarisant les élèves handicapés de la maternelle au lycée ; prix=5€, disponible en librairie, ou à commander : <http://librairie.onisep.fr/Collections/Grand-public/Handi/Handicap-moteur>

1.5 Enseignement Universitaire

À l'université, les transports, le logement et le recours à l'aide d'une tierce personne sont à la charge de l'étudiant handicapé. **Cependant, une structure d'accueil spécifique ou un référent handicap existe dans chaque université et grande école.**

Une reconnaissance du handicap, auprès de la MDPH départementale (Cf. Infra) peut conduire à obtenir une prestation de compensation du handicap (PCH).

Il n'existe pas de « Cours Universitaire Spécifique » pour les personnes handicapées. L'enfant, devenu « Jeune Adulte atteint d'une PSH », devra prendre soin de choisir sa voie en tenant compte de l'évolution, immédiate et plus tardive, de son handicap pour la réussite de ses études et de son projet de vie. L'étudiant prendra compte de l'accessibilité des locaux d'enseignement, de l'existence éventuelle de stages « accessibles » dans le cursus choisi, de la possibilité de logement universitaire adapté à proximité du lieu des cours en contactant le CROUS (Centre Régional des Œuvres Universitaires et Scolaires) un Service d'Aide Sociale et d'Aide à la Mobilité. Site : www.handi-u.fr



www.handi-u.fr



www.agefiph.fr/Actus-Publications/Fil-d-actu/Decouvrez-le-guide-Handicap-et-Alternance

1.6. Contrat d'apprentissage aménagé

La formation du jeune handicapé bénéficie d'un contrat d'apprentissage aménagé pour sa durée et le déroulement de la formation. En outre, un tel contrat ouvre droit à des avantages spécifiques, venant s'ajouter aux avantages normalement liés à la conclusion d'un contrat d'apprentissage classique (exonération de cotisations, aide à l'embauche, crédit d'impôt apprentissage...).

Infos pratiques

Apprentissage et Handicap

L'AGEFIPH (Association de Gestion des Fonds Pour l'Insertion professionnelle des Personnes Handicapées) publie un guide « Handicap et Alternance », téléchargeable gratuitement sur : www.agefiph.fr/Actus-Publications/Fil-d-actu/Decouvrez-le-guide-Handicap-et-Alternance

2. PSH ET EMPLOI

Il est indispensable pour toute personne atteinte de PSH qui désire travailler, ou continuer à travailler, de bénéficier de la Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) établie par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) de son lieu de résidence. Se faire reconnaître travailleur handicapé permet d'avoir accès à un ensemble de mesures favorisant l'insertion professionnelle des personnes handicapées. La CDAPH peut ne pas reconnaître la qualité de travailleur handicapé. Dans ce cas, elle conclut soit à l'impossibilité d'accéder à tout travail soit, à l'inverse, à la possibilité d'accéder normalement à un travail (absence de handicap reconnu).

Bon à savoir

La demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) effectuée au moyen d'un formulaire réglementaire (CERFA 13788*01), peut être présentée par la personne handicapée ou son représentant légal. Être reconnu travailleur handicapé permet, notamment, de bénéficier des mesures suivantes :

- L'orientation, par la CDAPH vers un établissement ou service d'aide par le travail, vers le marché du travail ou vers un centre de rééducation professionnelle,
- Le soutien du réseau de placement spécialisé Cap Emploi,
- L'obligation d'emploi en faveur des personnes handicapées,
- L'accès à la fonction publique par concours, aménagé ou non, ou par recrutement contractuel spécifique,
- Les aides de l'AGEFIPH,
- La priorité d'accès à diverses mesures d'aides à l'emploi et à la formation.

Si l'emploi des personnes handicapées est une priorité inscrite dans la loi, la personne atteinte d'une PSH, selon l'intensité de son handicap pourra, avec l'avis de la CDAPH, peut trouver :

Une activité salariée

- Sur le marché du travail traditionnel, comme salarié ou libéral.
- Dans un établissement ou service d'aide par le travail.
- Dans un centre de rééducation professionnelle.
- Au titre de l'obligation d'emploi en faveur des travailleurs handicapés.

Bon à savoir

Tout employeur du secteur privé et tout établissement public à caractère industriel et commercial occupant au moins 20 salariés, doit employer, dans une proportion de 6 % de son effectif salarié. Pour la fonction publique voir www.fiphfp.fr

L'employeur peut s'acquitter partiellement de son obligation en accueillant des personnes handicapées dans le cadre d'un stage (dans la limite de 2 % de l'effectif total des salariés de l'entreprise), en concluant des contrats de sous-traitance, de fournitures ou de prestations de services avec des entreprises adaptées (ateliers protégés), des centres de distribution de travail à domicile ou des établissements et services d'aide par le travail (centres d'aide par le travail).



www.fiphfp.fr

Une activité non salariée

- Outre les aides accessibles à tout créateur d'entreprise, le travailleur handicapé qui fait le choix d'exercer une activité professionnelle non salariée peut bénéficier d'une aide spécifique lorsque, du fait de son handicap, sa productivité se trouve notablement diminuée. Les personnes handicapées qui souhaitent créer leur entreprise peuvent donc également bénéficier d'aides de l'AGEFIPH.

Bon à savoir

Un Centre de Distribution de Travail à Domicile (CDTD) ou une entreprise adaptée (anciennement « atelier protégé ») est une entreprise du milieu ordinaire du travail employant au moins 80 % de travailleurs handicapés exerçant une activité professionnelle adaptée à leurs handicaps. Ces structures bénéficient d'aides de l'État ; elles doivent permettre une insertion et une promotion professionnelle tenant compte du handicap du travailleur. Elles peuvent servir de tremplin vers des emplois dans des entreprises non adaptées du marché du travail.



[www.social-sante.gouv.fr/
reforme-des-retraites,2780](http://www.social-sante.gouv.fr/reforme-des-retraites,2780)

2.1 En cas de licenciement

La durée du préavis légal du salarié est doublée pour les bénéficiaires de l'obligation d'emploi des personnes handicapées, sans toutefois que cette mesure puisse avoir pour effet de porter au-delà de trois mois la durée du préavis.

2.2 Retraite anticipée des travailleurs handicapés

Les conditions pour prétendre à la retraite anticipée des travailleurs handicapés ont été assouplies par la loi du 20 janvier 2014, applicable aux pensions prenant effet à compter du 1er février 2014.

Pour plus de renseignements sur ce sujet, consultez le site :

www.social-sante.gouv.fr/reforme-des-retraites,2780

2.3 Établissements ou services d'aide par le travail

Les établissements accueillant les adultes handicapés sont essentiellement des foyers d'hébergement qui accueillent ceux qui peuvent travailler ainsi que des foyers de vie qui reçoivent des personnes qui ne peuvent pas travailler mais qui disposent d'une certaine autonomie physique ou intellectuelle.

Les Établissements ou Services d'Aide par le Travail (ESAT) (couramment encore appelés « centres d'aide par le travail » ou CAT, établissements en milieu « protégé », par opposition au milieu « ordinaire » de travail) sont des établissements médico-sociaux qui relèvent, pour l'essentiel, des dispositions figurant dans le code de l'action sociale et des familles. Ils offrent aux personnes handicapées des activités diverses à caractère professionnel et un soutien médico-social et éducatif en vue de favoriser leur épanouissement personnel et social. Le jeune adulte avec une PSH sera orienté vers un établissement adapté à ses capacités mais aussi en fonction de ses centres d'intérêt.

2.4 Stage de rééducation professionnelle

Organisé dans un centre de rééducation professionnelle offrant un environnement médico-social adapté, le stage de rééducation professionnelle permet à la personne handicapée de suivre une formation qualifiante de longue durée avec la possibilité d'être rémunérée.

À l'issue du stage, le travailleur handicapé peut bénéficier d'une prime de reclassement destinée à lui faciliter la reprise d'une activité.

C'est la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAHP) qui oriente le travailleur handicapé, vers un centre de rééducation professionnelle.

D'une durée de 10 à 30 mois, les formations proposées préparent aux métiers des secteurs de l'agriculture, de l'industrie et du commerce.

Bon à savoir

Le contrat de rééducation professionnelle est destiné aux personnes assurées sociales qui, du fait d'un handicap, ont perdu la possibilité d'exercer leur emploi. Leur objectif ? Permettre de se réaccoutumer à leur profession ou d'exercer un nouveau métier. Ce contrat est conclu, pour une durée déterminée, entre l'employeur, le salarié et la sécurité sociale. Il est assorti d'une rémunération et d'une formation. S'il n'est pas conclu chez l'employeur habituel de l'intéressé, le contrat de rééducation peut donner lieu au versement d'une aide de l'AGEFIPH.

3. EMPRUNTS & ASSURANCES

3.1 Assurances en vue de prêts immobiliers ou professionnels

La souscription d'un crédit conduit le banquier à vérifier deux points essentiels :

- la solvabilité (les revenus doivent être suffisants au regard des traites),
- la possibilité de faire face aux aléas de la vie. Le banquier demandera, presque systématiquement, de souscrire une assurance.

Les compagnies d'assurance peuvent poser toutes questions relatives à votre état de santé dès lors que ces questions sont claires et précises. Si elles jugent que le montant du prêt est important, elles peuvent vous soumettre à des examens médicaux.

Toutefois, le code pénal prévoit que les discriminations fondées sur la prise en compte de tests génétiques ayant pour objet une maladie non encore déclarée ou une prédisposition à une maladie sont sanctionnées... Vous n'avez donc pas à communiquer le résultat d'un test génétique à votre assureur.

Mais, toute fausse déclaration concernant votre état de santé actuel peut entraîner la nullité de votre contrat. Ainsi, certaines personnes



ayant omis de mentionner des informations médicales sur leur état de santé ont payé normalement leurs cotisations, mais lorsqu'elles ont eu besoin de l'intervention de l'assurance, ont vu leur contrat annulé. Elles ont ainsi perdu le montant de leurs cotisations.

En effet, les assureurs se livrent à une enquête approfondie dès lors qu'ils doivent intervenir financièrement.

Afin de faciliter l'accès à l'assurance des personnes présentant un risque de santé, la convention AERAS a été signée le 6 juillet 2006 entre les associations, les professionnels de la banque et des compagnies d'assurance et les pouvoirs publics. Loin de régler tous les problèmes, cette convention constitue néanmoins une avancée importante. Elle permet aux demandeurs de prêts d'être assurés de l'examen de leur dossier par une commission spécialisée. Non seulement vous ne risquez plus le refus systématique d'un banquier ou d'un assureur, mais votre dossier à toutes les chances d'aboutir, toutefois à des conditions d'offres différentes selon votre état de santé*.

La convention AERAS**

- Concerne les prêts dont le montant ne dépasse pas 300 000 euros.
- Il ne faut pas avoir plus de 70 ans à la fin du remboursement de l'emprunt.
- Pour le risque invalidité, tout dépend du niveau de classement du risque établi par l'assureur. La surprime d'assurance peut varier de 0,40 % à 1,5 % supplémentaires. Cette surprime peut représenter en fait un coût important sur la totalité de l'emprunt, et si votre budget est serré, elle peut provoquer un refus de votre prêt pour problème de solvabilité.

* Remarque importante : si vous êtes propriétaire de votre résidence, vous continuez à percevoir l'AAH (Allocation Adulte Handicapé). Cette allocation n'est pas imposable et n'est pas saisissable. À ce titre, son montant n'est pas pris en compte dans le montant de vos ressources pour calculer le montant de l'emprunt.

** Toutes ces informations sont valables à la date de sortie de ce Livret.

Infos pratiques

Dans le cadre de la convention AERAS, vous pouvez solliciter la garantie d'une autre compagnie d'assurance que celle proposée par votre banquier et que des garanties alternatives sont possibles : cautions (d'une mutuelle par exemple), assurances vie, hypothèque, contrats de groupes (voir partie suivante).

En cas de difficulté ou de dysfonctionnement dans la mise en place des dispositions de la convention, vous pouvez vous renseigner auprès de SANTE INFO DROITS (CISS): 0810 004 333 les lundi, mercredi et vendredi de 14 heures à 18 heures; les mardis et jeudis de 14 heures à 20 heures, ou par Internet : <http://leciss.org> pour faire intervenir un processus de médiation, ou vous adresser au Défenseur des Droits : www.defenseurdesdroits.fr

3.2 Prêts à la Consommation

La convention *AERAS* s'applique aussi à ces prêts.

Les questionnaires de santé sont supprimés pour l'accès à l'assurance décès dans le cadre des prêts affectés à un bien de consommation s'ils répondent aux critères suivants :

- montant limité à 15 000 euros par projet,
- durée de remboursement inférieure ou égale à 4 ans,
- emprunteur âgé de 50 ans au plus (veille du 51^{ème} anniversaire).

3.3 Assurances Prévoyance

Ce type d'assurance prévoit le versement d'indemnités journalières complémentaires en cas d'arrêt-maladie, ou d'invalidité.

Deux cas peuvent se présenter :

- les salariés bénéficient d'un « contrat de groupe » obligatoire. La loi Evin prévoit un dispositif de nature à limiter les risques de refus d'assurance. Soit l'assureur assure tous les salariés de l'entreprise, soit il n'assure personne. Il ne peut exister de clauses d'antériorité c'est-à-dire des clauses qui excluraient les suites de pathologies antérieures à la signature du contrat. Ce type de contrat fonctionne surtout pour les grosses structures,
- les personnes dont l'entreprise n'adhère pas à ce type de contrat-groupe, ou les travailleurs indépendants, se retrouvent seules face à la compagnie d'assurance qui individualise le contrat en appliquant des surprimes ou refuse l'adhésion.

3.4 Assurances Vie

Les assurances vie en cas de décès comportent systématiquement un questionnaire de santé et entraînent donc des surprimes ou des refus. Par contre, il existe pour les proches désirant constituer des ressources à la personne atteinte d'un handicap « le contrat de rente survie » qui est très bien adapté à la situation des personnes concernées.

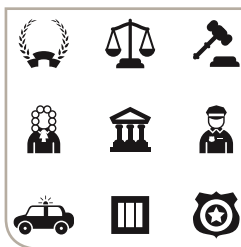
Les assurances vie comme produits d'épargne ne posent aucun problème. Il existe en particulier les contrats « épargne handicap » qui bénéficient d'avantages fiscaux et sociaux.

Les assistantes sociales de l'Association des Paralysés de France (APF) sont particulièrement qualifiées pour vous informer sur ce type de contrat. Il existe des contrats de groupe avec l'APF ou des contrats individuels. À l'issue de ce contrat, possibilité de percevoir un capital ou une rente.

3.5 Autres Contrats

Les contrats « assurances dépendances » comportent souvent des exclusions de garantie et des refus. Les assurances annulation/voyage rapatriement peuvent ne couvrir que les frais résultant de pathologies inopinées. Contrats à examiner avec la plus grande attention.

Il n'y a pas de surcoût de principe de la prime d'assurance habitation mais la compagnie peut tenir compte de l'augmentation de la valeur du bien à assurer en proportion de l'importance des aménagements effectués (ascenseur ou tout autre équipement).



4. PROTECTION JURIDIQUE DES PERSONNES

La législation permet de protéger toute personne vulnérable et l'aider à protéger ses intérêts. La mesure choisie devra toujours être la moins contraignante possible et, de préférence, exercée par un membre de la famille. Plusieurs modalités sont envisageables.

4.1 Sauvegarde de justice

Mesure de protection de courte durée, permettant à un majeur d'être représenté pour réaliser certains actes. Elle permet souvent le recours aux trois mesures suivantes.

4.2 Curatelle

Mesure d'assistance répondant au besoin d'être conseillé, ou contrôlé, dans les actes Importants de la vie civile. Le juge des Tutelles l'adaptera, selon le cas, en la renforçant ou en l'allégeant.

4.3 Tutelle

Destinée aux majeurs ayant besoin d'être représentés de manière continue dans les actes de la vie civile, du fait de l'altération de leurs facultés mentales ou, lorsque leurs facultés corporelles sont altérées au point d'empêcher l'expression de leur volonté et, pour qui toute autre mesure de protection moins contraignante serait insuffisante.

4.4 Mandat de Protection Future

peut être établi pour autrui, par des parents souhaitant organiser à l'avance, la défense des intérêts de leur enfant souffrant de maladie ou de handicap.

Renseignements sur www.service-public.fr, auprès du Greffe des Tribunaux d'Instance ou d'un Notaire.



www.service-public.fr

PSH, Aides Sociales, Techniques & Humaines

1. MAISON DÉPARTEMENTALE DES PERSONNES HANDICAPÉES (MDPH)

La Maison Départementale des Personnes Handicapées est un lieu unique d'accueil, d'orientation et de reconnaissance des droits pour les personnes handicapées et leurs familles. Elle constitue un réseau local d'accès à tous les droits, prestations et aides, qu'ils soient antérieurs ou créés par la loi du 11 février 2005.

C'est un groupement d'intérêt public, dont le département assure la tutelle administrative et financière. Sont membres de droit de ce groupement, le département, l'État et les organismes locaux d'assurance maladie et d'allocations familiales du régime général de sécurité sociale et les associations représentant les personnes handicapées.

Les missions de la MDPH sont multiples : informer, accueillir et écouter, évaluer les besoins de compensation, attribuer des prestations, assurer une orientation scolaire, médico-sociale ou professionnelle, élaborer un plan de compensation, suivre les décisions, apporter médiation et conciliation.

La personne est au cœur du dispositif : elle exprime son projet de vie. Ses besoins sont évalués par une équipe pluridisciplinaire. Ses droits sont reconnus par la CDAPH.

En cas de désaccord sur une décision rendue, la MDPH est tenue de se rapprocher du Centre de Référence Maladies Rares compétent, pour lui apporter son concours à une évaluation spécifique du cas personnel en cause.





www.cnsa.fr

Infos pratiques

Vous trouverez des informations complémentaires sur le site de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées www.cnsa.fr. La CNSA est à la fois une caisse, une agence et un espace public d'échanges pour l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées.

2. DROIT À COMPENSATION DU HANDICAP

La loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances des personnes handicapées pose le principe d'un nouveau droit : le Droit à Compensation.

Le droit à compensation (Art. L. 114-1-1 du CASF) : « La personne handicapée a droit à la compensation des conséquences de son handicap quels que soient l'origine et la nature de sa déficience, son âge ou son mode de vie. Cette compensation consiste à répondre à ses besoins, qu'il s'agisse [...] de la scolarité, de l'enseignement, de l'éducation, de l'insertion professionnelle, des aménagements du domicile ou du cadre de travail nécessaires au plein exercice de sa citoyenneté et de sa capacité d'autonomie, [...] des aides de toute nature à la personne ou aux institutions pour vivre en milieu ordinaire ou adapté [...]. Ces réponses adaptées prennent en compte l'accueil et l'accompagnement nécessaires aux personnes handicapées qui ne peuvent exprimer seules leurs besoins. Les besoins de compensation sont inscrits dans un plan élaboré en considération des besoins et des aspirations de la personne handicapée tels qu'ils sont exprimés dans son projet de vie, formulé par la personne elle-même ou, à défaut, avec ou pour elle par son représentant légal lorsqu'elle ne peut exprimer son avis. »

La compensation englobe des aides de toute nature en réponse aux besoins des personnes handicapées, exprimés dans son projet de vie, qui est un élément fondamental pour l'appréciation du dossier par la MDPH.

Pour la liste détaillée des droits & aides pour enfants & adultes handicapés, voir Chapitre 4, Informations Utiles.

3. PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP : PCH

La PCH est une prestation permettant la prise en charge de certaines dépenses liées au handicap. En tant que dispositif de compensation, elle est complémentaire des aides de droit commun (comme les aides de la sécurité sociale, par exemple, la majoration pour tierce personne et la prise en charge des aides techniques) ou d'aides spécifiques mobilisables par ailleurs (accompagnement par un service médico-social, aide humaine à la scolarisation des élèves en situation de handicap...). C'est une aide personnalisée, modulable en fonction des besoins de chaque bénéficiaire. La PCH est une prestation d'aide sociale versée par le conseil général.

Les cinq éléments de la PCH :

- **aide humaine** : pour rémunérer des personnes ou dédommager un aidant familial qui apportent une aide pour les actes essentiels de la vie quotidienne (toilette, habillage, alimentation, participation à la vie sociale...), la surveillance ou l'exercice d'une activité professionnelle ou d'une fonction élective (les aides ménagères ne relèvent pas de la PCH).
- **aide technique** : pour acquérir certaines aides techniques (fauteuil roulant, lève-personne, plage braille, audioprothèse...),
- **aménagement du logement, du véhicule ou surcoûts liés au transport** : pour couvrir les dépenses liées à l'aménagement du domicile (adaptation d'une salle de bain, rampes d'accès, élargissement des portes...) ou du véhicule (acquisition d'équipements spéciaux, aménagement du poste de conduite...) ou les surcoûts de transport (trajets réguliers ou départ annuel en congés),
- **dépenses spécifiques ou exceptionnelles** : certains frais spécifiques (abonnement à un service de télé assistance, protections pour incontinence...) ou exceptionnels (frais d'installation d'une aide technique, surcoût pour des vacances adaptées...),
- **aide animalière** : pour assurer l'entretien d'un chien d'assistance ou d'un chien guide d'aveugle.

Les conditions d'attribution de la PCH seront obtenues auprès de la MDPH.



4. SERVICES À LA PERSONNE

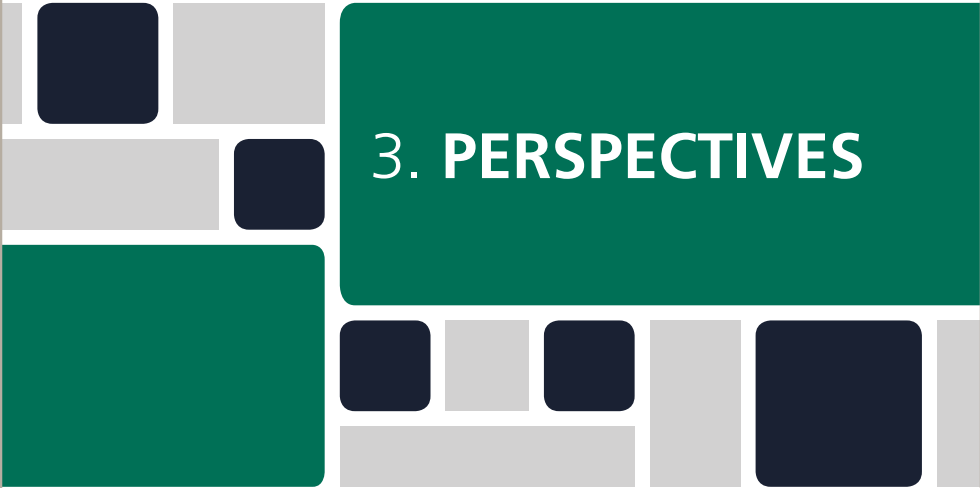
Les services à la personne, dont la liste figure dans le code du travail, portent sur des activités de garde d'enfants, d'assistance aux personnes âgées ou handicapées ou sur des tâches ménagères ou familiales. Ils visent à répondre au besoin croissant des familles d'être épaulées dans leur vie quotidienne. Les particuliers qui ont recours à ces services peuvent être directement employeurs, ou faire appel à un organisme et entreprise agréé. Les services à la personne ouvrent droit à un certain nombre d'avantages fiscaux et sociaux, et peuvent être rémunérés au moyen du chèque emploi service universel (CESU).

C'est l'Agence Nationale des Services à la Personne (ANSP) qui est chargée de promouvoir le développement des services à la personne. Pour tout renseignement utile, y compris la liste des services :

www.entreprises.gouv.fr/services-a-la-personne



[www.entreprises.gouv.fr/
services-a-la-personne](http://www.entreprises.gouv.fr/services-a-la-personne)



3. PERSPECTIVES



78 ➤ La recherche
86 ➤ L'organisation des soins

La recherche

Chromosomiques
Tout petits morceaux de chromosomes).

1. DÉCOUVERTE DE NOUVEAUX GÈNES

1.1 Du locus chromosomique incriminé, au gène responsable

Les nouvelles techniques de séquençage à haut débit de l'exome (ensemble des séquences codant pour des protéines au sein des 25 000 gènes du génome) accélèrent la découverte de nouveaux gènes pour les PSH. Ces 2 dernières années, ce sont plus de 20 gènes nouveaux qui ont été identifiés par ces techniques.

Ainsi, en mars 2014, à partir des 74 loci chromosomiques mis à jour, plus de 60 gènes dénommés « SPG » (*Spastic Paraplegia Gene*) suivis d'un chiffre ont été identifiés.

Les gènes les plus fréquemment mutés dans le cadre d'une transmission autosomique dominante (AD) et récessive (AR), -à commencer par SPG4 et SPG11, les deux « leaders »- sont mentionnés dans le chapitre Consultation génétique développé au chapitre 1.



Rappelons que dans une famille, la transmission d'une PSH se fait toujours via la même mutation d'un seul et même gène.

Bon à savoir

À la recherche des gènes

Jusque 2012, ces gènes ont été identifiés grâce à la technique du clonage positionnel. À partir du locus chromosomique mis à jour, les chercheurs recherchent, par élimination, le gène responsable de la maladie dans les familles. Dans ce but, ils « marchent » sur l'ADN en s'aidant de différents outils : les « ciseaux » (enzymes de restriction), la « photocopieuse » c'est-à-dire la PCR (Polymérase chain reaction) qui copie et amplifie un fragment d'ADN, la « piste de vitesse » (gel d'électrophorèse au travers duquel se séparent des fragments d'ADN de différentes tailles -mis en compétition sous un champ électrique-), le « hachoir » (c'est-à-dire le séquençage de l'ADN, base par base).

1.2. Des nombreux gènes identifiés aux protéines codées et à leur interaction

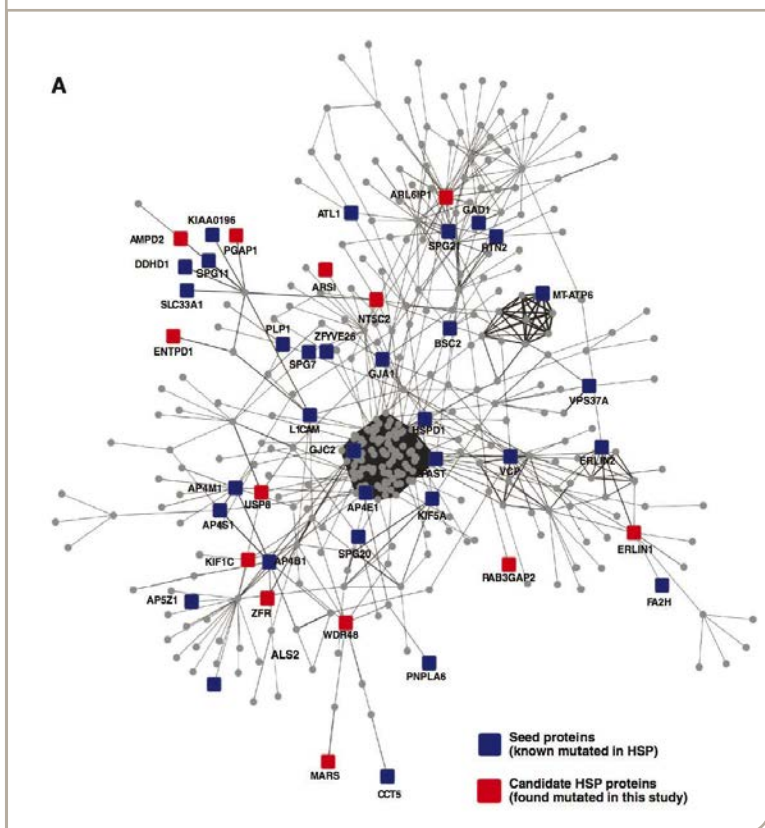
Une fois le gène identifié, c'est la protéine qu'il code qui est étudiée par des techniques biochimiques ; s'agit-il de la caractériser et de la localiser dans la cellule.

La multiplicité des gènes mutés et donc des protéines altérées responsables des PSH pose une question importante. Si la défaillance d'un seul gène parmi les 60 et plus responsables de PSH (connus à ce jour) entraîne la maladie, à contrario, pour que le neurone corticospinal fonctionne bien, il est très vraisemblable que non seulement chacune de ces protéines est indispensable mais aussi que toutes ces protéines interagissent entre elles. Des travaux montrant une interaction physique entre les protéines codées par différents gènes SPG (que la transmission soit dominante ou récessive) confortent cette hypothèse.

D'où l'idée des chercheurs de construire une carte des gènes responsables de PSH et des fonctions que leurs protéines exercent. Une sorte de « Mappy » rassemblant toutes les voies de signalisation cellulaire formées par les protéines codées par ces gènes où sont tracées les « autoroutes », les « nationales », les « départementales » et les « cantonales » (voir schéma) figurant l'importance de ces voies dans le fonctionnement des neurones. Une étude internationale récente -incluant l'équipe de génétique de la Pitié-Salpêtrière- est très éclairante à cet égard : en comparant ce « Mappy PSH » aux cartes géniques d'autres maladies neuro-dégénératives (Parkinson, maladie d'Alzheimer, sclérose latérale amyotrophique...),

la bio-informatique a permis de construire un réseau interactif (Novario G. et al *Science* 2014).

Les chercheurs proposent le terme d'« interactome », c'est-à-dire un réseau où apparaissent les voies reliant toutes les protéines impliquées dans une maladie ainsi que les voies communes à plusieurs maladies. De l'analyse de cet interactome (en l'occurrence, appelé « HSPome »), des angles d'attaque vont se dessiner : à la clef, des traitements communs et spécifiques à ces maladies pourraient voir le jour et surtout, faciliter l'identification de nouveaux gènes en cause. En effet, 3 des nouveaux gènes identifiés dans cette étude sont issus de ce « PSHome ».



Réseau reliant les protéines codées par les gènes SPG (points bleus, gènes avérés comme interagissant avec les autres ; en rouge gènes actuellement à l'étude pour prouver leur appartenance au réseau).

Bon à savoir

Rappel du chapitre sur la génétique

Vous avez dit OME?

Le génome est l'ensemble du matériel génétique d'un individu ou d'une espèce codé à partir de son ADN, ou acide désoxyribonucléique. Il contient non seulement toutes les séquences codantes des 25 000 gènes du génome humain dénombrés à ce jour mais aussi toute la machinerie moléculaire régulant l'expression des gènes. On peut comparer le génome à une encyclopédie dont les différents volumes seraient les chromosomes. Les gènes seraient les phrases contenues dans ces volumes et ces phrases seraient écrites dans un langage génétique utilisant les 4 lettres A, T, G, C.

L'exome est l'ensemble du matériel génétique qui s'exprime. C'est la partie du génome humain constituée par les exons, c'est-à-dire les parties des gènes qui sont exprimées pour synthétiser les protéines. C'est la partie du génome la plus directement liée au phénotype de l'organisme, à ses qualités structurelles et fonctionnelles. Pour reprendre la métaphore du livre, l'exome constitue toutes les phrases du livre lues à haute voix. L'exome des cellules d'un être humain ne représente qu'une très faible partie de son génome, le reste étant utilisé à coordonner et réguler son expression.

L'interactome d'une cellule donnée, le neurone cortico-spinal en l'occurrence (cellule défectueuse dans les PSH), représente l'ensemble des interactions moléculaires identifiées comme nécessaires au fonctionnement de cette cellule.

2. PHYSIOPATHOLOGIE MOLÉCULAIRE

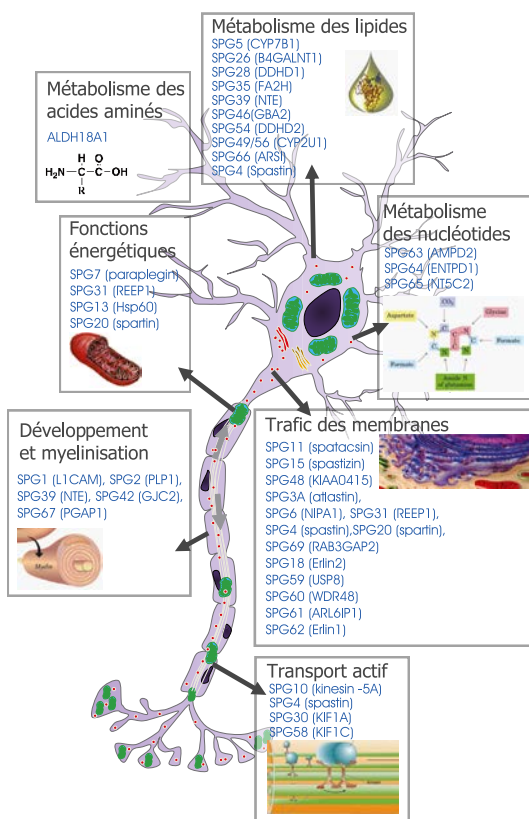
2.1 Pluralité des mécanismes en cause

Quand le gène est identifié, et que la protéine codée est caractérisée et localisée dans la cellule, il faut alors comprendre la fonction cellulaire de cette protéine. Jusqu'alors, les analyses réalisées ont mis à jour au moins cinq mécanismes moléculaires qui, déficients, contribueraient au dysfonctionnement du faisceau cortico-spinal. Les fonctions altérées qui dépendent des protéines mutées concernées sont les suivantes :

- **La myélinisation** (processus de formation de la myéline, c'est-à-dire l'« isolant » de l'axone, le micro-« fil électrique » élémentaire conduisant l'influx nerveux. Ce mécanisme concerne les gènes *SPG1*, *SPG2*, *SPG35*, *SPG44*.

- **Les fonctions mitochondriales.** Les mitochondries, organelles intracellulaires, sont les usines énergétiques de la cellule transformant glucose et acides gras en ATP, le « carburant » de la cellule. Essentielles à toutes nos cellules, aux neurones cortico-spinaux en particulier, les mitochondries apparaissent défectueuses lorsque les gènes *SPG7*, *SPG13* et *SPG31* sont mutés.
- **Le métabolisme des lipides.** Il y a une corrélation entre la perturbation de ce métabolisme et les PSH chez des sujets mutés pour les gènes *SPG5*, *SPG17*, *SPG42*.

Mécanismes en cause dans les paraplégies spastiques familiales (d'après Klebe, Stevanin & Depienne, Revue Neurologique 2015)



Principaux mécanismes moléculaires altérés au niveau du neurone cortico-spinal dans les PSH.

- **Le trafic vésiculaire membranaire.** Les protéines synthétisées vont être transformées et maturées dans le milieu cellulaire, avant d'être libérées à l'extérieur par le neurone corticospinal, lui permettant de communiquer avec son environnement. Ce trafic est perturbé dans le contexte de PSH avec mutations des gènes *SPG3A*, *SPG4* et *SPG42*.
- **La dynamique des microtubules & le trafic vésiculaire intracellulaire.** Fibres constitutives du cytosquelette, (sorte d'armature biologique donnant à la cellule sa forme), les microtubules sont des polymères formés de dimères de tubuline. Cet assemblage polymérique est hyper dynamique : à peine formés, les microtubules se dépolymérisent. En permanence, les microtubules sont « cassés » en unités de tubuline pour se reformer immédiatement. Dans les neurones au niveau des axones et leurs prolongements ramifiés, les dendrites, les microtubules y sont très nombreux. Leur rôle ? Acheminer divers composants soit vers les extrémités de ces prolongements cellulaires, soit vers le corps cellulaire lui-même. On peut comparer les microtubules à des « rails » le long desquels des vésicules sont transportées. La formation des vésicules synaptiques participe de ce processus très dynamique.

Tout ce trafic est très perturbé lorsqu'il y a mutation des gènes *SPG3A*, *SPG4* et *SPG10*. Plusieurs études toutes récentes du groupe du Dr Hazan (Université Pierre & Marie Curie) ont mis en évidence des défauts du trafic vésiculaire dans les PSH.

Bon à savoir

Le trafic vésiculaire intra- et extracellulaire

Pour fonctionner une cellule a besoin de produire des protéines, de les transporter d'un endroit à l'autre dans la cellule, puis enfin de les éliminer, une fois leur tâche accomplie. Pour cela, ces protéines sont enveloppées dans de minuscules vésicules. Cette infime agitation est au cœur de tous les processus de communication cellulaire. Par exemple, c'est ce trafic vésiculaire, au niveau des synapses, qui organise la libération des messagers chimiques (les neuromédiateurs) qu'utilisent les neurones pour transmettre l'influx nerveux, processus se déroulant en quelques millisecondes ! Un trafic qui fonctionne aussi bien au sein de la cellule entre organites (mitochondries, réticulum endoplasmique,...), qu'entre les cellules elles-mêmes.

La lumière sur ce « mécano moléculaire » de nos cellules permet aujourd'hui de commencer à comprendre les dysfonctionnements à l'origine des pathologies neurologiques, dont en particulier les neurodégénérescences à l'origine des PSH.

2.2. Modèles d'étude



Poisson zèbre.



Drosophile.

Les chercheurs manipulent différents organismes, soit des insectes tels la **drosophile**, soit des poissons tel le **poisson zèbre**, en les plaçant dans deux situations opposées : ou bien ils perturbent le gène, en l'inactivant, voire en empêchant son expression ou, au contraire, ils exacerbent son expression, pour *in fine* observer les effets provoqués chez l'organisme étudié.

Ces modèles miment la situation pathologique chez l'homme, la prolifération rapide de ces organismes rend les études plus faciles.

3. PISTES THÉRAPEUTIQUES

Mis à part une approche symptomatique, -c'est-à-dire l'activité physique et les médicaments réduisant la spasticité de manière transitoire-, les PSH ne bénéficient pas de traitement découlant de leur cause. On conçoit facilement la difficulté rencontrée par les chercheurs devant ces maladies rares monogéniques très hétérogènes !

Face à la disparité des mécanismes en cause, même s'ils concernent tous le fonctionnement du neurone cortico-spinal, faut-il procéder au cas par cas, gène par gène, ou compte tenu de mécanismes communs regroupant différents gènes, pour tenter de dégager des approches thérapeutiques globale spécifiques à chacun de ces mécanismes ?

Aujourd'hui les travaux pouvant déboucher sur un traitement découlant de la physiopathologie portent essentiellement sur le **gène SPG4**, gène phare des PSH, et la protéine qu'il code, la **spastine**. Cette protéine « casse » les polymères des microtubules, une activité indispensable à la dynamique de ces structures et assure le transport vésiculaire. Les mutations du gène **SPG4** entraînent une stabilisation des microtubules et un trafic vésiculaire inopérant : perturbant le transport axonal, tous ces déficits moléculaires rendent anormale la transmission de l'influx nerveux dans le faisceau cortico-spinal. Des approches pharmacologiques visant à rétablir une fonction normale de la spastine sont en cours, mais la toxicité de ces traitements n'a pas été évaluée encore.

D'autres approches actuelles (2014) consistent à étudier les quelques gènes SPG codant des protéines impliquées dans le métabolisme des lipides : l'objectif est de corriger le déficit métabolique concerné.

4. IMPLICATION DES ÉQUIPES FRANÇAISES DANS LA RECHERCHE SUR LES PSH

La contribution des chercheurs français a été déterminante dans les recherches des gènes responsables des PSH et les études physiopathologiques qui en ont découlé.

La découverte en 1999 de l'anomalie génétique la plus fréquente des PSH, la mutation du gène SPG4, présente dans 40 % des cas chez des malades porteurs de formes autosomiques dominantes (80 % de la transmission de la Maladie) par le Dr Jamilé Hazan (Hazan J et al *Nature Genetics* 1999) a réellement lancé les recherches internationales sur les PSH.

Concernant la transmission autosomique récessive, il faut rapporter la découverte du gène SPG7 en 1999 puis, récemment l'identification des mutations du gène SPG11 muté dans près de 50% de ces formes par le Dr Giovanni Stevanin (Stevanin G. et al *Nature Genetics* 2007) au sein du groupe de la Salpêtrière (Pr Alexis Brice et Pr Alexandra Dürr). Le même groupe parisien a constitué un réseau européens de recherches communs aux PSH et aux Ataxies, réseau appelé *SPATAX*, et plus récemment le réseau *EUROSPA* qui associe les malades et les chercheurs euro-méditerranéens, parmi lesquels le Dr. Amir Boukhris, du CHU de Sfax en Tunisie, venu finaliser ses recherches auprès du Pr. Stevanin, pour découvrir SPG 15 en 2008, avec le soutien de l'ASL. Ces réseaux s'avèrent très efficaces dans le développement des recherches. Les équipes des chercheurs français sur les PSH travaillent à Paris (Institut du Cerveau et de la Moelle, Salpêtrière et Université Pierre et Marie Curie) ainsi qu'au CHU Pellegrin de Bordeaux (Pr Cyril Goizet, Dr Patrick Babin).

➤ L'organisation des soins définie par les plans nationaux maladies rares

Une maladie rare est une affection frappant un nombre restreint de personnes, à savoir moins d'une personne sur 2000 selon le seuil admis en Europe ; en France, on dit qu'une maladie est rare si moins de 30 000 personnes en sont atteintes.

Depuis 1995, les maladies rares ont été reconnues priorité de santé publique.

Le ministère chargé de la santé mène de nombreuses actions pour la prise en charge des maladies rares, notamment les mesures destinées à faciliter la vie des personnes atteintes : organisation de la prise en charge des malades (soins, recherche, médicaments orphelins), intégration dans la vie scolaire et professionnelle, aides financières et humaines.

Ces actions ont été définies dans les deux « Plans Nationaux Maladies Rares » successifs. Le second s'achevait en 2014, il a été prorogé jusqu'à la fin 2016.

1. LE 2^e PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2011-2014

Il présente 3 axes, (15 mesures, 47 actions, 4 focus).

Axe 1 : Améliorer la qualité de la prise en charge du patient

Des actions qui visent à :

- améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de maladie rare en structurant les centres de référence en filières, en donnant sa place à la biologie au coté de la clinique, en favorisant le développement de la télémédecine et en améliorant le recueil de données en faveur de l'épidémiologie avec notamment la mise en place d'une Banque nationale de maladies rares,

- optimiser les modalités d'évaluation et de financement des centres de référence maladies rares en faisant évoluer notamment le dispositif d'évaluation et de labellisation,
- intensifier la rédaction de protocoles nationaux de diagnostic et de soins pour en accroître la disponibilité,
- garantir la qualité de prise en charge médicamenteuse adaptée à chaque patient atteint de maladie rare, en prévenant notamment les arrêts de commercialisation et en améliorant la connaissance sur l'utilisation des médicaments spécifiques,
- développer les liens entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement, notamment ceux du médico-social, en améliorant les connaissances sur les conséquences des maladies rares en termes de handicap, de retentissement sur la scolarité et la qualité de vie, mais également en répondant aux besoins de répit des personnes ayant une maladie rare et de leurs aidants,
- améliorer les pratiques des professionnels de santé, en renforçant leurs connaissances sur les maladies rares,
- rendre plus accessible l'information sur les maladies rares,
- positionner Orphanet comme un outil de référence pour l'information et la recherche.

Axe 2 : Développer la recherche sur les Maladies Rares

Des actions qui visent à :

- créer une structure nationale d'impulsion de la recherche, en interface avec les acteurs publics et privés, ayant pour objectif de structurer et d'harmoniser les différentes actions engagées dans le domaine de la recherche sur les maladies rares, notamment les biothérapies, les thérapies innovantes et les approches pharmacologiques,
- promouvoir les outils permettant d'augmenter les connaissances sur les maladies rares et inscrire dans les programmes de l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) un montant minimum dédié à la recherche sur les maladies rares,
- promouvoir le développement des essais thérapeutiques,
- favoriser la recherche clinique et thérapeutique translationnelle.

Axe 3 : Amplifier les coopérations européennes et internationales.

Des actions qui visent à :

- promouvoir le partage de l'expertise au niveau international via les réseaux européens de référence,
- améliorer la capacité à conduire des essais cliniques multinationaux, l'accès aux tests diagnostiques disponibles au niveau européen et le contrôle de qualité des tests,
- améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à la prise en charge,

la recherche et l'information sur les maladies rares, en structurant les coopérations européennes et internationales. Depuis 1995, et notamment grâce à l'AFM (Association Française contre les Myopathies), les maladies rares ont été reconnues priorité de santé publique. La France a mis en œuvre un Plan National Maladies Rares 2005-2008 (loi relative à la santé publique du 9 août 2004).

2. LES CENTRES DE RÉFÉRENCE

Une des mesures les plus significatives du Plan National Maladies Rares (PNMR) est la labellisation de Centres de Référence.

Un Centre de Référence est un centre expert pour une maladie ou un groupe de maladies rares ayant développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine. Il dispose d'une attraction inter-régionale, nationale ou internationale, qui va au-delà de son hôpital d'implantation, du fait de la rareté de la maladie (ou groupes de maladies) et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine.

Les PSH sont prises en charge dans les deux centres de référence labellisés maladies neurogénétiques rares situés en Île-de-France et Pays de la Loire (Cf. infra, chapitre Informations utiles).

Le Centre de Référence a plusieurs missions :

- il permet au malade et ses proches de trouver une prise en charge globale,
- il guide et coordonne les professionnels de santé non spécialisés en participant à la prise en charge de proximité du malade,
- il participe à la surveillance épidémiologique de la maladie, à l'animation des recherches et essais thérapeutiques, à la diffusion (indications et prescriptions) et au suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins, ainsi qu'à la mise en place de bonnes pratiques professionnelles au plan national et international,
- il s'engage dans une dynamique de coordination entre Centres prenant en charge la même maladie ou groupes de maladies,
- il est l'interlocuteur des autorités administratives et des associations de malades pour œuvrer à l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du malade et de sa famille.

En consultant le Centre de Référence ou de Compétence le plus proche de son domicile, le malade atteint de PSH (enfant ou adulte) fera le point et bénéficiera d'un suivi global réalisés par des médecins experts.

Bon à savoir

Les paraplégies spastiques héréditaires disposent de deux centres de référence labellisés maladies neurogénétiques : Le CHU Pitié-Salpêtrière à Paris et le CHU d'Angers. Leurs coordonnées se trouvent dans les informations pratiques et sur www.orphanet.fr

3. LES CENTRES DE COMPÉTENCE

Les Centres de Compétence sont le relais locorégional des Centres de Référence.

Situés sur tout le territoire, ils représentent pour les malades l'assurance d'être traités à proximité de chez eux, par un médecin ayant suivi une formation spécifique.

Les médecins de ces Centres s'engagent à se former, à participer à des études, à être présents à des réunions annuelles et, ont un rôle de relais par rapport aux médecins et soignants locaux. Ils travaillent en collaboration avec les Centres de Référence, auxquels ils ont la possibilité de s'adresser, comme tout soignant, lorsqu'ils rencontrent des difficultés à traiter un patient.

Bon à savoir

Les paraplégies spastiques héréditaires disposent de 12 centres de compétence labellisés « maladies neurologiques à expression motrice et cognitive ». (Cf. informations utiles et sur www.orphanet.fr)

4. LES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES (FSMR)

Le 28 février 2014, le ministère chargé de la santé a annoncé la création des filières de santé maladies rares.

La filière de santé maladies rares (FSMR) est une organisation qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs, que sont :

- les centres de référence maladies rares (CRM),
- les centres de compétences maladies rares rattachés aux CRM,
- les associations représentant les personnes malades et leurs parents,

- les professionnels et les structures des secteurs médico-social, social et éducatif,
- les équipes de recherche,
- les laboratoires ou plateformes de diagnostic approfondi prenant en charge ces groupes de maladies,
- les spécialités transversales ayant développé une expertise dans les maladies rares de la filière,
- les réseaux notamment de soins travaillant en lien avec les CRMR.

Quels sont les objectifs des FSMR ?

- Diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique en améliorant la lisibilité et donc en facilitant l'orientation dans le système de santé pour toutes les personnes atteintes de maladie rare et les soignants. En particulier les médecins traitants, notamment s'il n'existe pas de centre de référence spécifique pour la maladie concernée ou suspectée ou, s'il existe plusieurs CRMR de périmètres thématiques proches.
- Décloisonner en améliorant le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche clinique, fondamentale et translationnelle et le secteur médico-social.

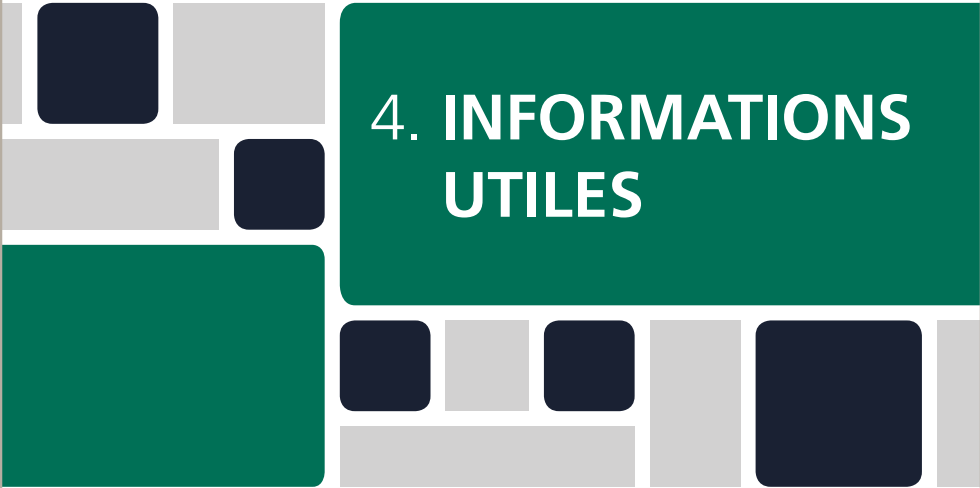
Source : www.sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html



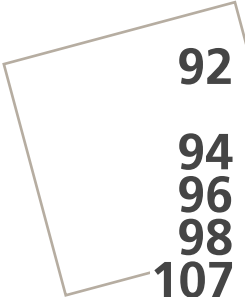
www.sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html

Bon à savoir

Les paraplégies spastiques héréditaires font partie de la filière *Brain Team*, coordonnée, nationalement, par le Pr. Ch. VERNY du CHU d'Angers.



4. INFORMATIONS UTILES

- 
- 92** ➤ Services Hospitaliers Labellisés PNMR, pour les PSH
 - 94** ➤ L'Association Strümpell-Lorrain
 - 96** ➤ Mémo-Index des liens utiles
 - 98** ➤ Glossaire
 - 107** ➤ Sigles

Services Hospitaliers Labellisés PNMR, pour les PSH

CENTRES DE RÉFÉRENCE DES MALADIES NEUROGÉNÉTIQUES

ÎLE-DE FRANCE

Coordonnateur : Pr. Alexis BRICE / Site web : www.neurogene.org

Département de génétique et cytogénétique	CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière 47-83 Boulevard de l'Hôpital 75651 PARIS CEDEX 13	☎ 01 42 16 13 47
Fédération des maladies du système nerveux	CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière 47-83 Boulevard de l'Hôpital 75651 PARIS CEDEX 13	☎ 01 42 16 27 48
Service de Neuropédiatrie et Pathologie du Développement	CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau 26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS CEDEX 12	☎ 01 44 73 65 75

PAYS DE LA LOIRE

Coordonneurs : Prs. Dominique BONNEAU et Christophe VERNY

Site web : www.neurologie-genetique-chu-angers.fr

Service de Neuro-Génétique	Hôtel-Dieu Nord / CHU d'Angers 4 rue Larrey 49933 ANGERS Cedex 9	☎ 02 41 35 46 13
Clinique Neurologique	CHU Hôpital Guillaume et René Laennec Boulevard Jacques Monod BP 1005 44093 NANTES CEDEX 1	☎ 02 40 16 52 05

CENTRES DE COMPÉTENCE DES MALADIES NEUROLOGIQUES À EXPRESSION MOTRICE ET COGNITIVE

ALSACE Pr. TRANCHANT	Département de neurologie CHU Hôpital Civil 1 Place de l'Hôpital BP 426 - 67091 STRASBOURG CEDEX	☎ 03 88 11 62 26
AQUITAINE Pr. C. GOIZET	Service de Génétique Médicale 3 ^e étage de l'Ecole de Sage-Femmes, Hôpital Pellegrin - 33076 BORDEAUX	☎ 05 57 82 03 55
AUVERGNE Pr. DURIF	Service de neurologie - CHU de Clermont-Ferrand 58 Rue Montalembert BP 69- 63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1	☎ 04 73 75 22 01
BOURGOGNE Pr. BENATRU	Service de Neurologie - CHU de DIJON Délégation à la recherche clinique et à l'innovation 2, Bd Maréchal de Lattre de Tassigny, BP 77908 - 21079 DIJON	☎ 03 80 29 36 72
CENTRE Pr. CORCIA	Service de Neurologie - CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau 2 Boulevard Tonnellé 37044 TOURS CEDEX 9	☎ 02 47 47 37 24
HAUTE NORMANDIE Pr. HANNEQUIN	Département de neurologie - Unité de Neuropsychologie CHU Hôpital Charles Nicolle 1 Rue de Germont - 76000 ROUEN	☎ 02 32 88 87 40
LANGUEDOC-ROUSSILLON Pr. CAMU	Service de Neurologie - CHU Hôpital Gui de Chauliac 80 Avenue Augustin Fliche - 34295 MONTPELLIER CEDEX 5	☎ 04 67 33 02 81
LIMOUSIN	Service de neurologie - CHU Hôpital Dupuytren 2 Avenue Martin Luther King - 87042 LIMOGES CEDEX	☎ 05 55 05 65 61
NORD-PAS DE CALAIS Pr. DESTEE	Service de Neurologie et Pathologie du Mouvement Pôle de Neurologie - CHU Hôpital Roger Salengro Rue du Pr. Emile Laine - 59037 LILLE CEDEX+A54	☎ 03 20 44 67 52
POITOU-CHARENTES Pr. HOUETO	Service de Neurologie - CHU de Poitiers 2 Rue de la Milétrie - BP 577 - 86021 POITIERS CEDEX	☎ 05 49 44 44 46
PROVENCE-ALPES-CÔTE D'AZUR Prs AZULAY et CHABROL	Service de Neurologie - Pathologie du Mouvement - Pôle Neurosciences CHU de Marseille - Hôpital de la Timone 264 rue Saint-Pierre - 13385 MARSEILLE CEDEX 5	Adultes Pr J-P. AZULAY ☎ 04 91 38 43 33 Enfants Pr B. CHABROL ☎ 04 91 38 68 08
RHÔNE-ALPES Pr. BROUSSOLLE	Service d'Electromyographie et Pathologies Neuromusculaires Hôpital Neurologique et Neurochirurgical Pierre Wertheimer 59 boulevard Pinel - 69677 BRON CEDEX	☎ 04 72 11 80 62
	Unité de Neuropsychologie CHU de Saint-Etienne - Hôpital Bellevue 25 Boulevard Pasteur - 42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2	☎ 04 77 12 78 05



Créée en 1992, son but est d'aider les malades, de les informer et, de lutter pour que cette maladie soit réellement prise en compte. L'association est administrée par des personnes elles-mêmes atteintes qui souhaitent lancer des appels d'offres pour stimuler la recherche.

Forte aujourd'hui de 600 familles adhérentes, et « maillée » par ses délégations régionales dans tout le territoire, l'ASL-HSP France reste en contact étroit avec la médecine : un travail de coopération médecins-malades est en place depuis sa fondation.

Son conseil scientifique est commun aux associations proches, concernées par des maladies dues à des neurodégénérescences (Syndromes Cérébelleux, Ataxies de Friedreich). Son rôle est la dotation et le suivi de bourses d'étude attribuées à de jeunes chercheurs travaillant dans les équipes françaises spécialisées.

Elle dispose également d'un Conseil Médical et Paramédical qui rédige des Conseils « à Dires d'Experts », destinés aux Professionnels de Santé.



www.asl-hsp-france.org

Ses actions :

- Publication d'une revue semestrielle : SPASTIC,
- Envoi d'une NEWSLETTER mensuelle,
- Organisation de réunions Nationales et de Rencontres Régionales,
- Financement de deux services téléphoniques :
 - Soutien psychologique,
 - Accompagnement aux démarches sociales,
- Financement de projets de recherche sur les Paraplégies Spastiques Héritaires
- Animation du site web,
- Création et administration d'une FEDERATION EUROPEENNE : *EURO-HSP*,
- Travail en réseau avec ALLIANCE MALADIES RARES, EURORDIS et le CISS,
- Soutien du réseau de Recherches Internationales SPATAX.

Soutien psychologique

Tél. : 0970 465 165

(soutien gratuit - numéro non surtaxé)

**Ouvert tous les mardis
de 15h à 19h**

ataxiepsy@hotmail.fr

Accompagnement social

Tél. : 0970 465 027

(soutien gratuit - numéro non surtaxé)

**Ouvert tous les mercredis
de 15h à 19h**

spataxie.as@gmail.com



Mémo-Index des liens utiles

ACCÈS PLUS

Service gratuit de la SNCF pour l'accueil
et l'accompagnement des personnes handicapées

www.voyages-sncf.com/guide/voyageurs-handicapes/services-assistance

INFO MOBI

Pour les transports en commun d'Île de France

www.infomobi.com

DISPOSITIFS DE PRISE EN CHARGE ET D'AIDES (DOCUMENTS TÉLÉCHARGEABLES)

« Vivre avec une maladie rare en France : Aides et Prestations »

www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_Fance.pdf

Fiches pratiques du handicap

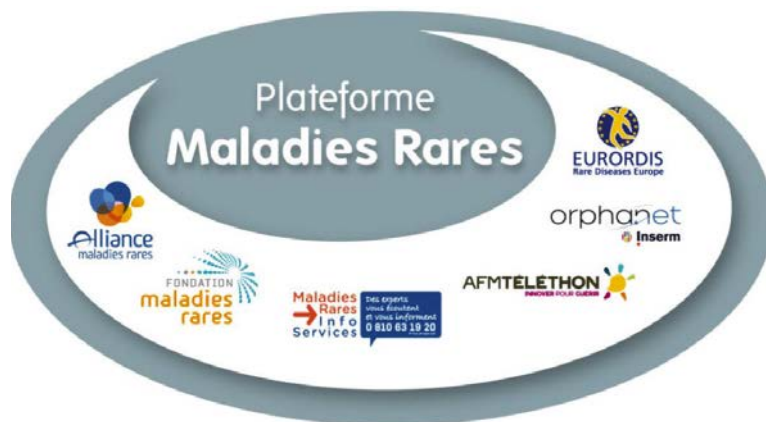
www.social-sante.gouv.fr/spip.php?page=fiche-pratique&id_mot=528&id_rubrique=91

Prestations du handicap

www.social-sante.gouv.fr/informations-pratiques,89/fiches-pratiques,91/prestations-du-handicap,1897

Travailleurs handicapés

<http://travail-emploi.gouv.fr/informations-pratiques,89/fiches-pratiques,91/travailleurs-handicapes,1976>



SITES INSTITUTIONNELS DE RÉFÉRENCE

Ministère de la Santé	www.sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html
Ministère de la Recherche	www.recherche.gouv.fr
Ministère de l'Éducation Nationale	www.education.gouv.fr
Handicap	www.handicap.gouv.fr
La CNSA	http://www.cnsa.fr
Intégrascoll	www.integrascoll.fr
Caisse d'allocations familiales	www.caf.fr
INSERM	www.inserm.fr
Eurordis	www.eurordis.org
Collectif Interassociatif Sur la Santé	www.leciss.org
Association Strümpell-Lorrain	www.asl-hsp-france.org
Fondation maladies rares	fondation-maladiesrares.org
Maladies rares Info service (01 56 53 81 36)	www.maladiesraresinfo.org
Alliance Maladies Rares	www.maladiesrares.org
EURO-HSP	www.eurohsp.eu
SPF Foundation (USA)	sp-foundation.org/understanding-hsp-pls/hsp/Fondation
Australian HSP Research Foundation	www.hspersunite.org.au
The Tom Wahlig Foundation for HSP Research	www.hsp-info.de
ASL/HSP-France	www.asl-hsp-france.org



Glossaire

A

Acide désoxyribonucléique (ADN)

Support de l'hérédité, chaîne polymérique biologique composée des bases Adénine, Thymine, Guanine et Cytosine (A.T.G.C).

Activité Physique Adaptée

Valorisé par son enseignant, le sujet rétablit une bonne communication entre son corps et son esprit. Il optimise ses capacités physiques, psychiques, cognitives et sociales.

Agoniste

Se dit d'un muscle qui produit le mouvement désiré.

Antagoniste

Muscle qui s'oppose au mouvement désiré.

Alcoolisation

Application d'alcool sur des points moteurs des nerfs dans le but de réduire la spasticité.

Antalgique

Médicament utilisé pour combattre la douleur.

Anticipation

En génétique, exprime que certaines maladies héréditaires peuvent s'aggraver dans une famille au fur et à mesure de la transmission de cette maladie, voire qu'elles peuvent survenir plus tôt au cours des générations.

Arthrodèse

Intervention chirurgicale fusionnant deux os qui, normalement, s'articulent entre eux.

Autosome

Le génome contient 23 paires de chromosomes numérotés de 1 à 23: 22 paires de chromosomes autosomes numérotés de 1 à 22 et, une paire de chromosomes sexuels numérotée 23.

Auxiliaire de la Vie Scolaire (AVS)

Assistant d'éducation spécialisé dans l'accompagnement scolaire d'enfants ou d'adolescents en situation de handicap.

Axone Fibre nerveuse prolongeant le corps cellulaire du neurone et conduisant le signal électrique du corps cellulaire vers les zones synaptiques.

B

Balnéothérapie

Ensemble des soins, traitements et cures où sont utilisés des bains d'eau de source.

Bloc nerveux moteur

Obtenu par l'administration d'un anesthésique local au contact des fibres nerveuses visées.

C

Cas index La première personne à montrer une maladie héréditairement transmise dans une famille.

Cellule

Élément fonctionnel et structural composant les tissus et organes des êtres vivants.

Centre de Référence (CRM)

Centres Nationaux de référence labellisés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares, dans le cadre du Plan National Maladies Rares.

Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR)

Centres Régionaux désignés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares, en lien direct avec les Centres de Référence.

Cérébelleux

Relatif au cervelet, partie postérieure du cerveau.

Cérébral Relatif au Cerveau.

Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH)

Organisme au sein de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) chargé de répondre aux demandes faites par les personnes handicapées ou leurs représentants (cas des enfants mineurs) concernant leurs droits. La CDAPH prend des décisions sur la base de l'évaluation et du plan personnalisé de compensation élaboré par la MDPH.

Chromosome

Structures microscopiques composées de molécules d'ADN et de protéines qui s'individualisent lors des divisions cellulaires. Les chromosomes sont localisés dans le noyau des cellules de notre organisme. Un chromosome représente un « Livre » de la bibliothèque d'information contenue dans le noyau de la cellule.

Consentement éclairé

Permission donnée par un patient pour procéder à une étude ou une intervention spécifique.

Corps calleux

Structure cérébrale reliant les deux hémisphères.

D

Diagnostic Faisceau d'arguments permettant de reconnaître une maladie sur la base des symptômes décrits et des examens pratiqués par le médecin.

Diagnostic prénatal

Examen moléculaire pratiqué sur le fœtus in utero.

Diagnostic préimplantatoire

Examen moléculaire réalisé sur l'embryon avant son implantation dans l'utérus de la mère.

E**Electromyogramme (EMG)**

Examen médical permettant d'étudier le système nerveux périphérique, les muscles et la jonction neuromusculaire.

Ergothérapie

Du grec ergon, activité, ou ensemble d'activités proposées à des personnes pour préserver et développer leur indépendance et leur autonomie dans leur environnement quotidien et social.

Exome

Partie du génome d'un organisme constituée par les exons, c'est-à-dire les parties des gènes qui sont exprimées pour synthétiser les produits fonctionnels sous forme de protéines.

F**Faisceau cortico-spinal (ou pyramidal)**

Rassemble les neurones cortico-spinaux –ou cellules pyramidales (environ un million) constituées d'un corps cellulaire localisé dans le cortex (au niveau de l'aire motrice) et d'un axone qui le prolonge dans la moëlle épinière.

Faisceau pyramidal (Voir cortico-spinal).**Filière de Santé des Maladies Rares**

Institué en 2014 par le Ministère de la Santé, réseau couvrant un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches, dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système. Les filières ne se substituent pas aux centres de référence et aux centres de compétences pour la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare mais permettent des interactions entre plusieurs maladies rares, au bénéfice des malades et de la collectivité.

G

- Gène** Petite séquence d'ADN comportant les 4 lettres (A.T.G.C correspondant aux bases Adénine, Thymine, Guanine, Cytosine) ordonnancée selon un « code barre » spécifique. Cette séquence constitue une unité fonctionnelle d'informations à la base de la synthèse d'une protéine spécifique. De manière imagée un gène est une « phrase » d'un chapitre de toute l'information contenu dans le génome (« Le livre »).
- Génétique** Du grec *genno γεννώ*, « donner naissance », science qui étudie l'hérédité et les gènes.
- Génome** Ensemble des informations biologiquement codées nécessaires au fonctionnement de la cellule. Le génome rassemble l'ensemble des gènes nécessaires au fonctionnement du corps humain (environ 25 000).

H

- Handbike** Sport permettant à un athlète, sur un tricycle profilé de se propulser par la force de ses bras et mains à l'aide d'un pédalier (Pédalier Manuel).
- Hydrothérapie** Traitement basé sur une utilisation externe de l'eau, peu importe le type (de mer, de source, minérale, ou même celle du robinet), sous sa forme liquide, mais aussi gazeuse, et à des températures variables. Cela comprend des bains, des douches, des jets, des compresses, etc.

I

Imagerie par résonance magnétique (IRM)

Technique d'imagerie médicale permettant d'obtenir des coupes, en deux ou en trois dimensions, des organes et du corps entier. Une IRM cérébro-médullaire explore cerveau et moelle épinière.

Interactome

Ensemble des interactions protéine-protéine d'une cellule donnée.

Intersubjectivité

Concept selon lequel les hommes sont des sujets pensants capables de prendre en considération la pensée d'autrui dans leur jugement propre, la base même de la communication.

L

Leucodystrophie

Maladies rares caractérisées par un processus de perte de myéline (substance blanche) du système nerveux central et périphérique.

Ligamentoplastie

Reconstruction chirurgicale d'un ligament.

Liquide céphalo-rachidien

Liquide contenu dans l'espace délimité par les méninges, un ensemble de membranes protectrices du cerveau et de la moëlle épinière.

Locus chromosomique

Toute petite fraction de chromosome renfermant un gène.

M**Maison Départementale Des Personnes Handicapées (MDPH)**

Groupement d'intérêt public présent dans les départements français pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes.

Maladie monogénique

Se dit quand sa genèse est provoquée par la mutation d'un seul gène.

Médecine Physique de Réadaptation (MPR)

Spécialité médicale destinée à apporter aux personnes en situation de handicap un meilleur confort de vie. La MPR est basée sur la rééducation et la réadaptation, prise en charge par une équipe pluridisciplinaire, supervisée par un médecin rééducateur. La prise en charge est physique, mais également sociale et psychologique. La MPR vise à rétablir les capacités physiques du patient, tout en le réinsérant dans la société.

Médullaire Qui concerne la moëlle épinière.**Métabolisme**

Ensemble des réactions chimiques qui se déroulent au sein d'un être vivant pour lui permettre de se maintenir en vie, de se reproduire, de se développer et de répondre aux stimulus de son environnement.

Méthode de Feldenkrais

Méthode qui se propose d'amener ses pratiquants à prendre conscience de leur mouvement dans l'espace et dans leur environnement, à travers les sensations kinesthésiques qui y sont reliées.

Miction

Action d'uriner, désigne l'élimination d'urine par la vidange de la vessie.

Microtubule

Fibres constitutives du cytosquelette (sorte d'armature biologique donnant à la cellule sa forme), les microtubules sont des polymères formés de dimères de tubuline. Cet assemblage polymérique est hyper dynamique en perpétuel désorganisation et recomposition.

Mitochondrie

Organite à l'intérieur d'une cellule, de l'ordre du micromètre. Centre cellulaire de production de l'énergie cellulaire transformant les molécules organiques sous forme d'ATP (Adénosine Tri Phosphate), « carburant » de toutes les cellules de l'organisme humain.

Mode Autosomique dominant (AD)

La mutation d'un seul exemplaire d'un gène localisé sur un autosome suffit à ce que la maladie s'exprime. La maladie se transmet de génération en génération avec un risque de 50%, il suffit d'un seul parent porteur, quelque soit son sexe.

Mode Autosomique Récessif (AR)

La mutation des deux exemplaires d'un gène localisé sur un autosome est nécessaire à l'expression de la maladie, chacun des parents apportant l'exemplaire muté.

Moelle épinière

Pièce essentielle du Système Nerveux Central prolongeant le cerveau de la boîte crânienne, à partir du bulbe rachidien et, ce, tout le long de la colonne vertébrale dans laquelle elle est contenue. Son rôle est de distribuer les nerfs entre le cerveau et les différentes parties du corps.

Mutation Modification de l'information génétique dans le génome d'une cellule, au niveau d'un gène.

Myéline Substance blanche de la moelle épinière et du cerveau. La myéline entoure les axones les isolant, les uns par rapport aux autres. Cela permet d'accentuer la vitesse de propagation de l'influx nerveux, dont la vitesse peut atteindre jusqu'à 100 m/s.

N

Neurone Cellule du système nerveux spécialisée dans la communication et le traitement d'informations. Chaque neurone est composé de :

- un corps cellulaire comportant le noyau et son ADN
- un axone, par où sont propagées les informations. L'axone d'un neurone cortico-spinal peut atteindre 1 m de long. une arborescence de dendrites, c'est-à-dire les ramifications « chevelues » qui, en contact avec les autres neurones, permettent le transfert d'informations nécessaires à la conduction de l'influx nerveux.

Neurone corticospinal

Qualifie un type de neurone particulier. Les neurones cortico-spinaux –ou cellules pyramidales (environ un million) constitués d'un corps cellulaire localisé dans le cortex (au niveau de l'aire motrice) et d'un axone qui le prolonge dans la moelle épinière. Rassemblés en un faisceau appelé corticospinal ou pyramidal, ce sont les éléments principaux de la conduction nerveuse qui détermine la fonction motrice aux différents étages du corps.

Noyau de la cellule

Organite présent dans la majorité des cellules et contenant l'essentiel du matériel génétique de la cellule (ADN). Il a deux fonctions principales : contrôler les réactions chimiques de la cellule et stocker les informations nécessaires à la division cellulaire. C'est la « bibliothèque » renfermant tout le patrimoine héréditaire de l'individu, c'est à dire le génome.

O

Orthèse Appareillage qui compense une fonction absente ou déficitaire dans un muscle ou une articulation.

P

Paramédical

Qui concerne les professions de santé que l'on peut exercer sans être docteur en médecine et aux soins qui sont délivrés par les personnes qui exercent ces professions.

Paraplégie Paralysie complète des deux membres inférieurs.

Parésie Perte d'une partie de la motricité d'un ou de plusieurs muscles du corps.

Paraparésie Terme formé sur l'association de deux mots : paraplégie et parésie. Correspond donc à une difficulté plus ou moins grande à la locomotion réalisée par les deux membres inférieurs.

Pathogénèse

Du grec ancien, pathos, « ce que l'on éprouve », et genesis, « origine », désigne le ou les processus responsable(s) du déclenchement et du développement d'une maladie donnée. On l'utilise aussi pour désigner les événements ayant conduit à l'apparition d'une maladie et le déroulement de cette dernière.

Phénolisation

Application de phénol sur des points moteurs des nerfs dans le but de réduire la spasticité.

Posologie Indique les quantités à prendre pour chaque médicament et les quantités à ne pas dépasser.

Potentiels évoqués moteurs (PEM)

Enregistrent le temps de transmission de l'influx nerveux, depuis le cerveau dans la moelle épinière. Les PEM explorent donc la conduction nerveuse motrice centrale.

Paraplégies spastiques héréditaires (PSH)

Appelées aussi paraparésies spasmodiques familiales, ou maladie de Strümpell-Lorrain, ensemble extrêmement hétérogène de maladies neuro-dégénératives, génétiquement déterminées et ayant, cliniquement en commun, un déficit fonctionnel des membres inférieurs.

Physiopathologie

Étude des dérèglements du mode de fonctionnement normal des éléments constitutifs du corps humain : mécanismes physiques, cellulaires ou biochimiques qui conduisent à l'apparition d'une maladie et les conséquences de celle-ci.

Plate-forme de diagnostic

Ensemble pluridisciplinaire de spécialités médicales, radiologiques, biologiques permettant par les examens pratiqués de définir le diagnostic d'une maladie.

Plan National des Maladies Rares (PNMR)

Ensemble de mesures préconisées par le Ministère de la Santé pour améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare, grâce à la mise en place de centres de référence maladies rares labellisés (CRM) et de centres de compétences rattachés aux CRM, offrant ainsi un appui pour la prise en charge de proximité.

Prestation de Compensation du Handicap (PCH)

Aide financière personnalisée, versée par le conseil général, destinée à financer les besoins liés à la perte d'autonomie des personnes handicapées.

Prévalence Nombre de personnes atteintes par une maladie au sein d'une population à un moment donné.

Projet Personnalisé de Scolarité (PPS)

Suite aux résultats de l'évaluation, projet proposé à chaque enfant, adolescent ou adulte handicapé ainsi qu'à sa famille pour un parcours personnalisé de scolarité.

R**Reflexe polycinétique**

Réflexe tendineux caractérisé par la production de plusieurs secousses consécutives à un seul ébranlement, même minime.

S**Service d'Éducation Spécialisée et de Soins A Domicile (SESSAD)**

Service de soins pouvant intervenir « à domicile » au sens large, c'est-à-dire l'environnement immédiat des personnes handicapées.

Spastique Ou spasmodique, désigne un muscle en hyperactivité.

Spasticité Exagération du réflexe de retrait, lors d'un étirement musculaire passif. Plus la vitesse d'étirement est élevée, plus la réponse musculaire est importante.

Spastine Protéine codée par le gène SPG4. Sa mutation est la plus fréquemment observée pour les PSH transmise de manière autosomique dominante.

Syndrome Ensemble de symptômes et signes définissant un état déterminé. On parle de syndrome quand on ne peut poser un diagnostic. Sinon on parle de maladie.

Syndrome cérébelleux

Atteinte du cervelet, avec une « voix scandée » typique, des troubles de l'équilibre et/ou de la déglutition.

Syndrome pyramidal

Ensemble des symptômes et signes cliniques dus à une atteinte de la voie pyramidale, ou cortico-spinale (support de la motricité volontaire).

Signe de Babinski

Extension « lente et majestueuse » du gros orteil après grattage du bord externe de la plante du pied.

T

Thalassothérapie

Ensemble de soins réalisés avec de l'eau de mer.

Toxine botulique

Toxine sécrétée par une bactérie capable d'entraîner une paralysie réversible des nerfs moteurs en inhibant la sécrétion de l'acétylcholine au niveau de la plaque motrice. Son action est bénéfique pour les PSH quand il y a une spasticité exacerbée de certains muscles.

Trafic vésiculaire membranaire

Ensemble des processus biochimiques et biologiques permettant le transport des protéines à l'intérieur et à l'extérieur de la cellule.

Traitement curatif

Traitement qui guérit.

Troubles urinaires

- Urgenturie : envie d'uriner impérieuse et urgente
- Pollakiurie : envie fréquente (diurne et/ou nocturne) d'uriner
- Dysurie : trouble de la miction entraînant une élimination vésicale en plusieurs fois.

Incontinence

Mauvaise rétention des urines entraînant des pertes involontaires.



AAH	Allocation Adulte Handicapé
ADN	Acide Désoxyribonucléique
AD	Autosomique Dominant
AERAS	Convention proposant des solutions pour pouvoir emprunter aux personnes ayant ou ayant eu un problème grave de santé
AGEFIPH	Association de Gestion des Fonds Pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées
AFM	Association Française contre les Myopathies
ANR	Agence Nationale de la Recherche (ANR)
ANSP	Agence Nationale des Services à la Personne
APA	Activité Physique Adaptée
APF	Association des Paralysés de France
APHP	Assistance Publique Hôpitaux Parisiens
AVS	Auxiliaire de Vie Scolaire ou AESH
Botox	Toxine Botulinique
CAPDH	Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées
CAT	Centre d'Aide par le Travail
CRMR	Centres de Référence Maladies Rares
CDAPH	Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées
CDTD	Centre de Distribution de Travail à Domicile
CESU	chèque emploi service universel
CICAT	Centre d'Information et de Conseil sur les Aides Techniques
CISS	Collectif Interassociatif Sur la Santé
CLIS	Classe pour l'Inclusion Scolaire
CNED	Centre National d'Enseignement à Distance
CPDPN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

DPI	Diagnostic préimplantatoire
DPN	Diagnostic prénatal
EMG	Electromyogramme
ESAT	Etablissements ou services d'aide par le travail
FSMR	Filière de Santé des Maladies Rares
GIC	Grand Invalide Civil
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
LCR	Liquide Céphalo-Rachidien
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MPR	Médecine Physique et Réadaptation
ONISEP	l'Office National d'Information Sur les Enseignements et Professions
PEM	Potentiels Evoqués Moteurs
PCH	Prestation Compensatoire du Handicap
PSH	Paraplégie/Para parésie Spastique Héritaire
PNMR	Plan National des Maladies Rares
PPS	Projet Personnalisé de Scolarisation
RQTH	Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé
SAMSAH	Services d'Accompagnement Médico-Sociaux pour Adultes Handicapés
SAVS	les Services d'Accompagnement à la Vie Sociale
SESSAD	Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile
SSR	Soins de Suite et de Réadaptation
UE	Unité d'Enseignement
ULIS	Unité Locale pour l'Insertion Scolaire

REMERCIEMENTS

À toutes les familles qui nous ont apporté leurs témoignages.

Un remerciement tout particulier à Madame Patricia SEBBAG, pour son accompagnement professionnel personnalisé. Ses critiques pertinentes et son enthousiasme indéfectible ont permis la réalisation de ce livret.

Aux Docteurs Coralie FASSIER et Jamilé HAZAN, au Professeur Giovanni STEVANIN, ainsi qu'aux membres des Conseils Scientifique et Médical/Paramédical de l'ASL/HSP-France, pour leurs apports respectifs.

Au Professeur Christophe VERNY, ainsi qu'à l'équipe d'ORPHANET : Docteur Janine-Sophie GIRAUDET, Mesdames Marie DANIEL et Ana RATH, pour leurs relectures et leurs validations scientifiques de ce Livret.

Au Professeur Jean-Marc BARBIN et à Marie-Christine BIEYSSE pour leur apport sur l'Activité Physique Adaptée (APA).

À Monsieur Cédric VERJAT, ced-web.fr, pour ses réalisations graphiques dans ce Livret (schéma et logo).

À la Fondation Groupama pour la Santé qui offre ce Livret à toutes les personnes vivant avec une Paraplégie Spastique Héritaire, ainsi qu'à leurs soignants.



www.asl-hsp-france.org

Création, réalisation : www.graines-octets.com

Copyright : Fotolia.com - Jean-François Labat/Groupama

Coordination : Groupama Supports et Services

Dépôt légal : septembre 2015

ISBN : en cours

Réf. 3350-55979-072015 – Le Groupe Groupama participe à la protection de l'environnement en sélectionnant des imprimeurs référencés « Imprim'vert » ainsi que des papiers issus de forêts gérées durablement.

espoirs

Collection Maladies Rares

Maladie rare ? Rare avez-vous dit ? Oui, quand elle touche moins d'une personne sur 2 000 ! À ce jour on dénombre plus de 6000 maladies rares (MR) et, près de 80% d'entre elles présentent un caractère héréditaire. Si les maladies sont rares, les malades sont nombreux : une personne sur vingt est concernée, soit près de trois millions de français. La plupart des maladies rares surviennent dans l'enfance, d'autres à l'âge adulte. Certaines sont évolutives, comme les Paraplégies/Paraparésies Spastiques Héréditaires (PSH), classées par les médecins experts comme des neuro dégénérescences à l'évolution variable. Ce livret rassemble les données médicales, et scientifiques, des spécialistes et le vécu des personnes touchées par une PSH, devenus « patients experts » pour leur maladie. Son objet est de faire reconnaître par l'ensemble du corps médical, les PSH, ensemble très hétérogènes de maladies, de favoriser leur meilleure prise en charge enfin, de proposer une aide aux malades et leur familles, en améliorant leur qualité de vie.

Ce Livret se veut être un soutien efficace pour toutes les familles confrontées au handicap des Paraplégies/paraparésies Spastiques Héréditaires (PSH). Il souhaite aussi être une référence pour le corps médical, pour lui en faciliter le diagnostic et la prise en charge appropriée. En apportant une meilleure connaissance de ces pathologies, nous souhaitons que ce livret rompe la solitude, l'isolement des patients et de leur famille, en les aidant au quotidien. La Fondation Groupama pour la Santé, en créant la collection Espoir et en permettant la réalisation de cet ouvrage, en a compris tous les enjeux.

Jean BENARD
Vice-Président ASL
Conseiller Scientifique EURO-HSP

Philippe HANRIAT
Président ASL/HSP-France