



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Générique Polyhandicap

PIMD (Profound intellectual and multiple disabilities)

Centres de Référence

Neuropédiatrie, Pathologie du développement, Hôpital Trousseau APHP - Sorbonne Université

Polyhandicap Pédiatrique de La Roche Guyon

Centre de Référence Polyhandicap et Déficiences intellectuelles de causes rares

Centre de Référence des Malformations et maladies congénitales du Cervelet

***DéfiScience**, Filière de Santé des maladies rares du neurodéveloppement*

11 Mai 2020

Texte du PNDS

Sommaire

·	Liste des abréviations	5
·	Synthèse à destination du médecin traitant	6
·	Définition du polyhandicap	10
1	Introduction	11
1.1	L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)	11
1.1.1	Identifier le polyhandicap	11
1.1.2	Apporter des soins appropriés	11
1.1.3	Accompagner la personne et ses proches	12
1.1.4	Questions abordées ou non	12
1.2	Professionnels impliqués	12
1.2.1	Part des associations et des collectifs Polyhandicap	13
1.2.2	Un ensemble de professionnels et d'accompagnants	13
1.3	Etiologies et diagnostic du polyhandicap	13
1.3.1	Pourquoi s'efforcer d'établir un diagnostic précis ?	13
1.3.2	Résultats des études étiologiques	14
1.3.3	Stratégie diagnostique	15
1.4	Conseil génétique et diagnostic prénatal	16
1.5	Dépistage précoce	17
2	Signes cliniques et traitement	18
2.1	Déficiences cognitives et évaluation des compétences	18
2.1.1	L'échelle ECP (« Evaluation – Cognition – Polyhandicap »)	18
2.1.2	Utilisation de l'ECP	19
2.2	Déficiences motrices et troubles du tonus	19
2.2.1	Aspects cliniques	20
2.2.2	Aspects thérapeutiques	21
2.2.3	Education motrice, rééducation	22
2.2.4	Les appareillages	22
2.3	Troubles neuro-orthopédiques et osseux	24
2.3.1	Membres inférieurs	25
2.3.2	Membres supérieurs	27
2.3.3	Tronc	28
2.3.4	Fragilité osseuse	29
2.4	Epilepsie	30
2.4.1	Les crises épileptiques – L'épilepsie	30
2.4.2	Aspects cliniques	31
2.4.3	Traitement de la crise	31
2.4.4	Traitement de fond de l'épilepsie	31
2.4.5	La surveillance est essentiellement clinique	33
2.5	Douleur	33
2.5.1	Physiopathologie	33
2.5.2	Nécessité et difficultés de l'évaluation	34
2.5.3	Etiologies de la douleur	35
2.5.4	Aspects thérapeutiques	36
2.6	Troubles dentaires	37
2.6.1	Conséquences du polyhandicap sur les fonctions oro-faciales	38
2.6.2	Aspects cliniques et traitements	38
2.6.3	Recommandations préventives	38
2.7	Troubles de l'oralité alimentaire	39
2.7.1	Troubles de la déglutition	39
2.7.2	Prévention des troubles de la déglutition	40
2.7.3	Troubles sensoriels de l'oralité	41
2.7.4	Evaluation de la déglutition et objectifs à atteindre	41
2.7.5	Autres points essentiels pour les repas	42

2.7.6	Prise en charge rééducative et réadaptative	42
2.7.7	Incontinence salivaire	42
2.8	Reflux gastro-œsophagien, œsophagite, gastrite, retard à l'évacuation gastrique	43
2.8.1	Le reflux gastro-œsophagien (RGO)	43
2.8.2	Le retard à l'évacuation gastrique	45
2.9	Troubles du transit : la constipation chez la personne polyhandicapée	46
2.9.1	Aspects cliniques	46
2.9.2	Ressources thérapeutiques	47
2.10	Troubles nutritionnels	48
2.10.1	Origines de la dénutrition de la personne polyhandicapée	48
2.10.2	Critères de dénutrition	49
2.10.3	Conséquences et aspects thérapeutiques	50
2.10.4	Alimentation entérale	50
2.11	Troubles respiratoires	52
2.11.1	Mesures préventives	53
2.11.2	Traitements	53
2.12	Troubles urinaires et vésico-sphinctériens	55
2.12.1	Troubles urinaires de causes neurologiques	56
2.12.2	Autres causes de troubles urinaires	56
2.13	Troubles du sommeil	57
2.13.1	Troubles du sommeil d'origine organique	57
2.13.2	Troubles de l'installation du rythme jour/nuit	57
2.13.3	Troubles du sommeil d'origine respiratoire	58
2.13.4	Prévention et traitement des troubles du sommeil	58
2.14	Troubles visuels	59
2.14.1	Prévalence et aspects cliniques	59
2.14.2	Dépistage et observation	59
2.14.3	Prise en charge	60
2.15	Troubles auditifs	61
2.15.1	Prévalence et aspects cliniques	61
2.15.2	Dépistage de la surdité	61
2.15.3	Prise en charge des surdités	62
2.16	Troubles de la communication	62
2.16.1	Principes de base de la communication avec la personne polyhandicapée	63
2.16.2	Moyens de communication possibles	63
2.17	Troubles thymiques, comportementaux et psychiatriques	64
2.17.1	Une prévalence élevée des comportements-défis	64
2.17.2	Un diagnostic difficile	64
2.17.3	Des conséquences graves	65
2.17.4	Un accompagnement difficile	65
2.18	Cas particulier des pathologies dégénératives	65
2.19	Cancers et Polyhandicap	66
2.19.1	Fréquence et répartition des cancers	66
2.19.2	Facteurs de risque	66
2.19.3	Les différents cancers et leur dépistage	67
2.19.4	Traitement et pronostic	67
3	Suivi de la personne Polyhandicapée (PPH)	69
3.1	Vie quotidienne	69
3.1.1	Les actes du quotidien	69
3.1.2	Vie affective, intime et sexuelle	70
3.2	Modalités d'accès aux soins	71
3.2.1	Consultations longues et pluridisciplinaires	72
3.2.2	Dépistage et prévention des maladies chroniques, bilan annuel minimal	72
3.2.3	Conditions de réalisation des examens paracliniques	77
3.2.4	Télé médecine et nouvelles technologies	77
3.2.5	Hospitalisations : quelques précautions à respecter	78
3.3	Recommandations particulières	79
3.3.1	Respecter les situations d'équilibre	79

3.3.2	La transition enfant-adulte	79
3.4	Education thérapeutique et promotion de la santé	80
3.5	Iatrogénies	80
3.5.1	Iatrogénie médicamenteuse	80
3.5.2	Iatrogénie liée aux actes médicaux	81
4	Parcours de vie et accompagnement	82
4.1	Place de la personne et de ses proches	82
4.1.1	Rôle des parents	82
4.1.2	La personne polyhandicapée elle-même	83
4.2	Mesures de protection et prise de décisions	84
4.2.1	L'enfant	84
4.2.2	La tutelle de l'adulte	84
4.2.3	La prise de décisions sanitaires (opérations)	85
4.3	Allocations liées au polyhandicap	85
4.3.1	L'enfant, de 0 à 20 ans	85
4.3.2	L'adulte à partir de 20 ans	86
4.4	Organisation du parcours	86
4.4.1	La petite enfance (0 à 6 ans)	86
4.4.2	L'enfant et l'adolescent (7 à 12 ans)	87
4.4.3	La transition enfant – adulte (13 à 20 ans)	87
4.4.4	L'âge adulte	87
4.4.5	L'avancée en âge	88
4.5	La fin de vie	88
4.5.1	Place du responsable légal dans le parcours de fin de vie	89
4.5.2	Modalités d'accompagnement d'une personne en institution	89
4.6	Place des associations et autres acteurs	90
4.6.1	Transmission d'informations et travail en réseau	90
4.6.2	Démocratie sanitaire et les associations de parents ou de patients	90
4.6.3	Les filières, réseaux de santé centres de référence et autres organismes	91
Annexe 1.	Liste des participants	92
Annexe 2.	Adresses et Coordonnées	94
Annexe 3.	Arbre décisionnel en vue du diagnostic étiologique	96
Annexe 4.	Tableaux, figures et compléments.....	97
	Références bibliographiques.....	116

« Pionnière dans le champ du polyhandicap »

Nous avons souhaité dédicacer ce Protocole National de Diagnostic et de Soins Générique Polyhandicap à Madame le Docteur Élisabeth Zucman, qui nous a quittés le 14 sept 2019.

Liste des abréviations

AAH	Allocation Adulte Handicapé	HDJ	Hôpital De Jour
AEEH	Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé	IEM	Institut d'Education Motrice
AESH	Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap, ex Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS)	IMC	Infirmité Motrice Cérébrale
AGEFIPH	Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion professionnelle des Personnes Handicapées	IME	Institut Médico- Educatif
ALD	Affection de Longue Durée	IMOC	Infirmité Motrice d'Origine Cérébrale
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché	IMP	Institut Médico-Pédagogique (= IME)
AMP	Aide Médico-Psychologique	IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
ANSM	Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé	ITEP	Institut Thérapeutique, Educatif et Pédagogique
AVS	Auxiliaire de Vie Scolaire	LAP	Liste des Actes et Prestations
CAFS	Centre d'Accueil Familial Spécialisé	LPPR	Liste des Produits et Prestations Remboursables
CAJ	Centres d'Activité de Jour	MAS	Maison d'Accueil Spécialisée
CAMSP	Centre d'Action Médico-Sociale Précoce	MAT	Maison d'Accueil Temporaire
CAT	Centre d'Aide par le Travail (ancien nom des ESAT)	MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
CDAPH	Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées	PAI	Projet d'Accueil Individualisé
CEF	Centre de formation au travail sanitaire et social	PC	Paralysie Cérébrale
CEM	Centre d'Education Motrice	PCH	Prestation de Compensation du Handicap
CLIS	Classes d'Insertion Scolaire (Maintenant nommées ULIS)	PLH	Polyhandicap
CMD	Consultation MultiDisciplinaire	PIMD	Profound intellectual and multiple disabilities (définition internationale) (Cf Annexe p116- Gérard Ponsot)
CMPP	Centre Médico-Psycho-Pédagogique	PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
CNCPH	Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées	PPH	Personne Polyhandicapée
CNSA	Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie	PPS	Projet Personnel de Scolarisation
DESS	Douleur Enfant San Salvador	QI	Quotient Intellectuel
DI	Déficiência Intellectuelle	RQTH	Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé
EA	Entreprise adaptée	RTU	Recommandation Temporaire d'Utilisation
EEAP	Etablissement pour enfants et adolescents polyhandicapés	SAAD	Service d'Aide et d'Accompagnement à Domicile
EEP	Etablissement pour enfants polyhandicapés	SAMSAH	Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés
EME	Externat Médico-Educatif	SAVS	Service d'Accompagnement à la Vie Sociale
ESMS	Etablissement Social et Médico-Social	SESSAD	Service d'Education Spécialisée et de Soins A Domicile
ESAT	Établissement et Service d'Aide par le Travail (ex CAT)	SESSD	Service d'Education et de Soins Spécialisés à Domicile
FAM	Foyer d'Accueil Médicalisé	SPASAD	Service Polyvalent d'Aide et de Soins A Domicile
FDV	Foyer De Vie	SSAD	Service de Soins A Domicile
FIPHFP	Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique	SSIAD	Service de Soins Infirmiers A Domicile
GPE	Gastrostomie percutanée endoscopique	TED	Trouble Envahissant du Développement
HAD	Hospitalisation A Domicile	TSA	Troubles du Spectre Autistique
HAS	Haute Autorité de Santé	ULIS	Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire (anciennement CLIS)

Synthèse à destination du médecin traitant PNDS générique Polyhandicap

1. Définition

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

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

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

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

2. Signes cliniques et traitements

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

2.1. La douleur

Le premier point de vigilance est la douleur. L'enfant comme l'adulte polyhandicapé souffre très fréquemment de douleurs d'origines diverses, nociceptives, neuropathiques ou psychologiques, d'aspects polymorphes, il faut donc toujours l'anticiper. Chaque personne doit posséder un dossier de base douleur, et chaque modification de comportement doit provoquer une nouvelle évaluation de la douleur, idéalement avec l'aide d'une grille d'évaluation.

Il est essentiel de trouver la cause de la douleur afin de proposer un traitement antalgique le plus adapté possible, dans le cas contraire un traitement d'épreuve est licite. Il ne faut pas négliger la possibilité d'une souffrance d'origine psychologique.

2.2. L'état nutritionnel

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

Devant un risque de dénutrition, une stratégie d'aide nutritionnelle doit être proposée. En cas de besoin, la pose d'une gastrostomie compensera par une alimentation entérale l'insuffisance des apports oraux.

La dénutrition aggrave toutes les autres pathologies, elle favorise les infections (respiratoires ou autres), la fonte musculaire, l'ostéoporose et les troubles trophiques (escarres), et risque de mettre en péril la vie même de la personne.

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

2.3. L'épilepsie

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

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

2.4. Les atteintes motrices et les troubles du tonus

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

2.5. Les troubles neuro-orthopédiques

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

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

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

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

2.6. Les atteintes respiratoires

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

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

2.7. Les troubles digestifs

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

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

2.8. Troubles associés nombreux et fréquents

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

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

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

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

3. Prise en charge et surveillance

3.1. Vie quotidienne de la personne polyhandicapée

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

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

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

3.2. Le suivi médical de la personne polyhandicapée

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

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

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

4. Rôle du médecin généraliste

4.1. Suivi des mesures médico-administratives

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

4.2. Suivi médical

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

5. Informations complémentaires

Cf Texte PNDS

Coordonnées (cf annexe 2)

- Centres de Référence et de Compétences labellisés (cf annexe 2)
- DéfiScience - Filière de santé maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle – <http://www.defiscience.fr>
- Informations générales - source Internet - <http://www.orpha.net>
- Associations de patients et réseaux de santé polyhandicap (cf annexe 2)

Textes de Références

Cf Argumentaire PNDS

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

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

Texte du PNDS

Définition du polyhandicap

Validée en juin 2018 par la Société Française de Neurologie Pédiatrique

La définition française officielle du polyhandicap a été réactualisée par le décret N°2017-982 du 9 mai 2017⁽¹⁾ relatif à la nomenclature des établissements et services sociaux et médico-sociaux accompagnant des personnes handicapées ou malades chroniques.

Ce texte a été intégré dès sa parution dans le Code de l'Action Sociale et des Familles, et décrit ainsi la population concernée :

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

Cette reconnaissance officielle de handicaps graves et multiples (absence de marche autonome, pas de langage oral signifiant, déficience intellectuelle profonde) doit permettre d'apporter des réponses plus adaptées aux besoins des personnes ainsi identifiées.

Elle met en avant la situation de vulnérabilité provoquée par une lésion cérébrale grave et précoce, généralement avant l'âge de 2 ans. Depuis 1989, date de la première définition « officielle », d'autres définitions ont circulé, qui se veulent plus complètes ou plus positives, ou incluant des éléments étiologiques.

L'étiologie précise du polyhandicap n'est connue que dans 70 à 80% des cas : lorsqu'elle l'est, la cause est prénatale (65 à 80% des cas), essentiellement génétique, comprenant les maladies neurologiques évolutives, ou périnatale (10% à 15% des cas) surtout liée à la grande prématurité, ou post-natale (10 à 15% des cas).

Ces atteintes cérébrales ont toujours de nombreuses conséquences, qui restent évolutives tout au long de la vie : troubles neurologiques multiples (somatiques et intellectuels), orthopédiques, digestifs, respiratoires, sensoriels, osseux et autres (*Voir annexe 4 en lien avec chapitre définition, tableau 1 : le polyhandicap, aspects médicaux*). Les troubles du comportement sont fréquents (30 à 40%). Les phénomènes douloureux font également partie du quotidien de ces personnes. Les capacités de perceptivité, de sensibilité et d'affectivité de ces personnes, leurs compétences, leur appétit de communication doivent être pris en compte afin d'optimiser le soin qui leur est apporté et leur qualité de vie.

Pourquoi un PNDS générique Polyhandicap ?

La prévalence du polyhandicap est de 0.50 pour mille, ce n'est donc pas une situation rare. Cependant les étiologies du polyhandicap sont dans leur grande majorité des maladies rares, diagnostiquées ou non. Les lésions cérébrales multiples, leurs conséquences sur la croissance et les retentissements secondaires sur divers appareils sont suffisamment caractéristiques pour que cette situation de handicap lourd depuis la naissance ou la petite enfance soit déclarée comme une véritable entité pathologique dans un document de synthèse national.

Conformément aux missions qui lui sont confiées, la filière DéfiScience s'est engagée à soutenir et coordonner par un appui méthodologique la rédaction de Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins de ses Centres de Référence. La réalisation du PNDS dédié au polyhandicap a été confiée aux centres de Référence DI de causes rares dans le cadre de la **filiale DéfiScience** - <http://www.defiscience.fr>

¹ Décret n° 2017-982 du 9 mai 2017 relatif à la nomenclature des établissements et services sociaux et médico-sociaux accompagnant des personnes handicapées ou malades chroniques.

1 Introduction

L'élaboration de ce PNDS est particulière car sur le « thème Polyhandicap » il est apparu essentiel de dépasser le cadre de syndromes rares générant un polyhandicap, mais plutôt d'en faire un socle de base permettant de décrire la prise en charge de référence d'un patient porteur de polyhandicap (de cause rare ou non-rare).

Tous les âges de la vie sont évoqués dans ce PNDS, ainsi que le milieu de vie dans toutes ses composantes, de l'hôpital au domicile, du médico-social au social, du court au long séjour.

Ce PNDS se veut un guide pour les professionnels de santé, qui sur le terrain manquent parfois de connaissances ou de conseils pour les bonnes pratiques d'accompagnement des personnes polyhandicapées.

1.1 L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)

Il s'agit d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de santé d'un patient porteur de polyhandicap, afin d'optimiser et d'harmoniser l'accompagnement et le suivi des personnes polyhandicapées sur l'ensemble du territoire.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas non plus se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Un PNDS s'appuie « sur la recherche des preuves scientifiques et sur la concertation de tous les acteurs concernés », prenant en compte les recommandations ou protocoles français ou internationaux déjà publiés sur une entité pathologique.

1.1.1 Identifier le polyhandicap

Il est fondamental de reconnaître d'abord le polyhandicap, afin de pourvoir aux soins et à l'accompagnement de la personne selon les guides proposés, et en tenant compte de son caractère, ses aspirations, ses besoins, comme toute autre personne humaine, quelles que soient l'origine et les caractéristiques particulières du polyhandicap présenté et sa sévérité.

Ce terme francophone de « polyhandicap » ne s'est pas imposé dans la littérature internationale. L'on peut trouver son équivalent, à quelques différences près, dans la littérature anglo-saxonne sous le terme de « *Profound Intellectual and Multiple Disabilities* » (PIMD) (Nakken 2007). La place des différentes appellations est détaillée en annexe 4 (*Annexe 4, en lien avec chapitre définition, tableau 2, place du polyhandicap/PIMD dans les handicaps avec atteinte motrice*)

Plusieurs études de prévalence du polyhandicap ont été réalisées ces 20 dernières années et donnent des chiffres compris entre 0.50 et 0.73/1000 :

La prévalence du polyhandicap a été estimée à 0.50 pour mille pour les générations de 1980 à 2009 (polyhandicap strict ou élargi chez l'enfant de plus de 7 ans) à partir de la base de données du RHEOP (Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Péri natal). Elle était estimée à 0.73/1000 enfants pour Rumeau Rouquette en 1998, et à 0.70/1000 enfants pour Juzeau en 1999. L'enquête ES Handicap de 2014 de la DREES estime l'existence de 9400 enfants et 23200 adultes polyhandicapés en France, soit 0.50/1000 tous âges confondus. La fréquence des décès chez l'enfant peut expliquer la baisse de prévalence sur la population générale, cependant dans le cas où les enfants survivent à la petite enfance, ils arrivent de plus en plus souvent à l'âge adulte avec des espérances de vie augmentées, ce qui explique la demande croissante de places dans des établissements pour adultes.

1.1.2 Apporter des soins appropriés

Le polyhandicap est la conséquence d'une atteinte cérébrale multifocale fixée ou évolutive précoce, c'est-à-dire pendant la période de formation et de développement du cerveau (périodes anté, péri et post natales

jusqu'à l'âge de 2 ans, par analogie avec la Cerebral Palsy) même si la maturation cérébrale se poursuit pendant encore de nombreuses années. Toute lésion intervenant à cette période impliquera une désorganisation des processus, mais aussi une possibilité de compenser la lésion initiale par la mise en route d'autres circuits neuronaux non encore spécialisés, c'est la place de la rééducation précoce.

Les déficiences présentées ne s'additionnent pas simplement, mais s'intriquent et se potentialisent, pouvant entraîner des défaillances multiples en cascade. La prise en charge de ces personnes ne peut donc être que globale, interdisciplinaire, coordonnée, cohérente, et réalisée en étroite collaboration avec la famille. Face à leur totale vulnérabilité, le questionnement éthique doit être permanent.

Le vieillissement physiologique, qui peut survenir de façon anticipée, peut altérer les capacités acquises ; il faudra aussi être attentif à dépister et traiter les maladies surajoutées (cancer, diabète, insuffisance rénale...), comme pour toute autre personne.

1.1.3 Accompagner la personne et ses proches

La finalité de l'accompagnement est l'obtention optimale d'un confort, d'une éducation, d'une qualité de vie, d'un bien-être, d'un plaisir de vivre, en commençant d'abord par l'absence de douleur physique ou psychologique (importance de l'évaluation de cette douleur au quotidien).

Les liens entre secteur sanitaire et secteur médico-social sont abordés dans les chapitres concernés, ils sont essentiels à la mise en œuvre d'un vrai projet de vie pour chaque personne. Le PNDS donne quelques directives sur les nécessités de soins, les opportunités d'accompagnement, à adapter selon les réalités locales. L'objectif de ce PNDS est de constituer un guide des pratiques de qualité, afin d'aboutir à un « accordage » parents - professionnels.

1.1.4 Questions abordées ou non

Les situations suivantes ne sont pas abordées :

- Les déficiences intellectuelles légères ou moyennes
- Toutes les lésions cérébrales acquises après 2 ans
- Les démences, sauf celles ayant débuté dans la petite enfance

1.2 Professionnels impliqués

Le médecin généraliste, le pédiatre et les autres professionnels de santé de terrain seront alertés par divers signes de retard psychomoteur, et leur rôle est de sensibiliser la famille à la consultation de spécialistes (Billette de Villemeur, 2012).

Les premiers spécialistes à consulter sont d'abord et avant tout le neuropédiatre, « spécialité pivot » dans le cas du diagnostic et du suivi du polyhandicap de l'enfant, qui aiguillera ensuite vers les diverses spécialités complémentaires requises dans chaque cas, en fonction des signes d'appel et de la prévention à effectuer. Toutes les spécialités peuvent être concernées, selon les aspects cliniques précédemment décrits (Annals of Physical and Rehabilitation Medicine, 2013).

Dans le suivi du polyhandicap chez l'adulte, le médecin généraliste est le coordinateur des soins et des suivis divers qui doivent être mis en œuvre régulièrement. Il suit la personne à domicile ou dans le cadre d'une institution. (Cf : Annexe 3, Figure 1 - Participation des professionnels du diagnostic au projet de vie, selon les professions et les secteurs)

Les centres de référence seront concernés en fonction des pathologies diagnostiquées. Il est essentiel que chaque famille soit informée de l'existence éventuelle de ces centres, afin que le suivi de l'enfant/adulte bénéficie de la meilleure qualité possible, pour que les évolutions péjoratives soient évitées ou retardées si elles sont inéluctables.

Les établissements sanitaires et médico-sociaux sont concernés à tous niveaux du parcours, et les liens entre secteur sanitaire et médico-social doivent rester très forts afin d'apporter à chaque personne les soins et l'accompagnement qui lui conviennent (Heron-Longé B., Ponsot G., 2017).

Les réseaux et associations-relais seront utilisés en tant que de besoin pour que chaque famille trouve des réponses à ses questions et puisse élever son enfant en étant incluse dans un réseau social qui rompe l'isolement fréquemment consécutif à l'arrivée d'un enfant polyhandicapé dans une famille (Camberlein, 2017).

1.2.1 Part des associations et des collectifs Polyhandicap

L'expérience des familles est à interroger aussi quand on veut parler du parcours de soins, car ce sont les premières à en connaître tous les aléas et les vicissitudes, et la Haute Autorité de Santé a d'ailleurs accordé une place importante aux familles dans ses auditions. Le vécu des familles est parsemé de petites victoires et de grandes déceptions ou annonces, et elles savent souvent d'instinct et par expérience où et par qui leurs enfants seront le mieux soignés, et en qui elles peuvent placer leur confiance (HAS, 2008).

C'est pourquoi les associations de parents et/ou de professionnels concernés sont associées à la rédaction de ce PNDS et les professionnels de plusieurs collectifs travaillant sur le polyhandicap ont été conviés à participer à l'élaboration, tant au niveau de la rédaction que de la relecture du texte.

C'était déjà l'intuition de Stanislas Tomkiewicz, qui a participé avec Elisabeth Zucman, grâce à une attitude militante jamais démentie, à l'avènement d'une vraie politique en faveur des personnes polyhandicapées : « Quand on les connaît de près, quand on accepte d'ouvrir son cerveau et son cœur, on découvre des êtres humains dont l'affectivité si fine va de pair avec une intuition souvent surprenante, et leur potentiel d'évolution, même s'il est très limité, dépasse souvent les pronostics souvent encore trop pessimistes. ».

1.2.2 Un ensemble de professionnels et d'accompagnants

Cet ensemble est constitué :

- Des professionnels éducatifs de tous niveaux, qui accompagnent enfants ou adultes au quotidien dans les actes essentiels de la vie et dans leur vie sociale
- Des professionnels du soin chronique et du soin exceptionnel et aigu, autant dans les pathologies aiguës momentanées que pour le suivi chronique du polyhandicap, tous les types de soignants peuvent être concernés
- Des professionnels du registre pédagogique, qui accompagnent la personne dans ses apprentissages et le développement permanent de ses capacités cognitives.

La question du polyhandicap doit être traitée comme un problème de santé publique, qui retentit sur la société dans son ensemble puisque de nombreux acteurs professionnels sont concernés, mais aussi des familles et des aidants divers, et l'ensemble de la société qui participe à leur inclusion dans ses activités.

1.3 Etiologies et diagnostic du polyhandicap

Les enquêtes, peu nombreuses, publiées sur le sujet dans les années 1970 révélaient un pourcentage de causes inconnues de l'ordre de 40% des cas. Lorsqu'une étiologie était retrouvée, elle était précisée comme anténatale dans 50% des cas, périnatale dans 34% et postnatale dans 16%. Encore faut-il préciser que ces chiffres ne concernaient le plus souvent que les périodes d'atteinte cérébrale plutôt qu'un diagnostic précis.

1.3.1 Pourquoi s'efforcer d'établir un diagnostic précis ?

Pour les parents et pour l'enfant, la connaissance du diagnostic étiologique a plusieurs intérêts. Pour l'enfant, elle peut permettre d'adapter sa prise en charge médicale, rééducative et socio-éducative ainsi que son suivi. De plus, certaines pathologies, notamment métaboliques, peuvent bénéficier d'un traitement. Dans d'autres cas, une prévention des surhandicaps peut être efficace. Pour le couple des parents et pour le reste de la famille le cas échéant (pathologies liées au chromosome X par exemple), le diagnostic ouvre la voie d'un conseil génétique pour les grossesses ultérieures, assorti de la possibilité d'un

diagnostic prénatal ou préimplantatoire. De plus, après un parcours de recherche étiologique souvent long et angoissant – décrit avec raison comme une véritable « errance diagnostique » –, de nombreux parents sont soulagés de pouvoir mettre un nom sur la pathologie dont leur enfant est atteint, rencontrer d'autres familles concernées par le biais d'associations de patients ou de réseaux sociaux, et mettre un terme à une série d'exams potentiellement invasifs. Souvent, leur témoignage met l'accent sur le caractère décupabilisant du diagnostic génétique.

Pour les équipes soignantes et éducatives, un diagnostic précis permet de faire comprendre et accepter la démarche de soins et d'accompagnement, différente suivant le caractère fixé, acquis ou évolutif de l'atteinte (Ponsot 2017).

Pour les médecins enfin, l'appréhension des causes du polyhandicap permet de progresser dans sa connaissance et donc dans sa prévention, de connaître et de prévenir les complications évolutives éventuelles. Elle permet également d'améliorer les connaissances épidémiologiques (Rodriguez, 2017).

1.3.2 Résultats des études étiologiques

Plusieurs études étiologiques ont été détaillées et comparées, elles sont visibles dans l'Annexe 4 (*cf Annexe 4, ch 1.3, Tableau 1 : étude comparative d'enquêtes réalisées de 1992 à 2018*).

Nous citerons en particulier une enquête effectuée sur 318 dossiers documentés (Etude monocentrique, PERNES, 2018) : définition stricte du polyhandicap et diagnostic précis exigé (le diagnostic étiologique a été considéré comme un diagnostic « précis » lorsque la physiopathologie a été clairement identifiée, les termes d'encéphalopathies anté, péri, ou post-natales voire d'encéphalopathies épileptiques étant considérés comme une classification nosographique). Elle a montré les chiffres suivants (années de naissance de 1974 à 2015) : diagnostics précis retrouvés 73.8% des cas, les causes anténatales représentant 67.5% des étiologies connues, dominées par les causes génétiques (31.6%), suivies des malformations cérébrales (18.8%) et des causes acquises (14.1%), les causes périnatales à 15% dominées par l'anoxo-ischémie (7 fois sur 10 chez le prématuré), loin devant les causes infectieuses (3%) ou métaboliques (0.8%), les causes postnatales restant assez élevées à 17.5%, essentiellement représentées dans cette étude par les traumatismes crâniens graves en majorité liés à une maltraitance (*cf Annexe 4, ch 1.3, Tableau 2 : étude des étiologies sur 3 périodes successives*).

Dans l'étude Eval-PLH (Rousseau 2019), effectuée par questionnaires remplis par des investigateurs et portant sur 463 dossiers d'enfants et d'adultes jeunes (3 à 25 ans), les étiologies restent inconnues dans 63 cas, soit 13.6%. Parmi les 400 dossiers de diagnostic connu (86.4%), l'on retrouve la répartition suivante (chiffres rapportés à 400 dossiers) :

- Causes anté natales : 237 soit 59.2%, dominées par les malformations cérébrales (45.7%) ; les encéphalopathies neuro-métaboliques (6,25%), neuro-génétiques (4.75%) et les encéphalopathies épileptiques (2.5%) représentent un total de 13.5% ;
- Causes péri natales : elles restent élevées (129 soit 32.25%), dominées par l'anoxie (15.25%) la prématurité (8.5%) et les causes infectieuses (7%) ;
- Causes post natales : 34 cas soit 8.5%, représentées essentiellement par des causes traumatiques (5%).

Dans cette étude Eval-PLH, les causes périnatales sont imprécises et probablement sur représentées du fait du type de recueil des données, l'étude étiologique n'étant pas l'objectif premier de cette enquête.

Il reste encore des progrès à effectuer dans la recherche des causes du polyhandicap ; il faut cependant observer une importante évolution au cours des années : le pourcentage d'étiologies précisées augmente : de 59.2% pour des enfants nés avant 1992 (Boutin) à des taux variant suivant les études ultérieures de 73.8 à 90.7%. Cette augmentation du taux de diagnostic est secondaire notamment à l'amélioration des techniques de génétique, avec la CGH-array, puis le séquençage de nouvelle génération (panels ciblés ou séquençage pangénomique), qu'il convient de proposer devant une cause anténatale sans étiologie identifiée.

Les étiologies périnatales voient leur nombre diminuer fortement : de 34.4% en 1992 (Boutin) à 15% (Pernes 2018). L'augmentation des causes anténatales (de 47.3 à 72.8%) est surtout liée à l'identification

croissante de causes génétiques. Les étiologies postnatales (jusqu'à 2 ans) sont en forte baisse, mais restent dominées par les traumatismes crâniens, entrant en majorité dans le cadre de sévices (bébés secoués en particulier).

Si l'on considère plus particulièrement la période d'années de naissance de 2002 à 2015 (Pernes 2018), les causes anténatales s'élèvent à 81.7%, pour 11.7% en périnatal et 6.7% en postnatal (cf Annexe 4, 1,3, Tableau 2 : Etude des étiologies sur 3 périodes successives).

1.3.3 Stratégie diagnostique

L'exploration étiologique chez un patient polyhandicapé est le plus souvent réalisée en plusieurs étapes. Ces étapes sont résumées dans l'Annexe 3 (cf Annexe3, figure 2: Stratégie diagnostique proposée devant un polyhandicap).

- **Anamnèse**

La première étape est celle de l'anamnèse comprenant une enquête familiale et le recueil des antécédents de l'enfant depuis la conception, suivie de l'évaluation clinique. Cette étape est capitale, permettant d'une part d'orienter potentiellement les examens complémentaires, d'autre part d'expliquer les enjeux des examens génétiques en particulier le séquençage haut débit. Des examens complémentaires morphologiques (IRM cérébrale, échographies cardiaque et rénale, examen ophtalmologique), sont également utiles, et peuvent parfois orienter les recherches étiologiques.

Un arbre généalogique sur trois générations est consigné. Y sont notés les antécédents familiaux, mettant l'accent sur la notion d'individus présentant une déficience intellectuelle, un handicap, une épilepsie, une ou des malformations. Une éventuelle consanguinité parentale doit également être recherchée. Les données recueillies par l'arbre généalogique peuvent mettre sur la piste d'origine génétique et d'un mode de transmission : des antécédents dans la branche maternelle de la famille peuvent laisser supposer une pathologie liée à l'X ; des antécédents dans la fratrie évoquent une pathologie récessive ; les fausses-couches à répétition et les cas d'infertilité peuvent faire penser à une translocation familiale se transmettant à l'état équilibré ou déséquilibré.

L'anamnèse doit reprendre les antécédents périnataux : déroulement de la grossesse, résultats des échographies et des examens de dépistage éventuels, prise de toxiques ou de médicaments, notion de diabète gestationnel ou d'infection maternelle évoquant une cause non génétique ou un facteur confondant, terme et mensurations de naissance, score d'Apgar. L'histoire néonatale sera précisée – notion éventuelle de difficultés alimentaires, d'une anomalie à l'examen neurologique (hypotonie, mauvais contact oculaire, convulsions), d'une hospitalisation. Des examens complémentaires seront réalisés : bilan d'imagerie à la recherche d'une malformation, examens auditif et ophtalmologique. Enfin, les étapes du développement psychomoteur et les antécédents pédiatriques seront bien sûr détaillés.

- **Examen somatique**

L'examen somatique en vue du diagnostic génétique doit être complet. Les mensurations et les courbes de croissance (poids, taille et périmètre crânien) de l'enfant seront notées, ainsi que les mensurations des parents en cas d'anomalie (notamment concernant le périmètre crânien). L'examen morphologique sera axé sur la recherche de particularités même mineures susceptibles d'orienter vers une étiologie : morphologie faciale (y compris la bouche, le palais, la lèvre et les dents), examen orthopédique (rachis, membres, anomalie du pectus, laxité), examen cutané (anomalies de pigmentation, malformations vasculaires), extrémités, organes génitaux externes.

Loin d'avoir rendu la clinique obsolète et inutile, les examens de séquençage haut débit qui révolutionnent la génétique médicale depuis quelques années ont, au contraire, conduit à une prise de conscience de l'importance du phénotypage fin des patients, plus indispensable que jamais pour l'analyse pertinente des résultats moléculaires. Idéalement, l'examen clinique initial permettra de définir un cadre diagnostique qui orientera le biologiste dans l'interprétation des résultats. En son absence, les variants identifiés pourront être retenus ou non selon des données cliniques complémentaires obtenues secondairement lorsque le patient sera revu avec des résultats de signification incertaine (« reverse-phenotyping »). La collaboration clinico-biologique et l'approche multidisciplinaire du patient sont donc une pierre angulaire de la génétique de demain.

- **Prescription des tests génétiques**

En première ligne, elle est généralement assurée par le pédiatre, le neuropédiatre, ou le généticien clinicien.

Si le clinicien reconnaît un syndrome génétique avec un bon niveau de conviction, un examen ciblé peut être demandé d'emblée. Il peut s'agir d'une FISH, devant une suspicion de syndrome microdélétionnel (délétion 1p36...), du séquençage d'un gène ciblé (gène TCF4 pour le syndrome de Pitt Hopkins, MECP2 pour le syndrome de Rett...), ou du séquençage d'un nombre restreint de gènes par le biais d'un panel, comme le panel « encéphalopathies épileptiques ».

Si l'examen ne permet pas d'évoquer une étiologie, ou si le syndrome évoqué est hétérogène génétiquement, l'examen proposé en première intention est une analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA). L'ACPA présente un bon rendement diagnostique, jusqu'à 20 % dans la déficience intellectuelle avec ou sans polyhandicap selon les séries, et son caractère pangénomique en fait un bon examen de première intention. L'ACPA sera également réalisée en cas de négativité d'une stratégie ciblée.

Dans un second temps, les examens moléculaires pangénomiques sont recommandés. Dans le cadre du plan France Médecine Génomique 2025, le déploiement de 2 plateformes de séquençage très haut-débit sur l'ensemble du territoire prévu pour 2020 devrait permettre la réalisation de séquençage de génome entier pour les patients porteurs d'un polyhandicap, avec des modalités qui sont encore en cours de discussion. Dans l'intervalle, la réalisation d'un séquençage d'exome ou d'un panel de gènes impliqués dans la déficience intellectuelle garde sa place.

- **Modalités de prescription**

L'analyse chromosomique par puce à ADN peut être prescrite par un médecin généticien, ou par un médecin non-généticien si celui-ci est compétent pour délivrer l'information au patient sur son principe et ses enjeux tels que résumés ci-dessus. En outre, pour être réalisée, elle doit recueillir le consentement éclairé du patient ou de ses représentants légaux.

Dans le cadre de l'exploration étiologique d'un polyhandicap, en cas de normalité de ces examens, ou en première intention selon les pratiques locales, il est ensuite préférable d'adresser le patient à un service de génétique, ou, à défaut, à un professionnel travaillant en lien étroit avec un centre de référence maladies rares (CRMR) spécialisé dans la déficience intellectuelle et le polyhandicap. Les examens de seconde ligne (panels de gènes, séquençage d'exome ou de génome) y seront discutés et réalisés en cas d'indication.

1.4 Conseil génétique et diagnostic prénatal

La question du conseil génétique peut se poser lorsqu'un proche de l'enfant polyhandicapé (ses parents, un oncle ou une tante, un frère ou une sœur devenu-e adulte) s'interroge sur les risques de récurrence du polyhandicap pour sa descendance. Le polyhandicap n'ayant pas une cause unique mais des étiologies très nombreuses et très diverses, l'information génétique vise à vérifier si l'étiologie précise du polyhandicap est démontrée, afin d'informer les (futurs) parents s'il existe ou non un risque de récurrence. En effet, un diagnostic étiologique de certitude est la condition *sine qua non* pour un conseil génétique fiable, d'où l'importance de mettre en œuvre les techniques les plus appropriées, en coopération avec les généticiens cliniciens lorsqu'une cause acquise a été éliminée : infectieuses (fœtopathie infectieuse comme le CMV, la rubéole congénitale, la toxoplasmose congénitale, etc.), traumatiques ou asphyxiques (enfant secoué ou noyé).

Lorsque le diagnostic de la maladie responsable du polyhandicap est démontré par la mise en évidence d'une anomalie génétique certaine, le conseil génétique permet d'informer les proches du risque de transmission de l'anomalie. Ce risque dépend d'une part du mode de transmission de l'anomalie génétique (aberration chromosomique, mutation dominante ou liée à l'X, mutation récessive autosomique ou maladie mitochondriale), mais aussi de la position dans l'arbre généalogique de l'enfant polyhandicapé par rapport au proche qui consulte (parents, oncle ou tante, cousin, frère ou sœur). Le risque de récurrence pour la grossesse d'un proche est évalué individuellement. Le conseil génétique est réalisé par un généticien (ou conseiller en génétique) en lien avec le médecin référent.

Le conseil génétique est donc destiné à informer les parents et apparentés du risque de récurrence et des possibilités de pratiquer un diagnostic prénatal ou un diagnostic préimplantatoire (via une fécondation *in vitro*). Lorsque le diagnostic génétique n'est pas déterminé (maladies dont on ne connaît pas le mode de transmission, ou bien maladies dont le mécanisme génétique n'est pas connu et ne peut être écarté au vu des connaissances du moment), le conseil génétique ne peut donner une réponse précise sur le risque de récurrence.

1.5 Dépistage précoce

Le dépistage précoce du polyhandicap est nécessaire pour permettre la prise en charge rapide des troubles de façon à limiter les effets délétères de l'interaction entre les fonctions neurologiques déficitaires et le développement physiologique propre à l'enfance : maturation cérébrale et croissance squelettique. Si des anomalies graves sont dépistées dès la naissance ou parfois pendant la grossesse, cela permet, dès la naissance, de mettre en place le suivi spécialisé et d'adapter les soins aux progrès de l'enfant.

En effet, lorsque l'éventualité d'un polyhandicap est dépistée pendant la grossesse, les parents qui souhaitent poursuivre la grossesse disent que cela leur permet de mieux accueillir leur enfant.

Parfois le dépistage pendant la grossesse peut aussi amener les parents et les médecins à envisager la fin de vie de l'enfant. Pendant la grossesse, après la découverte d'une anomalie d'une particulière gravité et réputée incurable, dont l'évolution vers le polyhandicap est probable, les parents sont en droit de demander l'interruption médicale de la grossesse. Cette demande survient notamment quand les parents ont déjà un premier enfant polyhandicapé : lors d'une grossesse ultérieure, si des lésions cérébrales identiques à celle de leur enfant polyhandicapé sont retrouvées, ces parents peuvent demander l'interruption médicale de la grossesse.

Dans le cas où le diagnostic de lésion cérébrale intervient dans le cadre d'une réanimation néonatale, si le pronostic neurologique est très sévère, la poursuite de la réanimation peut être considérée comme de l'obstination déraisonnable, et après une réunion collégiale de l'équipe, l'arrêt des traitements qui ont pour seule conséquence le maintien en vie de l'enfant, sans espoir de progrès significatifs, peut être décidé par l'équipe médicale après discussion avec les parents.

Dans ces situations le dépistage a donc deux intérêts opposés mais non contradictoires : permettre aux parents de se préparer dans le cas où ils devront s'occuper de leur enfant polyhandicapé (par choix en prénatal ou de façon subie après la naissance) ; permettre aux parents de demander l'interruption médicale de la grossesse ou aux médecins d'interrompre la réanimation si le maintien en vie paraît déraisonnable. Dans tous les cas, la décision est douloureuse pour les parents, mais aussi, sous une autre forme, pour les médecins et les soignants. Le consensus après discussion entre parents et professionnels doit toujours être recherché.

2 Signes cliniques et traitement

Le polyhandicap représente la conséquence sur de multiples organes et fonctions d'une atteinte cérébrale originelle, et non, comme son nom pourrait l'indiquer, la somme de plusieurs handicaps associés.

L'évolutivité des troubles observés est un élément à prendre particulièrement en compte. Si elle appartient en propre au génie évolutif des encéphalopathies progressives, elle est aussi toujours un élément constitutif des encéphalopathies fixées, dans leurs conséquences orthopédiques, respiratoires, digestives, etc., appartenant à ce que l'on appelle le handicap secondaire (*Voir annexe 4 en lien avec chapitre définition, tableau 1 : le polyhandicap, aspects médicaux*).

Le statut médical de la personne polyhandicapée n'est donc jamais fixé une fois pour toutes, il doit être sans cesse réévalué et reconsidéré. Le pronostic reste toujours incertain, et l'engagement dans ce domaine prédictif ne peut être que délétère pour la personne et pour son entourage.

La médicalisation croissante – et nécessaire – de la prise en charge thérapeutique des pathologies des personnes polyhandicapées a eu pour conséquence d'améliorer et de prolonger leur vie de manière significative. Actuellement se pose de plus en plus la question des limites de cette médicalisation. Les soignants se trouvent confrontés à des situations médicales nouvelles parfois difficilement gérables, tant au niveau des strictes possibilités thérapeutiques que des problèmes éthiques posés.

2.1 Déficiences cognitives et évaluation des compétences

L'exigence de proposer aux personnes polyhandicapées des aides et une éducation dont elles pourront bénéficier pleinement impose d'évaluer leurs compétences cognitives. Or, cela pose des questions, particulièrement en raison de l'intrication complexe de déficiences importantes sur les plans moteurs, cognitifs et sensoriels (Morris, Kurinczuk, Fitzpatrick & Rosenbaum, 2006). Ces déficiences rendent souvent peu pertinent l'usage des tests utilisés dans la pratique du psychologue et des professionnels. Ces tests supposent, en particulier, des compétences sensorielles et/ou motrices dont ces personnes ne disposent pas.

L'évaluation est indispensable car proches et professionnels ont besoin d'avoir des repères partagés, discutés, afin d'orienter leurs interventions, de faire des choix d'éducation, d'activités, de loisirs, de définir des priorités dans les interventions à proposer (Nakken et Vlaskamp, 2007).

2.1.1 L'échelle ECP (« Evaluation – Cognition – Polyhandicap »)

L'ECP est une échelle facile à utiliser par les professionnels et les familles ; par le regard croisé des évaluateurs, elle permet de saisir ce qu'il en est des compétences cognitives et de la souffrance psychique d'une personne polyhandicapée à tous les âges de sa vie.

L'ECP a été validée sur le plan psychométrique entre 2015 et 2017.

Les spécificités des troubles imposent au psychologue une grande finesse dans l'analyse du comportement de la personne face à certaines tâches. Il faut prendre en compte ces caractéristiques dans la démarche d'évaluation.

Par ailleurs, le bilan a dans ces situations une temporalité particulière :

- Les compétences se révèlent parfois « par surprise », à l'occasion d'un événement qui donne l'occasion à la personne polyhandicapée de manifester le fait qu'elle comprend, qu'elle se souvient de quelque chose ;
- Le temps de réaction, d'expression de la personne polyhandicapée est souvent très long ; plus elle est inquiète, plus elle se concentre et plus la réponse peut être différée.

Ce qui conduit à poser la temporalité sous deux angles : temporalité de l'évaluation elle-même et périodicité de l'évaluation.

Il ne s'agit pas seulement de repérer les compétences, de s'appuyer dessus pour initier des apprentissages, encore faut-il que ces apprentissages aient un sens et une fonction pour la personne et ses proches (Scelles, 2013).

Parler d'évaluation cognitive à propos de ces personnes impose de prendre en compte le corps, ce qu'il montre, permet et ressent, et comment il est installé.

Pour de multiples raisons, la personne polyhandicapée vit ou a vécu durant parfois de longs moments avec un corps qui la fait souffrir. Ces douleurs, pas forcément repérées ni facilement apaisables, ont un impact sur sa vie cognitive. Méconnues, mal comprises, ces douleurs peuvent conduire à un retrait du monde ou à un refus de la relation.

Goffman (1975) parle de « dialecte corporel » qui s'originerait dans les liens précoces pour évoquer la manière dont les personnes sans langage verbal s'expriment. De fait, les personnes polyhandicapées, au fil du temps, développent une sorte de langage corporel avec leurs proches. Cela passe tant par la voix (écholalies, vocalisations, onomatopées) que par des signes non verbaux (mimiques, mimes, conduites d'évitement) (Lormet 2000).

Compte-tenu de ce qui vient d'être dit, créer un outil d'évaluation de la cognition qui soit adapté à cette population nécessite que soient pris en compte la communication non verbale et l'extrême hétérogénéité voire l'évolutivité de ces personnes, ainsi que leur environnement humain et matériel.

L'observation rigoureuse, attentive, méthodique, est un outil incontournable pour que, à partir des rictus, des mouvements des yeux, du corps, des tensions des membres... il soit possible de saisir ce que la personne comprend et via quel type de stimulation elle est le plus à même d'apprendre et de prendre plaisir à le faire.

Par ailleurs, certains gestes, certaines mimiques, peuvent ne pas être volontaires mais apparaître dans le cadre d'une tension chez le sujet qui veut répondre à une sollicitation, ou de dystonies ou de dyskinésies.

Avec cette population, établir un profil de compétences et voir, au fil du temps, comment, compétence par compétence, le profil évolue, est une aide pour construire un programme d'éducation. Les différences de profils construits par les parents, les psychologues et l'orthophoniste, par exemple, sont des sources précieuses d'enseignements dans ce processus d'évaluation. Une illustration du profil construit avec l'ECP est présentée dans l'argumentaire (chapitre 2.1).

2.1.2 Utilisation de l'ECP

L'ECP peut être proposée à des enfants, des adolescents et des adultes, dans le cadre d'un suivi longitudinal, à toutes les étapes de leur prise en charge. Les passations et l'analyse des résultats impliquent l'intervention d'une double subjectivité : celle inhérente à l'observation directe et/ou différée et celle relative à l'interprétation qui est faite de ce qui a été observé (souvenirs, mais aussi interprétation des mimiques, des expressions corporelles...).

L'ECP peut être utilisée de deux manières :

- Pour des évaluations régulières de personnes polyhandicapées (pour suivre leur évolution, ou repérer des effets d'une prise en charge, d'une intervention, par exemple) ; dans ce cas le profil est construit et figure avec le compte-rendu rédigé par le/la psychologue dans le dossier ;
- Pour discuter avec les proches, entre proches et professionnels ou entre professionnels, des compétences de la personne polyhandicapée, de son état affectif ; il s'agit alors d'une sorte de grille commune d'observation, de médiateur de la relation permettant un échange entre les personnes soucieuses de la santé psychique et du développement cognitif de la personne polyhandicapée.

2.2 Déficiences motrices et troubles du tonus

La personne polyhandicapée n'a pas un contrôle moteur correct de son tronc et de ses membres du fait de troubles de la commande motrice d'une part et du fait de perturbations du tonus musculaire (par excès ou par défaut) d'autre part.

Ces perturbations engendrent des troubles de la posture (tenue de tête, station assise) et des troubles strictement moteurs : paralysies, perturbations du mouvement volontaire, mouvements anarchiques.

2.2.1 Aspects cliniques

- **L'examen au repos**

Il permet de noter les contractions basales, les postures anormales. Cet examen s'intègre dans une observation globale de la personne polyhandicapée (Camberlein P., Ponsot G., 2017). La fonction posturale du tronc est décrite et son déficit est qualifié par exemple par la SATCo (Segmental assesment of trunk control, Butler P., 2010) qui est une échelle utilisable pour un enfant ayant un handicap important et des troubles cognitifs.

- **Motricité et tonicité utiles**

Le plus important est de repérer la motricité et la tonicité utiles, qu'elles soient volontaires ou involontaires, automatiques. Cette motricité utile peut intéresser le tronc et aider par exemple la personne à tenir sa tête, à se pencher activement. Aux membres supérieurs, la commande motrice, la tonicité ou les mouvements involontaires peuvent permettre des capacités de préhension, de calage des membres supérieurs ou d'action par l'intermédiaire des épaules, bras, avant-bras, mains. Aux membres inférieurs et au tronc, toute motricité ou tonicité qui permet de prendre appui au sol pour les transferts, d'effectuer des déplacements au sol, de se retourner au lit, doit être analysée, préservée ou optimisée.

- **La motricité active**

Elle est analysée en spontané, en activité dirigée et provoquée. La commande motrice doit être analysée dans différentes situations, positions, et à différents moments de la journée. Cette motricité peut être analysée dans les différents niveaux d'évolution motrice (Le Métayer, 1999).

- **La force musculaire**

Elle est difficile à analyser car le testing musculaire est perturbé par les difficultés de compréhension des consignes d'examen, par les rétractions musculo-tendineuses, par la fatigabilité, par les troubles de la tonicité et par la dyspraxie. Cependant une évaluation de la force musculaire est nécessaire ainsi qu'une évaluation de la sélectivité gestuelle. Différentes échelles existent, l'échelle MRC cotée de 0 à 5 (*cf Annexe 4, cf lien chapitre 2.2, échelle MRC*) pour la force musculaire est la plus utilisée même si elle est discutable dans les atteintes centrales. Pour le contrôle moteur sélectif, deux échelles sont plus utilisées, le Selective Contrôle Assesment of the Lower Extremity (SCALE) et la modified Trost SMC (Smith, 2010).

- **Evaluation fonctionnelle**

Il existe de nombreuses échelles pour l'évaluation fonctionnelle pour les handicaps de naissance. On peut citer deux échelles d'évaluation globale. En premier, la GMFCS (Gross Motor Function Classification of Cerebral Palsy) qui cote la capacité fonctionnelle de déplacement de 1 à 5 (*Annexe 4, cf lien chapitre 2.2, échelle GMFCS, Imms C., 2010*). Elle est souvent cotée 4 ou 5 dans le polyhandicap. En deuxième, l'Evaluation Motrice Fonctionnelle Globale (EMFG) (Alotaibi M1, 2014), qui est une échelle quantitative de la fonction motrice globale de l'enfant, qui a été validée pour la paralysie cérébrale et dans d'autres pathologies. Pour la fonctionnalité des membres supérieurs, la MACS (Manual Ability Classification System) peut être utilisée (*Annexe 4, cf lien chapitre 2.2, échelle MACS*).

- **Mobilité articulaire**

L'étude de la mobilité articulaire est réalisée après décontraction. Chaque mobilité articulaire doit être cotée ainsi que les longueurs musculaires. Elle dépend en effet à la fois des raideurs articulaires et des rétractions musculo-tendineuses.

- **La spasticité**

Elle se traduit par une résistance involontaire à un mouvement imposé. Cette résistance augmente avec la vitesse du mouvement. Cette spasticité peut toucher les 4 membres et le tronc. Elle peut être cotée par l'échelle d'Ashworth modifiée (*Annexe 4, cf lien chapitre 2.2, Echelle Ashworth modifiée*) (Mutlu A, 2008) ou par l'échelle de Tardieu (Gracies J-M, 2010).

- **Dystonies et dyskinésies**

Les dystonies et les dyskinésies sont des modes anormaux de posture (positionnements segmentaires figés particuliers) et/ou de mouvement, avec des mouvements involontaires, non contrôlés, assez vifs en général, localisés, récurrents, parfois stéréotypés. Dans la forme dystonique, le tonus de base est accentué

(hypertonie) alors que dans la forme choréo-athétosique, le tonus de base est diminué (hypotonie). Les échelles d'évaluation utiles pour les études sont peu utilisées en pratique clinique (Stewart K, 2017).

- **Les éventuels troubles cérébelleux**

Ils engendrent une hypotonie globale, des troubles de l'équilibre et des troubles du contrôle du mouvement volontaire (ataxie).

- **Stimulation de la motricité**

La motricité et la commande volontaire sont stimulées dès l'enfance en incluant les familles et les aidants via l'éducation motrice, la prise en charge pluridisciplinaire (kinésithérapie, balnéothérapie, ergothérapie, psychomotricité). Toutes les activités favorisant l'initiative et la motricité sont à favoriser en veillant à maintenir le corps dans une situation orthopédique favorable. La sensorialité est à prendre en compte dans l'ensemble des activités. Vérifier la capacité à marcher (avec ou sans aide).

2.2.2 Aspects thérapeutiques

Lorsque l'activité musculaire est excessive et gênante, on tente de la diminuer par des traitements médicaux ou chirurgicaux (M R. Delgado, 2010).

- **Traitements médicamenteux**

- Les traitements médicamenteux de la spasticité ont une efficacité partielle et inconstante (Baclofène, Tizanidine, Diazepam, Dantrolène) et une tolérance variable.
- Les traitements médicamenteux de la dystonie ont une efficacité partielle. On peut citer les antiparkinsoniens anticholinergiques (par exemple Trihexyphénidyle/ Artane[®]) ou certains dérivés des neuroleptiques (Tétrabenazine / Xénazine[®]). Cependant la littérature ne fait pas la preuve de l'efficacité de ces traitements dans la paralysie cérébrale (Fehlings D, 2018).
- Le traitement par injection de toxine botulique intramusculaire est efficace pour diminuer la spasticité ou la dystonie dans le muscle injecté. Le traitement par toxine botulique a également un effet antalgique. La tolérance est le plus souvent bonne. A forte dose il existe un risque de faiblesse musculaire généralisée appelée pseudo-botulisme. Le traitement doit donc être fait à dose prudente dans le polyhandicap (Strobl W. 2015). Ce traitement a des indications multiples, il peut diminuer les douleurs, faciliter les soins de nursing, diminuer le risque de rétraction ou d'enraidissement, favoriser un mouvement volontaire au niveau des membres supérieurs ou inférieurs, améliorer une posture (dystonie cervicale).

- **Traitements chirurgicaux**

Pour ces techniques chirurgicales (pompe à Baclofène, radicotomie, stimulation cérébrale profonde) une évaluation pluridisciplinaire (MPR, neuropédiatre, neurochirurgien) s'impose pour poser les indications et gérer au mieux le péri-opératoire.

- Le traitement par Baclofène intrathécal : il s'agit d'un traitement régional de la spasticité des membres inférieurs résistante aux traitements habituels et invalidante (difficulté de station assise, douleurs rebelles, difficultés de nursing). Ce traitement relève d'une équipe spécialisée. En cas d'amélioration franche lors du test au Baclofène intrathécal par injection directe intrathécale, on pourra implanter une pompe à Baclofène (Lioresal[®]) intra-thécal sous-cutanée qui permet de diminuer la spasticité. Cette pompe est compatible avec une arthro-dèse rachidienne ou avec une gastrostomie, elle implique des contraintes chirurgicales, des remplissages réguliers par voie transcutanée. Ce traitement peut entraîner des effets secondaires, en particulier en cas de sevrage.
- Lorsque l'hypertonie aux membres inférieurs est due à une spasticité et empêche la station assise ou entraîne des déformations articulaires et des douleurs, peut se discuter une prise en charge rare, la radicotomie dorsale sélective (Ingale H, 2016).
- La diminution de l'innervation du muscle par phénolisation ou neurotomie peut être discutée dans le traitement de la spasticité loco-régionale. Pour diminuer l'adduction spastique de hanche, la neurotomie obturatrice ou la phénolisation des nerfs obturateurs est souvent proposée en association à des gestes de libération tendineuse.

- La stimulation cérébrale profonde le plus souvent bi-pallidale a de très rares indications dans le polyhandicap avec mouvements involontaires invalidants car la réponse au traitement est insconstante et très partielle pour une chirurgie invasive.

2.2.3 Education motrice, rééducation

La prise en charge éducative/rééducative et l'appareillage visent à éviter les positions prolongées néfastes et favoriser la motricité aussi minime soit-elle, de multiples manières. Cette prise en charge doit se réaliser sans induire de douleurs.

- La prévention orthopédique est très précoce : elle débute en néonatalogie. Des installations simples sont nécessaires en position dorsale en légère abduction, l'enfant gardant les genoux devant (rotules au zénith), ou en position ventrale en veillant à soulever les fesses du plan du lit. La prévention au niveau des membres supérieurs en particulier le raccourcissement des trapèzes chez les enfants en hyper extension est assurée en fléchissant la tête et en ramenant les membres supérieurs le long du thorax.
- Dans tous les cas on encourage la motricité active, on apprend au bébé à utiliser ses compétences sensorielles, relationnelles, et surtout motrices. Ainsi dès les premiers jours sont posés les principes de la prévention orthopédique.
- L'éducation motrice initiée par les kinésithérapeutes et les psychomotriciens vise ensuite à développer la motricité selon les enchainements, elle doit développer les Niveaux d'Evolution Motrice (NEM) (M. Le Metayer 1993-1999) et donner des informations sensorielles et sensibles variées pour affiner les perceptions, les gnosies... Même si les capacités sont limitées, les enchainements, retournements sont poursuivis pour favoriser la prévention. Le/la kinésithérapeute, le/la psychomotricien(ne) guident, sollicitent pour mettre en jeu les muscles sur leur plus grande course. Ils s'appuieront aussi sur les flux sensoriels pour améliorer le tonus.
- L'entretien de la mobilité articulaire et des longueurs musculaires : la maîtrise des manœuvres de décontraction par les proches et les professionnels contribue quotidiennement à l'entretien des longueurs et au confort grâce à des mobilisations de chaque instant.
- On veillera à éviter les positions nocives, comme la position au sol assis les fesses entre les talons, en rotation interne forcée des hanches (« en W »), si fréquemment adoptée par l'enfant, néfaste pour les hanches, les genoux et les pieds, car elle favorise l'ante-torsion, la distension des ligaments croisés et rotulien, et la rotation tibiale.
- L'adulte doit pouvoir disposer quotidiennement de temps de liberté motrice sur tapis de sol.

2.2.4 Les appareillages

Les appareillages (corset-siège, orthèses...) sont des éléments-clés de la prévention, tout comme l'alternance des positions, qui reste fondamentale. La personne ne doit pas rester des heures dans la même position et sa motricité doit être toujours stimulée. Ils doivent être réalisés en présence des aidants en lien avec les ergothérapeutes. Les nouvelles technologies facilitent la prise de moulages avec l'utilisation du vidéo-scanner.

- **Les corsets et autres sièges**

Le corset-siège est adapté à la fois à :

- L'état fonctionnel, afin de faciliter les activités de vie quotidienne : repas, aides techniques de communication, activités de loisirs, vie sociale... Bien sûr, on recherchera toujours l'horizontalité du regard.
- L'état neuromoteur, en particulier l'insuffisance anti-gravitaire. Dans les atteintes sévères, l'inclinaison du siège en arrière est nécessaire afin de diminuer les effets néfastes de la pesanteur qui aggrave les postures anormales axiales, en particulier cervico-céphaliques. Dans le même temps, une grande attention est portée à la position de la tête et du rachis cervical afin d'éviter la position en hyper-extension qui entraîne des difficultés d'alimentation et qui peut être à l'origine de fausses-routes. La tête est fléchiée à environ 30° avec un appui-tête ou -nuque sur mesure. Pour maintenir l'état de décontraction, les membres supérieurs peuvent être maintenus par des

accouvoirs enveloppants. Parfois une augmentation de la flexion de hanches est utile pour contrôler les puissantes contractions en hyper-extension notamment chez les patients dystoniques. La prévention orthopédique : au niveau du bassin, le but est de recentrer les hanches et d'obtenir un bassin équilibré dans les trois plans, imposant parfois une asymétrie de l'abduction ou de la flexion dans les situations complexes ; le contrôle de la rétroversion (maintenir le bassin en légère antéversion plus physiologique) est important car il contribue à l'alignement du rachis et au redressement si c'est possible. La situation d'activité guide également le choix d'une installation, ainsi le corset-siège court favorisera le redressement actif. Cette proposition doit respecter la fatigabilité et peut être utilisée en alternance avec des corsets-sièges plus passifs. Le corset-siège avec lame de carbone permet une mobilité du tronc en rotation, flexion, inclinaison si l'enfant/l'adulte en a les capacités.

- **Selles et installations en mousse**

- Les selles sont intéressantes, induisant activité et recentrage des hanches ; installées sur support mobile elles favorisent le mouvement et l'indépendance, avec appui antérieur pour une installation « jambes tendues ».
- Sont fabriqués en mousse ferme : le siège en position « assis tailleur » (qui permet le redressement et le contrôle du bassin) et le trotte-lapin (positionné sur le trotte-lapin, l'enfant peut jouer et se déplacer sans être assis, fesses entre les talons certes mais sur un plan supérieur).
- Les installations en mousses expansées de différentes densités concernent les sujets qui présentent des états neuro-orthopédiques complexes. L'objectif est le maintien dans le confort. L'intégration de mousse viscoélastique dans les zones à risque (gibbosité, grand trochanter...) préviendra les complications cutanées engendrées par un appui trop important.

- **L'orthèse de verticalisation**

L'orthèse de verticalisation est le plus souvent postérieure (parfois antérieure pour stimuler le plan postérieur), elle doit favoriser le recentrage des hanches (grâce à une abduction et une légère flexion des hanches) et maintenir les longueurs. La position des pieds est contrôlée par chaussures orthopédiques sur moulage ou avec coques pour éviter l'aggravation du valgus le plus souvent. Un contrôle radiographique est nécessaire pour vérifier le centrage des hanches et l'équilibre du bassin. La verticalisation améliore les fonctions vitales : digestive (le transit), urinaire, respiratoire, elle favorise la croissance et prévient l'ostéoporose. Les bienfaits au plan de l'éveil sont évidents. Le regard de l'autre change quand on est debout. Son intégration à des activités facilitera son acceptation. La stabilité de l'appareil est impérative ainsi que sa facilité d'utilisation (vérin permettant une mise en place de l'enfant en position horizontale de l'orthèse avec utilisation du lève-personne). La verticalisation est réalisée si possible quotidiennement au moins 1 heure ou plus selon la tolérance.

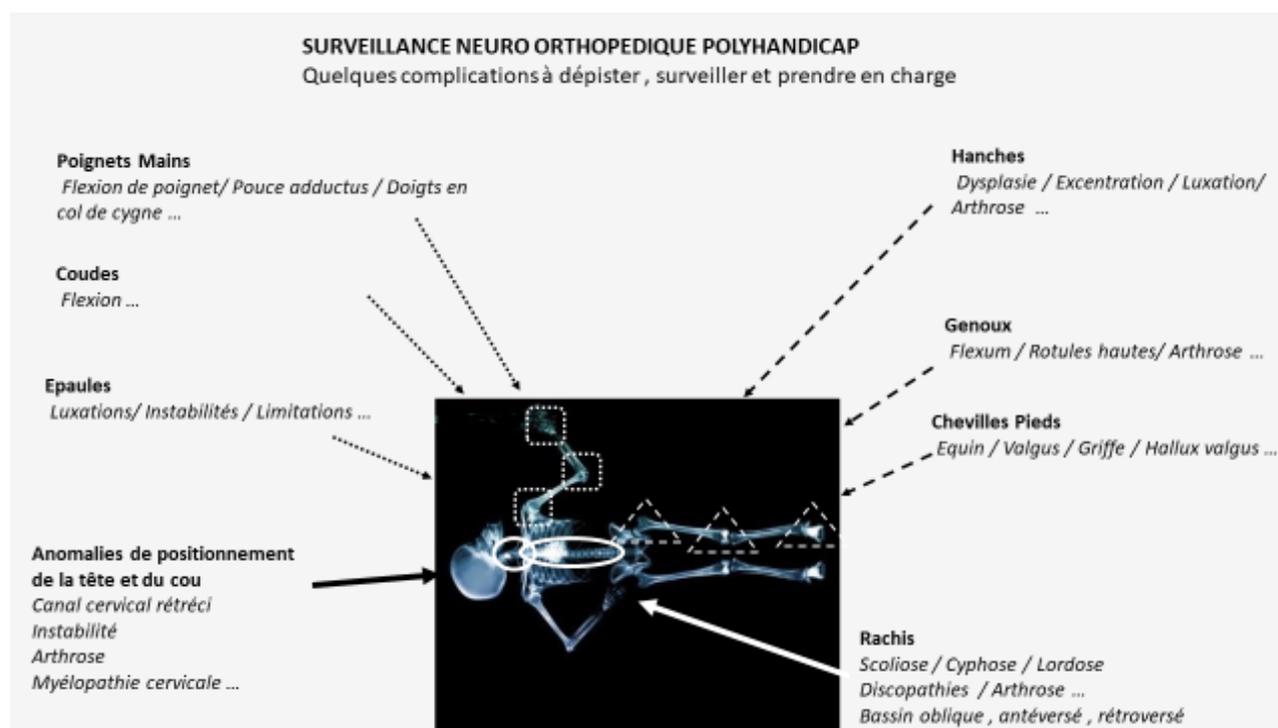
La verticalisation n'est bien sûr pas à abandonner chez l'adulte, même si les orthèses de verticalisation sont plus complexes à réaliser et à utiliser.

- **L'orthèse de décubitus**

Les objectifs sont les mêmes : prévention orthopédique, indolence, confort, avec recherche de la position de décontraction maximale, suffisante inclinaison du tronc/horizontale à visée anti-reflux gastro-oesophagien.

- Le corset freine l'évolution de la scoliose. Le corset « Garchois » est le plus adapté aux problèmes respiratoires. Le corset dérivé du CTM (Cheneau Toulouse Munster) est souvent proposé.
- Diverses orthèses de posture sont utilisées : cruro-jambière ; suro-pédieuse simple ; orthèse anti valgus ; varus, à montant latéral articulé ; chaussures thérapeutiques plus ou moins associées à des coques ; semelles orthopédiques ; chaussures orthopédiques sur moulage nécessaires pour la verticalisation ; orthèses de fonction (anti-équin à lame de carbone, articulée, anti-talus) pour ceux qui marchent (marche guidée).
- Les plâtres d'allongement successifs : réalisés après injection de toxine, les plâtres d'allongement successifs sont utilisés pour les sujets qui se verticalisent ou marchent (marche guidée).

2.3 Troubles neuro-orthopédiques et osseux



Les troubles neuro-orthopédiques sont très fréquents chez les personnes polyhandicapées. Ils s'installent rapidement, parfois dès la période néonatale.

Les insuffisances de la minéralisation osseuse sont également fréquemment observées et doivent être dépistées.

Les troubles neuro-orthopédiques sont source de douleurs, d'inconfort, de perte de la fonction, de conséquences viscérales (respiratoires, digestives). Ils nécessitent la mise en place rapide de programmes de soins physiques de rééducation et de réadaptation, ou de programmes chirurgicaux.

L'analyse des troubles neuro-orthopédiques (Viehweger 2007 - Berard 2010) doit s'attacher à différencier les anomalies primaires liées à la pathologie neurologique (spasticité, défaut de commande, co-contractions...) des anomalies secondaires liées à la croissance de l'enfant (rétractions musculotendineuses, hyperlaxité, déformation structurale osseuse dans les différents plans de l'espace...) et des anomalies tertiaires qui sont des anomalies de compensation des troubles neuro-orthopédiques.

Ces troubles touchent l'axe médian (sphère oro-bucco-faciale, rachis) et les membres (membres supérieurs et membres inférieurs).

Chez l'enfant, l'accent va être mis sur une prise en charge précoce, parfois dès la période néo-natale. L'approche rééducative/éducation motrice (Michel Le Metayer 1993 - 2006) et réadaptative doit être ludique et l'enfant doit bénéficier d'un suivi en médecine physique et de réadaptation (MPR) rapproché pluriannuel, fondamental dans cette période de développement. L'évaluation MPR permettra de poser l'indication des besoins rééducatifs (kinésithérapie – psychomotricité – ergothérapie – orthophonie) et des appareillages et aides techniques (installation assise et couchée – mode de verticalisation – mode de déplacement – orthèses de membres – corset – chaussage orthopédique ...). Des études sont encore nécessaires pour préciser l'efficacité de ces installations (J. Robertson Journal Of Applied research in intellectual disabilities 31, 11-28, 2018). Le suivi en médecine physique permettra de définir les besoins en chirurgie neuro-orthopédique (allongements tendineux, corrections des troubles osseux des membres, ostéotomies, neurotomies, arthrodèses...) et prendra en charge les troubles du tonus (spasticité – dystonie...) par différentes méthodes (approche rééducative, traitement médicamenteux, pompe à Baclofène, injections de toxine botulique).

Le dépistage de l'ostéoporose pourra être envisagé (cf paragraphe ostéoporose), les apports calciques et en vitamine D sont contrôlés et complétés si nécessaire. La mobilité est encouragée.

Les objectifs sont principalement de prévenir et garantir les possibilités d'une croissance musculo-squelettique harmonieuse, de préserver le capital orthopédique, osseux, de maximiser les possibilités de développement des fonctions (déplacement - manipulation - interactions - communication - mobilité cervico-céphalique...), de maintenir les capacités de stations assise et couchée, de garantir le confort et de prévenir et contrôler les douleurs, de prévenir les risques de fractures. Mais aussi de mettre en place l'éducation des aidants (prévention des lombalgies ...).

Chez l'adulte, les objectifs sont principalement de prévenir et contrôler la douleur, de contrôler les spasticités, dystonies et dyskinésies invalidantes, de prévenir et contrôler l'aggravation des déformations musculo-squelettiques du rachis et des membres (Hodgkinson 2002) et le risque de souffrance cutanée ou d'ostéoporose avec ses fractures spontanées, d'assurer le confort dans les différentes postures nécessaires à toutes les activités de la vie quotidienne, de faciliter les transferts et les installations ainsi que les soins de nursing et d'hygiène, d'optimiser les conditions relationnelles, de minimiser l'impact respiratoire et digestif. Le suivi minimum annuel par un MPR est recommandé. La prévention et le dépistage de l'ostéoporose s'imposent. Kinésithérapie, postures, verticalisation, orthèses, corset-siège, chaussures orthopédiques, matelas moulés et grandes orthèses-mousse de repos, activités physiques adaptées, psychomotricité, liberté motrice sur tapis, traitements antispastiques (dont la toxine), chirurgie orthopédique font partie de l'arsenal thérapeutique.

L'éducation des aidants reste également un des enjeux du suivi.

2.3.1 Membres inférieurs

- **Hanche :**

La hanche a une position stratégique entre le tronc et le membre inférieur ; son fonctionnement a un retentissement tant en amont sur la colonne vertébrale qu'en aval au niveau des membres inférieurs compromettant potentiellement la station couchée, la station assise, la station debout, les déplacements ; la limitation de l'abduction et l'excentration de la hanche sont fréquemment observées, avec alors un défaut de développement réciproque tête-cotyle. Les troubles sont d'autant plus sévères que la station debout et la marche sont précaires ou impossibles. Les relations sont étroites entre l'obliquité pelvienne, la direction de la scoliose, le coup de vent des hanches et le côté de l'excentration de hanche comme le montre l'étude de David Porter, à Oxford, à propos de 747 patients enfants/adultes atteints de paralysie cérébrale non marchants (David Porter, 2008).

Le risque d'excentration augmente avec la croissance. L'enfant polyhandicapé quadriplégique non marchant est le plus à risque d'excentration de la hanche (Lespargot, 1991) ; il doit être surveillé dès les premières années de la vie par une radiographie annuelle (Shrader MW J Am acad Orthop Surg 2019). Le risque est augmenté lorsque l'enfant présente une attitude en coup de vent des membres inférieurs avec un membre le plus souvent en flexion, adduction, rotation interne de hanche alors que le membre controlatéral est en flexion, abduction, rotation externe de hanche. Le bassin est souvent oblique pouvant être associé à une scoliose lombaire. Le risque d'évolution vers la luxation doit être évalué et contrôlé en particulier chez les enfants non déambulants.

La prise en charge MPR consiste à adapter la prise en charge rééducative à la déformation, à diminuer l'activité des muscles luxants (adducteurs, ischio-jambiers...). Les installations assise et couchée visent à éviter la position luxante (installation en abduction de hanche). Une prise en charge chirurgicale pour des allongements musculo-tendineux peut permettre de diminuer ou stopper l'excentration. Une chirurgie osseuse conservatrice de hanche est parfois proposée (ostéotomie de varisation fémorale, ostéotomie pelvienne). Lorsque la hanche est luxée, une évaluation du retentissement de cette luxation sur la qualité de vie de l'adulte ou de l'enfant est nécessaire. En fonction des douleurs, des difficultés éventuelles d'installation assise, différentes prises en charges pourront être proposées : traitement de la spasticité des muscles luxants, infiltrations de la néo-articulation à visée antalgique, libérations tendineuses péri-articulaires larges à visée antalgique, prothèse totale de hanche, et parfois une chirurgie de résection de la tête et du col fémoraux (D'Anjou 2016/ Khouri 2016).

A l'inverse, les attitudes « en grenouille » et le défaut d'adduction sont principalement observés chez les patients sans appui des membres inférieurs avec une hypotonie globale. En décubitus dorsal, les membres inférieurs sont en flexion-abduction-rotation externe bilatérale. Cette attitude favorise la luxation antérieure de la tête fémorale. Dans ce cadre, les installations assise et couchée visent à éviter l'abduction-rotation externe excessive de hanche, la prise en charge rééducative aura pour objectif de conserver au maximum une possibilité d'adduction passive des hanches.

L'apparition du flexum de hanche est favorisée par une position assise permanente. Un flexum important peut compromettre l'installation en décubitus ventral ou en décubitus dorsal, il est responsable d'une instabilité des membres inférieurs. Il se crée progressivement une lordose lombaire ou dorso-lombaire de compensation qui va se fixer. La prise en charge kinésithérapique est importante pour prévenir ce flexum. Un temps d'installation en extension de hanche est souhaitable, en position couchée ou en verticalisation, afin de ne pas être en permanence en position courte des fléchisseurs de hanches. Un traitement par toxine botulique ou une chirurgie d'allongement des fléchisseurs de hanches peuvent être proposés.

Les hanches enraidies en extension sont plus rares. Les membres inférieurs sont alors en extension de hanche - rotation externe favorisant la luxation antérieure de hanche. La position assise peut être compromise. La spasticité et /ou la dystonie des extenseurs de hanches (grand fessier, ischio-jambiers) sera évaluée en MPR. Un traitement local (toxine botulique) ou régional (pompe à Baclofène) peut être proposé. Une installation assise de qualité est nécessaire pour préserver le plus longtemps possible la station assise en contrôlant au mieux le bassin. Des interventions chirurgicales neuro-orthopédiques peuvent être nécessaires si l'évolution vient à compromettre la station assise (par exemple libération haute des ischio-jambiers).

- **Genou :**

Le flexum de genou est souvent associé à une rotule haute avec un défaut d'extension active du genou. Ces anomalies se développent en particulier chez les patients qui n'ont pas de station debout et qui ont un temps en position assise important non compensé par des mouvements / des postures en extension ou une verticalisation. Le flexum sévère des genoux compromet l'installation assise de confort car il entraîne une rétroversion de bassin avec une cyphose lombaire. Les installations assises doivent éviter de laisser le genou libre en hyper-flexion. L'installation allongée (coussins de positionnement, hémi-matelas moulé, orthèses cruro-pédiées) ou la verticalisation visent à conserver une extension de genou le plus longtemps possible. Un traitement de la spasticité des ischio-jambiers ou un allongement musculo-tendineux peuvent être discutés en fonction de l'évolutivité ou du retentissement.

Le récurvatum est moins fréquent. Il est important de le contrôler s'il s'aggrave et d'éviter les étirements des ischio-jambiers en kinésithérapie dans ce cas.

La torsion du squelette jambier peut se faire soit dans le sens d'une hypertorsion externe avec pied plat valgus abductus ou d'une hypotorsion tibiale plus rare.

- **Cheville :**

La déformation la plus fréquente est l'équin avec une limitation de la flexion dorsale, conséquence directe de l'hypertonie du triceps sural associée ou non à une faiblesse des releveurs du pied. L'évolution naturelle se fait vers un équin fixé.

Le pied plat valgus abductus est très souvent associé à un équin plus ou moins marqué pouvant entraîner progressivement une dislocation médio-tarsienne en flexion dorsale et abduction associée à un effondrement en dedans de l'astragale et un aplatissement de la voûte plantaire avec secondairement apparition d'un valgus de l'arrière-pied.

Le pied talus avec limitation de la flexion plantaire peut être un talus vrai avec flexion dorsale excessive de l'arrière-pied. Il peut aussi s'agir d'un pseudo-talus, talus de l'avant-pied associé à un équin de l'arrière-pied masqué par la cassure médio-tarsienne.

Le pied varus adductus est constitué d'un varus de l'arrière-pied associé ou non à une adduction de l'avant-pied avec rétraction de l'adducteur de l'hallux ; il va évoluer progressivement vers le pied creux varus (varus, adduction et supination).

Une prise en charge kinésithérapique adaptée aux déformations est souhaitable pour conserver les longueurs musculaires et la souplesse articulaire. La mise en place d'orthèses de nuit et ou de jour à type de « botte jambière » a pour but de contenir l'évolutivité des déformations. Des plâtres successifs

d'allongement, réalisés après injection de toxine botulique des triceps, sont parfois utilisés pour contrôler l'équin chez les patients qui ont des possibilités de verticalisation.

Un chaussage adapté est proposé avec souvent des chaussons moulés, et des chaussures orthopédiques. Pendant la croissance, l'appareillage du pied aide à contenir les déformations. Une prise en charge par toxine botulique des muscles prévalents entraînant les déformations peut être proposée ainsi qu'un traitement chirurgical neuro-orthopédique. En cas de durillon ou de conflit cutané, des soins de pédicurie sont recommandés.

- **Déviations des orteils :**

L'hallux valgus peut s'aggraver régulièrement avec des durillons d'appui par exemple sur le bord médial de l'hallux (Van de Velde. Dev med child Neurol 2018). Il peut s'associer à une luxation de la sangle sésamoïde et à une arthrose métatarso-phalangienne.

La spasticité des muscles fléchisseurs des orteils, associée ou non à une spasticité des extenseurs, entraîne la griffe des orteils. L'articulation métatarso-phalangienne est de positionnement variable et les interphalangiennes sont en flexion. Ce pied se rencontre fréquemment dans les pieds creux varus et chez les enfants dystoniques. Ces déformations sont responsables de conflit avec les chaussures, elles peuvent entraîner des douleurs et limiter les possibilités de verticalisation ou de transfert.

Une attention particulière est portée sur la conservation de la mobilité passive des orteils, sur le dépistage et le traitement des lésions cutanées, les soins de pédicurie, la bonne adaptation des appareillages du pied (orthoplasties, chaussures orthopédiques, chaussons moulés, chaussures thérapeutiques), le traitement de la spasticité par toxine botulique (par exemple dans la griffe d'orteil). La chirurgie neuro-orthopédique correctrice des déformations sera abordée en cas de gêne, douleur ou évolutivité défavorable.

2.3.2 Membres supérieurs

Les rétractions aux membres supérieurs sont d'autant plus précoces et fréquentes que l'atteinte motrice est sévère. Ces rétractions concernent en priorité les patients qui ne peuvent pas prendre des objets et qui sont sévèrement limités même pour les actions motrices simples (classification Manual Ability Classification System -MACS- de niveau V) (Hedberg-Graff J. 2019).

- **Epaule :**

La luxation antérieure est un risque fréquemment observé en lien avec l'attitude en chandelier des membres supérieurs. Les installations assise et couchée cherchent à contenir la rotation externe excessive d'épaule en particulier. La prise en charge rééducative, éventuellement associée à un traitement par toxine botulique, a pour but de conserver une capacité de l'épaule à maintenir des possibilités d'adduction-rotation interne.

- **Coude :**

Les patterns de contractions liés à l'hypertonie neurologique amènent le plus souvent un flexum parfois très sévère du coude ainsi qu'une limitation de la supination. Flexum et limitation de la supination réduisent fortement le périmètre de préhension, gênent l'habillage et peuvent entraîner une macération ou des lésions cutanées. La stratégie de prise en charge consiste à conserver au mieux l'extension du coude (kinésithérapie, orthèses d'extension de coudes, installation au fauteuil).

- **Poignet :**

Le plus souvent un flexum est observé. Les formes sévères entraînent à terme une déformation du carpe et des douleurs. Les postures du poignet (orthèses) associées ou non à des injections de toxine sont à mettre en place précocement.

- **Main :**

Pouce adductus, déformation des doigts en col de cygne sont très fréquents. Ces déformations limitent les capacités de préhension et peuvent entraîner des macérations ou des conflits cutanés entre les doigts.

2.3.3 Tronc

- **Scoliose**

C'est une déformation grave et fréquente de la colonne vertébrale dans les trois plans de l'espace. Elle est d'autant plus sévère que la déficience motrice est sévère (Saito N. 1998). Elle est souvent évolutive chez l'adulte lorsque la courbure est supérieure à 40° à l'âge de 15 ans. Elle est liée à l'asymétrie du tonus musculaire et aux rétractions. La courbure est le plus souvent thoraco-lombaire intéressant le bassin, avec une rotation des vertèbres très importante. On retrouve également : des scolioses lombaires avec hyperlordose – des scolioses thoraciques avec hypercyphose – des scolioses en inversion de courbure avec dos plat en thoracique et des scolioses avec cyphose thoraco-lombaire. La scoliose sévère retentit sur la capacité respiratoire et les fonctions digestives. **La prise en charge rééducative et l'installation** visent à conserver la souplesse rachidienne, thoracique, à entretenir la capacité respiratoire, à apporter du confort. La mise en place d'un corset freine l'évolution de la scoliose (De Lattre C. 2005). **Plusieurs types de corsets** peuvent être proposés, le corset Garchois est un des plus adapté pour conserver la fonction respiratoire. Lorsque la scoliose est sévère, évolutive, douloureuse, un **traitement chirurgical** peut être proposé.

Le but de l'intervention est de : - stopper l'évolutivité de la scoliose, - réduire les courbures existantes, - permettre de supprimer le port contraignant du corset.

Le chirurgien cherche à conserver le meilleur équilibre possible entre le bassin et les épaules sur les plans frontal et sagittal. Il cherche à équilibrer le bassin dans le plan frontal pour éviter les appuis asymétriques au niveau des fesses qui favorisent les escarres et rendent inconfortable la station assise, et corrige au mieux la position du bassin dans le plan sagittal (excès d'antéversion/lordose ou rétroversion/cyphose) par la recherche d'une courbure harmonieuse lombaire.

Au niveau thoracique dans le plan frontal, il est souhaitable d'équilibrer au mieux les épaules pour favoriser la verticalité de la tête et du cou. Dans le plan sagittal, la correction de l'excès de cyphose vise à maintenir la meilleure capacité thoracique possible pour l'avenir, et l'horizontalité du regard. Etant donnée la lourdeur de l'intervention, le rapport bénéfice/risque d'une arthrodèse rachidienne doit être discuté par des équipes MPR et chirurgicales ayant une expérience dans ce domaine.

La chirurgie de référence est l'arthrodèse rachidienne par voie postérieure (plus rarement voie postérieure et voie antérieure) qui consiste à fixer le rachis avec des greffes osseuses maintenues par un montage métallique. Cette chirurgie se fait lorsque la cage thoracique est suffisamment développée et que la déformation est encore en partie réductible. Cette chirurgie lourde avec une importante prévalence des complications générales et infectieuses (Vialle 2014) ne peut pas être proposée lorsque l'état général du jeune est trop précaire.

Le jeune doit parvenir à l'intervention dans les meilleures conditions possibles : l'état cutané doit être bon, il faut éviter les lésions cutanées, acné, macération sur les sites opératoires. Il est parfois nécessaire de traiter en amont une ostéoporose pour avoir une meilleure tenue du montage. La prise en charge respiratoire doit être optimisée (Cf chapitre troubles respiratoires). Sur le plan nutritionnel, chez le patient polyhandicapé maigre une prise de poids avant l'intervention est souhaitable si elle est possible pour anticiper l'amaigrissement post-opératoire. La correction de la dénutrition si elle existe est essentielle car la dénutrition augmente les complications. Parfois il est nécessaire de poser l'indication d'une gastrostomie avant l'intervention. Il est souhaitable également de conserver au mieux une souplesse rachidienne afin de faciliter la correction per-opératoire des courbures. Parfois, l'équipe médico-chirurgicale propose la réalisation préopératoire de tractions par halo crânien afin d'optimiser la réduction per-opératoire des courbures. L'arthrodèse est une intervention longue sous anesthésie générale avec de fortes pertes sanguines. La gestion post-opératoire ne peut se faire que par des équipes entraînées. Un séjour post-opératoire en réanimation est souvent nécessaire car il permet de : - gérer le sevrage ventilatoire, - compenser les pertes sanguines (transfusions...), - assurer les apports nutritionnels, - surveiller les risques infectieux, - assurer le nursing sans contraindre le montage rachidien.

A la sortie de la réanimation, la prise en charge par une équipe MPR spécialisée est nécessaire. L'immobilisation rachidienne par corset post-opératoire est parfois indiquée, sa durée dépend du type de scoliose, du type de montage, de l'évolution des prises de greffes.

La chirurgie par instrumentation sans greffe définitive ou évolutive (Miladi L. 2016) peut être également proposée. Il s'agit d'une technique chirurgicale qui consiste en une intervention par voie postérieure avec fixation bipolaire solide (proximale thoracique haute et distale pelvienne). Un montage télescopique en cadre permet une re-tension des tiges (tous les 18 à 24 mois) afin de réduire progressivement les déformations et suivre la croissance. La voie d'abord est moins extensive (abord cutané lombo-sacré et thoracique haut). Les suites post-opératoires sont moins lourdes mais les complications (infectieuses surtout) restent importantes. Ce type d'intervention peut être proposé plus tôt dans l'enfance et à des patients qui ne toléreraient pas une arthrodèse classique.

- **Cyphose :**

C'est une déformation dans le plan sagittal, isolée ou liée à une scoliose. La cyphose peut être lombaire, lombo-sacrée, dorso-lombo-sacrée avec un bassin en rétroversion. Elle diminue la capacité respiratoire. L'installation en décubitus dorsal la nuit est préférable, la prise en charge rééducative est importante pour maintenir la capacité respiratoire. L'installation assise doit comporter un dossier haut +/- une bascule postérieure pour éviter la projection du tronc vers l'avant. Une chirurgie d'arthrodèse vertébrale est parfois nécessaire.

- **Lordose :**

L'hyperlordose s'observe en majorité dans la région lombaire. Le plus souvent il s'agit d'une lordo-scoliose avec disparition de la cyphose dorsale, grand dos plat et hyperlordose lombaire entraînant le bassin en grande antéversion ou bien une cypho-scoliose avec hypercyphose thoracique et hyperlordose lombaire de compensation.

- **Rachis cervical :**

Les déviations de la tête et du cou sont variables. Chute antérieure de tête hypotonique, dystonies dans les trois plans de l'espace, limitations musculo-tendineuses ou rachidiennes, déformations en inclinaison, rotation et extension retentissent sur la participation aux activités de vie quotidienne et en particulier aux repas et sur la déglutition. Les déviations toniques ou dystoniques sont particulièrement à surveiller (radiographies dynamiques /IRM) et à prendre en charge en raison des risques à terme de compression médullaire haute par myélopathie cervicale. Lorsqu'elle est indiquée et nécessaire la technique de référence de la décompression médullaire pour le patient dystonique est la laminoplastie (Zhou 2016/ Jameson 2012).

2.3.4 Fragilité osseuse

La prévention de la fragilité osseuse et des fractures est indispensable dès le plus jeune âge. La densité et la qualité osseuse sont perturbées par le manque de mise en charge, l'immobilisation, la dénutrition, les carences en calcium et vitamine D (particulièrement à l'adolescence), les traitements corticoïdes et anticonvulsivants (Phénobarbital, Carbamazépine, Phénytoïne) qui fragilisent l'os jusqu'à engendrer des fractures pathologiques c'est-à-dire spontanées ou suite à des traumatismes à faible cinétique. Les signes cliniques qui doivent alerter, en dehors des fractures spontanées, sont des douleurs à la mobilisation ou inexplicables au repos, mais aussi des troubles du sommeil, une perte de poids, une altération de l'état général avec régression motrice.

Le bilan phospho-calcique sert à dépister une carence en vitamine D et à évaluer l'atteinte osseuse. Le rapport calciurie/créatinurie est un indicateur, en particulier chez l'enfant, des turn-over osseux. Il peut être réalisé sur une miction à l'aide d'un urinocol, d'une poche de recueil urinaire, d'urines recueillies sur des compresses propres mises dans la couche ou en dernier recours d'un sondage. L'évaluation de l'état nutritionnel est à conduire, compte tenu de la corrélation entre fragilité osseuse, dénutrition et sécrétion hormonale.

En présence de facteurs de risque de fragilité osseuse, la réalisation d'une densitométrie osseuse est conseillée. Celle-ci est à réaliser au niveau du rachis en l'absence d'arthrodèse ou au niveau des os longs dans les hôpitaux pédiatriques équipés de logiciels spécifiques. Seule la lecture du Z score est pertinente. Pour la prise en charge thérapeutique, il faut considérer la prévention et le traitement actif de la fragilité osseuse. Chez tous les patients, la prévention de la fragilité osseuse doit être instaurée.

- **La prévention doit être systématique avec :**

- Verticalisation et activité motrice
- Apport protéinique suffisant
- Apport calcique adapté à l'âge
- Supplémentation en vitamine D pour atteindre un taux de 25 OH vitamine D >20 ng/ml, le plus souvent donnée sous forme orale par ampoule de 80.000 à 100.000 UI tous les trois mois
- Traitement hormonal, en cas de retard pubertaire ou de puberté précoce (estimé par rapport à l'âge chronologique).

- **Traitement**

En cas de fracture pathologique, de douleurs osseuses ou d'indication chirurgicale lourde, un traitement par Biphosphonates IV est indiqué si le patient a une fragilité osseuse avérée sur la densitométrie.

Le traitement par Biphosphonates, par perfusion d'une cure de Pamidronate ou Zoledronate, est réalisé en milieu hospitalier.

La fréquence des perfusions (Wiedeman 2018) est discutée et dépend du choix du médicament (tous les 3 à 6 mois pour l'enfant le plus souvent et parfois jusqu'à tous les ans pour l'adulte) et pour une période qui est encore débattue. La plupart des équipes proposent 2 ans à l'image de l'étude du Dr Anne-Sophie Lambert (A.S. Lambert 2017). Les Biphosphonates bloquent la résorption osseuse et restent longtemps fixés à la matrice osseuse.

Les effets indésirables se manifestent par une réaction immunitaire de type syndrome grippal pendant les deux à trois jours qui suivent la première perfusion, et une hypocalcémie. Suite à ce traitement, une diminution rapide de la douleur en quelques jours, avec amélioration fonctionnelle chez certains, a été observée (Syndrome de Rett), ainsi qu'une amélioration de la solidité osseuse, avec peu de récurrence fracturaire.

Chez l'enfant les traitements « per os » (Alendronate) ne sont pas indiqués car susceptibles d'être à l'origine d'œsophagite ; ils sont de plus en plus proposés dans la population adulte. De nouveaux traitements sont en réflexion, tels que la parathormone ou le Dénosumab.

Concernant l'adulte, le dépistage doit être fait s'il n'a pas été fait chez l'enfant. Il existe parfois des difficultés à trouver des sites d'études d'ostéodensitométrie non remaniés par les interventions chirurgicales (hanches et rachis). Les indications de traitement préventif et de traitement curatif sont les mêmes que chez l'enfant.

La densité osseuse s'améliore chez tous les patients. Un ECG et un examen dentaire sont recommandés avant les Biphosphonates IV. Aucune procédure dentaire n'est contre indiquée pendant le traitement.

2.4 Epilepsie

L'épilepsie représente une des comorbidités les plus fréquentes chez la personne polyhandicapée. L'étude Eval-PLH retrouve une prévalence de 55 à 60% chez l'enfant et parmi ceux-ci 25 à 31% présentent une épilepsie pharmaco-résistante et 25 à 33% ont un antécédent d'état de mal épileptique (Rousseau 2019, à paraître)

2.4.1 Les crises épileptiques – L'épilepsie

Une crise épileptique est la survenue transitoire de signes dus à une activité neuronale excessive ou synchrone anormale dans le cerveau. (Fischer 2014) Elle peut se manifester par :

- Une modification brutale de l'état de conscience (perte de connaissance)
- Une altération de la perception de l'environnement (« rupture de contact »)
- Des phénomènes moteurs, sensitifs, sensoriels, psychiques, végétatifs.

Les signes cliniques vont dépendre de l'origine topographique et de la propagation des décharges neuronales (cf Annexe 4 Cf 2.4, Figure 1 : classification des crises) :

- Les crises généralisées impliquent rapidement des réseaux neuronaux bilatéraux ; les manifestations motrices, lorsqu'elles existent, sont d'emblée bilatérales et grossièrement symétriques ;

- Les crises focales impliquent des réseaux neuronaux limités à un seul hémisphère ; elles sont caractérisées par un ou plusieurs symptôme(s), subjectif(s) (« aura »), moteurs, végétatifs, dyscognitifs, la conscience/réponse à une stimulation étant altérée ou préservée ; la crise focale peut secondairement se généraliser, d'où l'importance du tout premier signe clinique de la crise qui est d'une grande valeur localisatrice.

L'épilepsie est un trouble cérébral caractérisé par une prédisposition durable à générer des crises épileptiques et par les conséquences neurobiologiques, cognitives, psychologiques et sociales de cette affection (Fischer 2014).

L'on parle d'épilepsie (International League Against Epilepsy-ILAE 2014) dans l'une des situations suivantes :

- Au moins 2 crises non provoquées survenues à plus de 24 heures d'intervalle
- Une seule crise spontanée et probabilité de survenue de crises ultérieures au cours des 10 années suivantes similaire au risque général de récurrence (au moins 60 %) observé après deux crises non provoquées
- Un syndrome épileptique a été identifié.

2.4.2 Aspects cliniques

Dans le cas du polyhandicap, il s'agit d'une épilepsie secondaire à la lésion cérébrale ou à la maladie génétique à l'origine du polyhandicap, d'évolution souvent sévère et entrant dans le cadre des épilepsies de cause structurale ou métabolique. Elle représente une des comorbidités les plus fréquentes chez la personne en situation de polyhandicap mais il n'existe dans la littérature que peu d'études sur ce sujet.

- **Deux situations peuvent se retrouver :**

- Parfois les crises, de n'importe quel type, font partie du syndrome neurologique avec les troubles moteurs, sensoriels etc., et n'apportent qu'un élément de préoccupation supplémentaire ;
- Au contraire l'épilepsie peut apparaître comme étant au centre des problèmes médicaux dans le cadre des encéphalopathies épileptiques.

- **Etude clinique**

Quel que soit leur type, l'observation clinique des crises est primordiale et plusieurs éléments sont à repérer : pour les aidants il est important de les décrire par des mots simples plutôt que d'essayer de typer la crise (*Annexe ch 2.4, Figure 2, guide d'aide à la description des crises épileptiques*).

La nature épileptique d'une crise est parfois difficile à diagnostiquer. Il y a donc deux risques majeurs, lourds de conséquences : méconnaître la nature épileptique de certaines manifestations paroxystiques chez un enfant polyhandicapé (ou passer à côté de crises brèves, pauci-symptomatiques, notamment nocturnes) ou poser à tort le diagnostic d'épilepsie devant des manifestations aiguës d'autres origines.

2.4.3 Traitement de la crise

Savoir être vigilant quant à la durée de la crise, facteur reconnu comme pouvant aggraver le déficit antérieur de l'enfant si celle-ci est prolongée en état de mal.

- Pour une crise brève : pas de traitement particulier à donner. Respecter les conduites d'usage en cas de crise.
- Si la crise dure plus de 5 minutes = administration intra-rectale de Valium : 0,5 mg/kilo/administration (maximum 10 mg soit 1 ampoule). Pas de risque de dépression respiratoire par voie intra-rectale.

Le Valium peut être renouvelé après dix à quinze minutes. Au delà d'une demi-heure, il s'agit d'un état de mal et l'hospitalisation s'impose pour recourir à des médicaments injectables sous monitoring.

Alternative : le Buccolam (principe actif Midazolam) : AMM de 3 mois à 18 ans (de 3 à 6 mois uniquement en milieu hospitalier) ; commodités d'administration grâce à la voie intra-jugale.

2.4.4 Traitement de fond de l'épilepsie

L'existence d'un polyhandicap ne modifie pas le choix de la séquence des médicaments, et l'on tiendra compte du type des crises, de l'âge, du syndrome épileptique s'il existe et de l'étiologie (Dulac, 2005).

- **Buts du traitement.**

La disparition de toutes les crises n'est pas forcément le but à atteindre. Le principe primordial est de trouver un compromis entre d'une part les risques liés aux crises et leurs conséquences possibles sur l'état neuropsychique de la personne et d'autre part la crainte d'altérer les capacités cognitives et la vigilance du patient du fait des effets secondaires des traitements. Cet équilibre est toujours difficile à atteindre et doit être expliqué aux familles et aux équipes soignantes.

Une recrudescence des crises doit toujours faire rechercher un facteur de décompensation : douleur de toute origine (digestive, ostéo-articulaire...), infection pulmonaire ou urinaire, constipation, sinon il faut évoquer une aggravation « intrinsèque » de l'épilepsie.

- **Conduite du traitement (Cf Annexe 4 – 2.4 Tableau 1 et Figure 3)**

Il est d'une importance fondamentale que l'observation et l'information soient partagées entre le médecin spécialiste, le médecin-traitant, les familles et les équipes afin d'éviter tout malentendu concernant les traitements.

Il faut prendre en compte et éviter si possible les traitements qui abaissent le seuil épileptogène : neuroleptiques, anti-histaminiques sédatifs, opioïdes (Tramadol), certains antidépresseurs ou antispastiques (Baclofène).

Il convient d'éviter les traitements adjuvants qui peuvent par interaction médicamenteuse diminuer l'efficacité de certains antiépileptiques et favoriser les crises (ex : certains antibiotiques).

Les règles suivantes doivent être respectées :

- Commencer par une MONOTHERAPIE, avec un antiépileptique majeur, dit de 1er rang
- En cas d'échec (compter au moins 1 mois de traitement) : changer de médicament
- Si nouvel échec : changer une nouvelle fois si un troisième médicament peut s'avérer efficace, sinon associer un deuxième médicament en BITHERAPIE (employer des médicaments ayant des cibles d'action différentes) en sachant que seulement 20 % des patients seront améliorés par une bithérapie
- Eviter au maximum la POLYTHÉRAPIE (Egunsola 2016) car la synergie de plusieurs médicaments n'est pas démontrée, aucune étude ne fait avec certitude état de l'efficacité de trois médicaments au lieu de deux, et le cumul des effets secondaires des médicaments, notamment sur la vigilance, est prouvé. Il faut au contraire savoir baisser le traitement d'un enfant en polythérapie, ce qui peut l'améliorer dans plus de 50% des cas (M WU 1993).

- **Les épilepsies pharmaco-résistantes**

La ligue internationale de l'Epilepsie (ILAE) recommande qu'après échec de deux antiépileptiques, (médicaments adéquats, bien tolérés et choisis de manière appropriée), utilisés en mono ou bithérapie, l'épilepsie soit considérée comme pharmaco-résistante (Kwan 2010) (prévalence de 61.9% au Centre de Vendin le Vieil sur 87 patients). Savoir cependant qu'il existe 10 à 20 % d'erreurs dans le diagnostic, d'où la nécessité de la vidéo couplée à l'EEG.

- **Les autres possibilités thérapeutiques**

- Le régime cétogène est une des ressources thérapeutiques dans le cadre d'épilepsies pharmaco-résistantes chez l'enfant (Dulac 2005)
- La stimulation du nerf vague réalise une stimulation cérébrale indirecte grâce aux relais des centres nerveux
- Le traitement chirurgical consiste en l'exérèse ou parfois la déconnection des régions cérébrales générant les crises ; il est possible dans certaines épilepsies focales chez l'enfant polyhandicapé
- La stimulation cérébrale profonde est actuellement en cours d'étude.

Par ailleurs, l'entourage et l'équipe doivent rester vigilants en cas de perturbation de la personne polyhandicapée (maladie intercurrente, fièvre, manque de sommeil), en favorisant le repos, le contrôle de la fièvre, l'hydratation, afin d'éviter au maximum une recrudescence des crises.

Enfin il convient d'éviter tout changement ou arrêt brusque du traitement antiépileptique, par exemple en cas de vomissements. Ces traitements sont à conserver parfois même lors des jeûnes avant les interventions chirurgicales.

2.4.5 La surveillance est essentiellement clinique

- **Les effets secondaires du traitement médicamenteux :**

Ils sont particulièrement fréquents, surtout pour les effets cognitifs ou psychologiques, de diagnostic parfois difficile. Il est impossible de les citer tous, certains peuvent être graves (Mathieu 2017) : toxicité hépatique, endocrinologique, hématologique, cutanée, oculaire, apparition de lithiase urinaire... Les molécules les plus puissantes sont également celles dont les effets secondaires sont les plus marqués : le Topiramate peut induire une véritable encéphalopathie (altération de la conscience et anorexie extrême), parfois si mal vécue que les parents préfèrent retourner à l'état de pharmacorésistance antérieure. En cas d'introduction de nouveaux traitements médicamenteux, toujours vérifier la compatibilité avec les traitements antiépileptiques déjà en place afin d'éviter la potentialisation des effets secondaires.

- **Intérêt des dosages sanguins en bi ou polythérapie :**

- Si crises persistantes malgré une posologie correcte
- Pour reconnaître l'observance ou la bonne absorption des médicaments
- En cas d'apparition de troubles cognitifs, de signes de toxicité ou d'effet secondaire inexpliqué.

Il n'est pas nécessaire de répéter les dosages chez un enfant dont l'épilepsie est équilibrée.

- **Intérêt de l'EEG :**

En premier lieu pour établir un diagnostic syndromique. Un EEG est souhaitable chez l'enfant, la fréquence de contrôle de l'EEG chez l'adulte dépend de la clinique. Un EEG est souhaitable en cas d'aggravation de l'épilepsie, de changement du type des crises, d'aggravation ou d'apparition de troubles cognitifs (idéalement Vidéo EEG avec tracés de veille et de sommeil). Il peut être nécessaire de proposer une prémédication de type Hydroxyzine ou Mélatonine, en évitant les benzodiazépines.

- **Intérêt de l'imagerie cérébrale.**

Elle doit être effectuée systématiquement pour poser un diagnostic étiologique, et notamment celui d'une lésion focale, ainsi que dans la surveillance de certaines pathologies comme la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (1x/ an) ou si le diagnostic est remis en question.

2.5 Douleur

La personne polyhandicapée présente des atteintes organiques multiples, fréquemment responsables de douleurs qu'elle a peu de possibilités de communiquer précisément aux personnes qui l'entourent ou à celles qui l'examinent. La prise en charge de la douleur est un préalable obligatoire à toute prise en charge, car elle peut bloquer un processus relationnel déjà limité. Elle est de plus une obligation légale, mais surtout éthique.

Différentes enquêtes montrent que la douleur des personnes non-communicantes est encore sous-estimée, sous-évaluée et sous-traitée. Or il est prouvé que les tout-petits et les personnes polyhandicapées souffrent au contraire d'un déficit de modulation du message douloureux en raison de systèmes de régulation immatures ou lésés, et d'absence d'intégration cérébrale de la signification de leur douleur : la douleur est donc chez eux plus globale et s'accompagne d'une composante anxieuse majeure.

Prévalence : Il n'a été retrouvé, dans le cadre du polyhandicap et de la PIMD (Profound intellectual and multiple disabilities), d'enquêtes de prévalence que dans peu d'études. Celle de Stallard (2001) portant sur un nombre réduit d'enfants (34, âge moyen 9.4 ans) révèle que 73.5% des enfants ont eu au moins un épisode douloureux sur une période de 2 semaines. L'étude Eval-PLH montre des chiffres bien inférieurs : la douleur toucherait 4 à 11% des enfants, avec une nette augmentation après 35 ans pour atteindre 60% après 50 ans (Rousseau 2019) (cf Annexe 4 ch 2.5 Tableau 1, résumé de 3 enquêtes).

2.5.1 Physiopathologie

- **La douleur comporte quatre composantes :**

- Une composante sensitive : mécanisme neurophysiologique de détection du stimulus douloureux et analyse de ses caractères d'intensité, de localisation et de qualité = ce que sent la personne ;

- Une composante affective et émotionnelle : connotation désagréable, rattachée à la perception douloureuse, pouvant conduire à l'anxiété ou la dépression = ce que ressent la personne ;
- Une composante cognitive : processus mentaux susceptibles de moduler le vécu de la douleur = phénomène d'interprétation de la situation, références à des expériences passées
- Une composante comportementale : ensemble des manifestations observables, physiologiques (phénomènes végétatifs par exemple : rougeur, tachycardie...), verbales (plaintes, gémissements), motrices (postures, attitude antalgique, mobilité ou agitation, limitation des activités ...).

- **Douleur aiguë et douleur chronique (cf Annexe 4 ch 2.5, Tableau 2)**

Par le fait de sa persistance, une douleur initialement simple symptôme (douleur-signal d'alarme) peut se modifier et devenir un syndrome à part entière (douleur-maladie) : l'intensité des signes émotionnels et directs diminue, la personne cesse de se plaindre, se replie sur elle-même. En quelques jours s'installe une séméiologie pseudo-dépressive, celle de l'atonie psychomotrice : faciès figé, inexpressif, voire hostile.

Les différents types de douleurs que l'on retrouve chez la personne polyhandicapée sont les mêmes types de douleur que chez la personne « ordinaire ».

2.5.2 Nécessité et difficultés de l'évaluation

Chez ces personnes sans langage verbal significatif et aux possibilités de communication limitées, l'interrogatoire des parents et de l'entourage revêt une importance primordiale. L'on s'attachera donc chez ces personnes :

- A l'étude de la composante anxieuse (CA) ou émotionnelle de la douleur (pleurs, mimiques, gémissements...)
- A la recherche de signes directs de la douleur (SDD) : attitude antalgique, protection des zones douloureuses, réactions de défense...
- A l'analyse par l'interrogatoire de l'entourage des altérations psychomotrices (APM) qui se traduisent par une régression psychique et une exacerbation des manifestations psychotiques.

- **Analyse d'un comportement inhabituel : les signes d'orientation**

L'existence d'une douleur est à rechercher par l'interrogatoire des proches et l'observation minutieuse d'une personne qui ne communique pas verbalement, afin de rechercher des modifications inhabituelles de son comportement. Certains signes pris séparément (exemple : les pleurs) ne sont pas forcément spécifiques de la douleur, mais leur association devient significative. C'est tout l'intérêt des échelles qui regroupent ces signes avec la possibilité d'établir des scores de douleur.

- **L'examen clinique : 4 grands points**

- Regarder : observer la personne au repos, en activité, pendant le jeu, pendant le déshabillage, en interaction affective... noter la position qu'elle choisit, qu'elle conserve obstinément, ou si elle recherche fébrilement une position antalgique...
- Ecouter : interrogatoire des parents et des soignants. « Il (elle) n'est pas comme d'habitude »
- Dialoguer : dialogue avec la personne afin de pouvoir l'examiner en toute sérénité
- Rechercher : Examen clinique, si possible à deux. L'un garde un contact ludique et empathique avec la personne, l'autre l'examine avec douceur :
 - Exploration de la sensibilité par toucher léger : effleurement avec un objet familier afin de repérer les zones hyperalgiques. Puis palper superficiel local, puis pression douce des masses musculaires, puis les os ; examen articulaire passif voire actif si possible ;
 - Recherche des modifications du pouls ou de la respiration ;
 - Exploration de la motricité.

- **Evaluation par échelle d'hétéro-évaluation**

L'évaluation de la douleur sans outil spécifique variera d'une personne à l'autre, notamment pour des raisons affectives. Une échelle validée et standardisée :

- Permet une évaluation objective reproductible d'un phénomène subjectif

- Permet l'évaluation de l'intensité initiale de la douleur et la visualisation de sa diminution après traitement
- Constitue un outil commun à tous les personnels, ceux-ci utilisant le même langage
- Oblige à penser à la douleur et à la réévaluer à des moments différents.
- **Quand utiliser une échelle d'hétéro-évaluation (toujours au moins en binôme) ?**
 - Devant toute douleur, même si elle paraît évidente (intensité initiale)
 - Devant un comportement anormal (troubles du comportement, auto-mutilation, hétéro-agressivité...), ou une augmentation des manifestations épileptiques
 - Pour la réévaluation régulière d'un traitement médicamenteux ou non
 - Lors de tout soin présumé douloureux : permet de vérifier l'efficacité de la prémédication
 - En post-opératoire
 - Avant une consultation du chirurgien orthopédiste, la douleur étant un des éléments de décision, ou avant toute consultation, notamment de médecine physique.
- **Les différentes échelles d'évaluation : (cf Annexe 4 ch 2.5, Tableau 3)**

Les échelles présentées sont toutes téléchargeables avec leur mode d'utilisation sur internet (voir bibliographie).

Choisir en priorité la DESS (Douleur Enfant San Salvadour), voire l'EDAAP (Expression de la Douleur Enfant ou Adulte Polyhandicapé), ou la PPP (Profile Pain Douleur), spécifiques du polyhandicap. La DESS et la PPP nécessitent un dossier de base pour chaque enfant ou adulte.

Afin qu'elles soient utilisées couramment, il est nécessaire que l'ensemble du personnel soit formé à leur utilisation, et qu'un dossier de base « douleur » soit réalisé en équipe et avec les parents. Dans ces conditions, moins de 5 minutes suffisent à remplir une DESS ou une PPP, une fois le dossier de base constitué.

- **Evaluation par paramètres physiologiques**

La variabilité de la fréquence cardiaque (VFC) est corrélée avec le tonus du système nerveux autonome et a été utilisée pour évaluer des stimuli nociceptifs. Le PhysioDoloris™ (MDoloris Medical Systems SAS, Lille, France) est un moniteur qui a été développé pour convertir par un algorithme la VFC en une échelle numérique (Analgesia Nociception Index ou ANI). Cet outil a été étudié avec différents stimuli chirurgicaux sous anesthésie générale chez l'adulte. Chez des patients éveillés, il existe une relation linéaire négative entre l'ANI et les scores de douleur. Son applicabilité chez l'enfant atteint de paralysie cérébrale, notamment non communiquant, fait l'objet d'une étude pilote (Avez Couturier 2015).

D'autres méthodes d'évaluation neurophysiologiques restent également encore du domaine de la recherche.

2.5.3 Etiologies de la douleur

Le diagnostic étiologique est souvent difficile, surtout dans les douleurs chroniques, du fait de l'intrication des pathologies présentées par ces enfants ou ces adultes, entraînant un véritable cercle vicieux. Pour pouvoir le rompre, il faudra néanmoins s'attacher à reconnaître la pathologie causale initiale.

Douleurs en rapport avec le polyhandicap lui-même : Douleurs nociceptives conséquences du polyhandicap

Les plus fréquentes sont les douleurs musculo-squelettiques et les douleurs d'origine digestive (80,7% des douleurs pour Anne HUNT 2004) :

- Troubles neuro-orthopédiques : douleurs d'une luxation de hanche, douleurs liées aux rétractions, à l'immobilité - crampes, paresthésies, points de pression -, à l'ostéoporose, pouvant entraîner des fractures, de diagnostic parfois retardé
- Douleurs d'origine digestive : constipation, reflux gastro-œsophagien, dilatation gastrique...
- Douleurs d'origine neurologique : spasticité, dystonie majeure, hypertension intracrânienne
- Une place particulière doit être faite à l'inconfort et aux douleurs liées aux troubles de déglutition
- Douleurs secondaires à des auto-mutilations
- Douleurs osseuses secondaires à une fracture spontanée ou à la déminéralisation.

Il faut garder à l'esprit la possibilité de douleurs d'origine stomatologique ou dentaire, ORL, ophtalmologique, cutanée, urinaire (rétention aiguë d'urine, lithiase parfois d'origine iatrogène), ou en rapport avec une sous-hydratation chronique.

- **Douleurs neuropathiques**

Elles doivent toujours être évoquées. Elles sont souvent recherchées dans les encéphalopathies progressives car elles font partie de leur symptomatologie propre, mais elles sont loin d'être absentes des signes des encéphalopathies dites fixées. La caractérisation de ces douleurs est très importante car leur traitement est spécifique.

- **Douleur et souffrance d'origine psychologique**

Elle doit toujours être évoquée. Importance d'un accompagnement psychologique, d'un travail avec les familles et les aidants.

- **Douleurs liées aux soins**

Essentiellement soins de la vie quotidienne : toilette, habillage, changes, transferts, mobilisations, positionnements, mise en place des appareillages, alimentation, soins de bouche. Leur traitement est avant tout préventif, nous obligeant continuellement à repenser nos habitudes.

- Les douleurs liées aux gestes infirmiers (soins de gastrostomie, aspirations, pansements, soins post-opératoires, prélèvements) doivent être aussi prévenues (EMLA, MEOPA) et évaluées.
- Les soins rééducatifs, notamment la kinésithérapie, se doivent d'utiliser des méthodes les moins agressives possibles et peuvent faire recourir à la prescription anticipée d'antalgiques.

2.5.4 Aspects thérapeutiques

Lorsque la cause n'est pas retrouvée, il est nécessaire de prévenir ou de calmer les douleurs par des moyens médicamenteux (traitement symptomatique), en essayant toujours de trouver un équilibre entre soulagement et maintien des capacités cognitives et sociales de la personne traitée.

Ces traitements antalgiques doivent être employés à doses suffisantes avec utilisation de médicaments adaptés à l'intensité et au type de la douleur. Les règles de prescription - respect des 3 paliers de l'OMS et des recommandations de l'AFSSAPS (pour l'enfant, 2009) - s'appliquent à la personne polyhandicapée.

- **La prise en charge de la grande majorité de ces douleurs passe d'abord par la prévention**

Le traitement doit avant tout tendre à éviter l'apparition de pathologies potentiellement douloureuses, en visant à améliorer constamment le confort physique et moral de l'enfant ou de l'adulte, son bien-être et sa qualité de vie.

Les pratiques des soignants, éducateurs et rééducateurs ont un rôle préventif essentiel : techniques d'alimentation, de transferts, d'installations et postures, toilette (importance des protocoles). Soulignons le rôle majeur de la parole : chanter une chanson, diffuser de la musique, parler, raconter une histoire, faire jouer une marionnette, manipuler des objets, ainsi que la relaxation.

Lorsque la douleur est présente, il faudra absolument s'attacher à reconnaître la pathologie causale initiale afin d'adapter au mieux le traitement.

- **Particularités à prendre en compte pour les traitements médicamenteux :**

- Attention aux interactions médicamenteuses chez un patient polyhandicapé
- Morphiniques : l'encombrement respiratoire ne constitue pas une contre-indication formelle sous réserve d'un respect strict des règles de prescription
- Effets secondaires digestifs : constipation, amenant à un renforcement des mesures hygiéno-diététiques, physiques et médicamenteuses
- Voies d'administration : toujours préférer la voie orale à la voie rectale, ou la voie sous cutanée ; la voie IM est à éviter.
- Les effets secondaires des traitements au long cours ne sont pas toujours bien connus : nécessité de réévaluer régulièrement les traitements.
- Traitement des douleurs nociceptives,

- **Douleurs liées aux soins :**

On s'en remet aux traitements antalgiques décrits dans les trois paliers de l'OMS (cf Annexe 4 ch 2.5, Tableau 4 : principaux médicaments antalgiques classés selon les trois paliers de l'OMS) :

- Le palier I : Antalgiques non morphiniques dits périphériques, destinés aux douleurs légères : le paracétamol et les anti-inflammatoires non stéroïdiens ; les AINS doivent être utilisés avec prudence chez les enfants polyhandicapés en raison de la fréquence des reflux gastro-œsophagiens ; la prescription doit être associée à celle d'IPP ; l'Aspirine ne doit plus être employée chez l'enfant en raison d'effets secondaires pouvant être gravissimes et de sa limitation de prescription dans certaines viroses infantiles ;
- Le palier II : Antalgiques morphiniques centraux faibles, réservés aux douleurs moyennes à fortes : essentiellement la Codéine (enfant de plus de 12 ans – HAS 2016) et le Tramadol ;
- Le palier III : Antalgiques morphiniques centraux puissants, douleurs fortes : Morphine et Fentanyl, encore sous-employés chez l'enfant a fortiori polyhandicapé : assimilation à une dépendance, à la fin de vie...

- **Traitement des douleurs neuropathiques :**

- Gabapentine en première intention (10 à 30 mg/kg/jour) ou antidépresseur type Amytriptyline (0,3 à 1mg/kg/jour en une prise le soir (1 goutte/kg/jour pour les formes buvables).
- L'emploi des morphiniques n'est indiqué qu'en cas de douleurs mixtes.

- **Traitement des douleurs d'origine psychologique :**

Il s'agit souvent d'un diagnostic d'élimination, qui doit faire l'objet d'un avis psychiatrique.

- **Autres traitements médicamenteux :**

Antispasmodiques (Phloroglucinol), myorelaxants (Benzodiazépines, Baclofène)

Traitements étiologiques : dystonie, reflux gastro-œsophagien (RGO), ostéoporose, spasticité (voir chapitres spécifiques)

- **Traitements médicamenteux utilisés en prévention :**

- Anesthésiques locaux : EMLA en crème ou patch pour des soins, VERSATIS 5% en cas de douleur neuropathique
- MEOPA : Il reste peu employé bien que ne possédant que peu de contre-indications et d'effets secondaires. Il est rapidement anxiolytique (1 mn) et procure rapidement (4mn) une analgésie de surface

La douleur représente un problème majeur chez la personne polyhandicapée. L'observation est capitale et l'utilisation d'une échelle d'hétéro-évaluation indispensable. Il est essentiel d'en trouver la cause, mais dans le cas contraire un traitement d'épreuve est tout à fait licite.

Le traitement est surtout préventif, le traitement symptomatique est d'abord non-médicamenteux. Le traitement médicamenteux doit être adapté au type de la douleur et prescrit à doses efficaces.

« Toute modification du comportement clinique, affectif, social d'un enfant polyhandicapé, à condition qu'elle puisse être observée en plusieurs temps et par plusieurs, est hautement suspecte de signaler une douleur, jusqu'à preuve du contraire ». M. MENIER

2.6 Troubles dentaires

Les risques engagés par un mauvais état dentaire sont multiples :

- Douleur : la sphère oro-faciale est la zone la plus innervée du corps
- Mauvaise hygiène => caries, parodontite, perte des dents, mauvaise haleine
- Infection, avec possibilités de complications (cardiaque, ORL, pulmonaire, ...)
- Difficultés de mastication et de déglutition.

Il est essentiel d'agir quasiment dès la naissance, afin d'éviter plus tard les appareillages, toujours difficiles chez la personne polyhandicapée.

2.6.1 Conséquences du polyhandicap sur les fonctions oro-faciales

- **L'articulé dentaire**

La bonne adéquation des maxillaires permettra des relations dentaires de qualité et une mastication efficace (extractions pilotées parfois nécessaires).

Les parafunctions (bruxisme, manque de fermeture labiale, mouvements répétés, position de langue) engendrent des douleurs de l'articulation temporo-maxillaire difficiles à diagnostiquer et qui peuvent être très présentes car déclenchées par le moindre mouvement. Elles augmentent la difficulté à mastiquer.

- **La stase alimentaire ou salivaire**

Si la mastication n'est pas suffisante, les aliments restent bloqués dans les vestibules, augmentant considérablement le risque carieux. Pour les mêmes raisons, le tartre est très présent chez les personnes polyhandicapées.

La présence d'acide dans la bouche en cas de reflux gastro-œsophagien fragilise l'émail et les tissus osseux de soutien, provoquant des caries et des gingivites.

La salive est un élément majeur de protection, elle empêche la formation des caries et reminéralise l'émail, mais en cas d'hyposalivation (souvent liée aux médicaments) elle manque, et en cas d'hypersalivation l'enfant/l'adulte bave car il n'avale pas correctement sa salive, qui ne joue pas alors son rôle protecteur optimal.

- **Conséquences générales des pathologies dentaires**

De nombreuses pathologies sont aggravées ou induites par un état bucco-dentaire altéré. Les plus souvent citées sont l'endocardite liée à une infection dentaire, les pathologies ORL liées également à une contamination locale ou loco-régionale, mais aussi les pathologies rhumatismales liées au mauvais articulé dentaire. Le diabète est un facteur de risque supplémentaire qui potentialise toutes les pathologies décrites ci-dessous.

2.6.2 Aspects cliniques et traitements

Tout refus de manger doit entraîner un examen attentif de la bouche !

- Les caries et infections des tissus de soutien

Les bactéries impliquées sont nombreuses, et les infections sont transmissibles (mère-enfant). Elles doivent être soignées, tout comme les infections parodontales.

- Les pathologies gingivales

Très fréquentes et souvent liées aux traitements (antiépileptiques). Le volume de la gencive est tel qu'il peut affecter la mastication et nuire à l'éruption des dents et surtout à l'hygiène. L'accumulation de plaque augmente le risque carieux et aggrave les conséquences à long terme.

- Les pathologies de la bouche
- Les candidoses, mycoses superficielles, peuvent être consécutives à un traitement antibiotique ou à des déficits nutritionnels.

Toute lésion intrabuccale doit être traitée, car elle entraîne une douleur. Les causes en sont l'infection locale, une extraction dentaire difficile, des morsures lors de crises d'épilepsie ou simplement une fragilité de la muqueuse buccale.

Si la guérison traîne, il faudra rechercher éventuellement un cancer débutant (adulte).

2.6.3 Recommandations préventives

- **Prévention des caries et infections**

Dès les premières dents, passer une compresse sur les gencives pour enlever les dépôts alimentaires.

Dès 2 ans, pratiquer le brossage, une fois puis deux fois par jour, avec une petite brosse et un peu de dentifrice dosé en fonction de l'âge.

Bien entendu, l'alimentation doit éviter les sucres, les aliments acides (ketch-up, vinaigre, jus de fruits) ou les associer à des compensateurs (fromage, protéines, lipides). Toujours finir le repas par de l'eau et, a minima, passer une compresse en fin de repas si on ne peut pas brosser.

En collaboration avec le chirurgien-dentiste, ajuster les dosages de fluor topique en fonction du risque carieux identifié.

- **Place de l'orthophoniste**

L'orthophoniste travaille sur l'éducation de la déglutition, la fermeture de la bouche afin d'éviter le bavage, et sur les praxies oro-faciales afin de favoriser la mastication. La gestion des parafonctions (bruxisme) est également dans les possibilités de travail de l'orthophoniste.

- **Place du dentiste et du stomatologiste**

Il faut prévoir une visite annuelle chez un chirurgien-dentiste (traitement sous MEOPA si possible). Des extractions pilotées permettent aux dents définitives de mieux se positionner.

La présence d'un pace-maker doit être signalée car elle limite l'utilisation de certains appareils.

Les douleurs engendrées par les parafonctions peuvent justifier une gouttière.

2.7 Troubles de l'oralité alimentaire

Les troubles de l'oralité alimentaire de la personne polyhandicapée peuvent avoir des conséquences graves, parfois vitales, en lien avec les fausses routes, le reflux gastro-œsophagien, les risques de dénutrition et de déshydratation. Ces troubles ont aussi des conséquences sur la phonation, sur la communication non-verbale et surtout sur la respiration. Ils limitent le plaisir et la convivialité du repas et ne sont pas sans conséquence sur la socialisation.

2.7.1 Troubles de la déglutition

Dès la naissance, la plupart des nouveaux-nés ont un réflexe de succion qui leur permet de téter, puis au fil du développement et grâce à ses multiples explorations buccales, l'enfant construit une nouvelle motricité qui lui permet de s'alimenter à la cuillère puis à la fourchette, de mastiquer, et de boire au verre.

- **Ces fonctions font appel à de multiples compétences :**

- Compétences sensibles pour percevoir puis analyser ce qui est dans la bouche,
- Compétences motrices de la langue, des joues, des lèvres, des mâchoires, du voile du palais, du pharynx et de l'œsophage,
- Compétences motrices plus globales pour maintenir une posture adaptée et parfois pour utiliser certaines capacités fonctionnelles.

- **Rappelons que l'alimentation comporte trois temps :**

- Un temps de mastication, volontaire, et automatisé s'il est bien maîtrisé, qui nécessite la présence de molaires et une mobilité latérale de la langue indispensable à l'alimentation en morceaux. Il permet la transformation des aliments en bol alimentaire, homogène et lubrifié.
- Un temps de propulsion, également volontaire et automatisé, qui entraîne la bouchée de la bouche vers le pharynx par l'élévation et le recul de la langue,
- Un temps de déglutition proprement dite, qui est uniquement réflexe et déclenché par la mise en contact des zones sensibles de notre carrefour aéro-digestif lors du temps précédent. Il permet le transport du bol alimentaire dans l'œsophage.

La réussite de la déglutition exige donc l'enchaînement adéquat de ces trois temps, chacun conditionnant le suivant (Lespargot, 1989 ; Rofidal, 2017).

- **Les fausses routes**

Les troubles de la déglutition entraînent des fausses routes diverses, soit nasales par mauvaise contraction du voile du palais lors de la propulsion, soit trachéales par déficience du temps réflexe.

- Les fausses routes trachéales directes, pendant le temps alimentaire :
 - Mortelles lorsqu'un morceau restant bloqué dans la trachée ne permet plus la respiration et qu'une réanimation par manœuvre d'Heimlich n'est pas entreprise immédiatement,
 - Graves lorsqu'un morceau restant bloqué dans une bronche provoque une pneumopathie d'inhalation qui peut mettre en jeu le pronostic vital,
 - Minimales et répétitives, liées à l'inhalation de liquides ou d'alimentation semi-liquide ou mixée, pouvant passer inaperçues si la toux est minime ou absente ; ces accidents sont à l'origine d'un encombrement bronchique permanent responsable de douleurs importantes, de surinfections

fréquentes, d'atélectasies, de dilatation des bronches pouvant se compliquer de pneumopathies et évoluant vers un syndrome respiratoire restrictif (Gautheron 2015).

- Les fausses routes trachéales indirectes, par absence de déglutitions secondaires du bol alimentaire ou déficit de déglutitions salivaires qui peuvent provoquer une inhalation à la reprise de la respiration ou par inhalation de régurgitations acides (reflux gastro-œsophagien, vomissements) et donc plus dangereuses pour l'appareil respiratoire.

2.7.2 Prévention des troubles de la déglutition

• Les conditions de repas

Les conditions indispensables à la prévention des troubles de la déglutition sont de trois ordres :

- Le temps repas doit se dérouler dans un environnement calme afin de permettre à la personne de se concentrer sur son alimentation ;
- L'installation doit permettre une bonne flexion du cou (l'axe de la tête doit toujours être en avant de l'axe du tronc, quelle que soit la position du corps) pour ne pas s'opposer à l'ascension du larynx déclenchée par le réflexe de déglutition et garante de la fermeture des voies respiratoires ; c'est le plus souvent l'inclinaison de l'installation assise, souvent prononcée jusqu'à 45 à 60° (intérêt du « kit-cool ») qui permet à la personne, qu'elle soit hypotonique ou hypertonique, de ne pas avoir à lutter contre la pesanteur axiale et de concentrer son énergie sur sa motricité bucco-faciale (Le Métayer, 2003). La main de l'accompagnant qui aide la personne polyhandicapée à manger sera volontiers placée derrière la tête et ne doit jamais exercer une pression sur le front ou sous le menton, pour éviter de basculer la tête en arrière (cf annexe 4, en lien avec chapitre 2.7, Indications d'installation et de pratiques et techniques d'aide à la fermeture de bouche)
- La modification des textures doit s'adapter aux capacités motrices bucco-faciales.

• Les textures

Pour les aliments :

- La texture mixée s'adresse aux personnes dont la mobilité de la langue n'est qu'antéro-postérieure et/ou totalement édentées ; elle est obligatoirement lisse, doit séparer les différents composants des plats et sa présentation doit être soignée (décoration, couleurs...) ;
- La texture moulinée s'adresse aux personnes dont la langue est capable d'un déplacement latéral mais dont la vigueur de la mastication est faible et/ou le nombre de mastications est insuffisant ou qui ne disposent pas d'un coefficient de mastication (molaires en opposition) suffisant ; tous les aliments qui s'écrasent dans l'assiette seront servis tels quels et bien cuits, les autres seront traités au mixer jusqu'à l'obtention d'une texture conservant un relief mais bien cuits (Rofidal, 2011) (Benigni, 2011, 2014) ;
- L'utilisation d'un couteau masticateur est très utile, permettant d'adapter facilement selon le besoin la texture d'un plat (en institution, en famille, au restaurant...).

Pour les boissons, l'information sensorielle de la boisson liquide peut être améliorée par le goût (en limitant les boissons sucrées pour préserver la denture), par la température, par la pétillance (eau gazeuse), éventuellement par le piquant (gingembre). Lorsqu'il faut ralentir le temps de la gorgée dans la bouche, la modification des textures fait appel à l'épaississant (amidon dont il faut considérer l'apport glucidique) et/ou au gélifiant (gélatine ou agar-agar).

• La motricité buccale et la régulation de la sensibilité

Lorsque l'installation du sujet, la qualité sensorielle de l'aliment et l'environnement ont permis de limiter l'exagération du recrutement tonique (Bullinger, 2006), il convient de faciliter le temps buccal. Ainsi pour aider un enfant à téter, on peut l'aider à enserrer la tétine avec les lèvres, s'assurer que la tétine est bien posée sur la langue, amenant une position de langue en gouttière, ceci pour permettre une succion efficace.

Pour l'enfant plus grand ou l'adulte, l'alimentation à la cuillère requiert une bonne fermeture de bouche (maxillaires et lèvres), une motricité linguale tant au niveau de la pointe que de la base de la langue et des capacités sensibles qui permettent à la personne de percevoir qu'elle a des aliments dans la bouche et de les accepter.

Pour boire au gobelet, il conviendra de renforcer les précautions posturales pour limiter le risque de fausse route, d'amener le liquide au contact de la lèvre supérieure de l'enfant pour l'aider à aspirer. En aucun cas, on ne lui versera le liquide dans la bouche

(Annexe 4, cf lien avec ch 2.7, Indications d'installations et de pratiques).

2.7.3 Troubles sensoriels de l'oralité

Certaines personnes polyhandicapées présentent une hyposensibilité ou une hypersensibilité au niveau de la sphère orale, qui concerne les sensations tactiles, olfactives, gustatives et thermiques.

Les personnes hyporéactives ne manifestent pas ou peu de discrimination des goûts, ni de plaisir ou déplaisir au repas. Afin de stimuler leur sensibilité, on peut proposer des cuillères plus importantes, des aliments plus goûteux et diversifiés au niveau des températures (froid ou chaud), sans oublier de proposer des épices ou de la moutarde (piquant, cuisant), la menthe (rafraîchissant), l'eau gazeuse (pétillant), pour stimuler la « sensibilité trigémينية ».

Les personnes hyperréactives présentent une hypersélectivité alimentaire, des refus alimentaires fréquents accompagnés parfois de « haut-le-cœur » et manifestent un déplaisir au moment des repas.

La prévalence de cette hyperréactivité sensorielle est d'environ 30% dans cette population, elle est corrélée à la dénutrition (Benigni, 2011).

Les personnes concernées doivent bénéficier d'une prise en charge par un(e) orthophoniste spécialisé(e) afin d'élargir leur répertoire alimentaire. Leur alimentation doit être adaptée à leurs goûts et enrichie en attendant les bénéfices de la rééducation.

2.7.4 Evaluation de la déglutition et objectifs à atteindre

Une évaluation pluridisciplinaire précise est réalisée à chaque fois que l'aidant doute du confort de l'installation ou de l'adéquation entre la texture de l'aliment proposé et la motricité bucco-faciale. Un bilan hors repas dans des conditions calmes et avec des aliments-tests (yaourt, biscuit, jus de fruit par exemple) permet de guider l'observation pendant le repas.

• Des examens complémentaires peuvent être réalisés

Surtout en cas de suspicion de fausses routes, ou pour étayer une prise de décision de réduction des apports oraux au profit d'une gastrostomie chez un patient présentant des pneumopathies de déglutition.

- La fibroscopie de déglutition est un examen au fibroscope souple par voie nasale sous anesthésie locale qui permet l'observation pendant la déglutition par exemple d'une cuillerée de yoghourt en position assise. Cet examen est rapide mais n'est pas toujours accepté ou toléré. La présence du fibroscope peut perturber la déglutition. Il permet d'examiner les temps de la déglutition en observation directe, la fermeture ou non du larynx, les composantes paralytiques, ou dystoniques.
- Le radio-cinéma de déglutition est la réalisation d'un film de la déglutition d'un « bol alimentaire » radio-opaque. Cet examen complémentaire permet d'objectiver les fausses routes primaires ou secondaires par la vision du passage trachéal du produit de contraste. Le radio-cinéma permet une analyse de la motricité œsophagienne par la vision du péristaltisme. La texture du bol radio-opaque peut être liquide ou semi-liquide, son goût n'est pas toujours apprécié, ce qui est une des limites de l'examen.

• C'est essentiellement la clinique qui guidera l'organisation du repas

- Il s'agit de viser trois objectifs essentiels :
- Assurer la sécurité de la personne lors de son alimentation,
- Veiller à la valeur nutritionnelle et d'hydratation des repas,
- Faire des repas des moments de plaisir, de confort et de relation.

Lorsque c'est possible, les capacités fonctionnelles de la personne polyhandicapée seront utilisées et favorisées par des aides techniques (cuillère au matériau adapté, avec un manche grossi ou coudé, tapis antidérapant, bord d'assiette, gobelet à échancrure nasale qui permet de maintenir la tête en flexion, éventuellement *feeder* d'aide à la motricité du membre supérieur. Mais la principale autonomie à viser est avant tout celle de la déglutition pour éviter les fausses routes.

Un temps d'évaluation en situation écologique (repas donné par l'aidant habituel) permet une observation des pratiques et des préconisations d'ajustement : quantité de nourriture dans la cuillère, rythme des bouchées, positionnement de l'aidant et de la personne nourrie...

2.7.5 Autres points essentiels pour les repas

- **Installation confortable de l'aidant :**

Celui-ci doit s'asseoir sur un tabouret à hauteur réglable muni de roulettes, un droitier doit toujours s'installer à la droite de la personne polyhandicapée (et réciproquement pour un gaucher) de façon à maintenir toujours la tête de la personne nourrie en flexion par rapport au tronc, notamment par la présentation de la cuillère, et à faciliter les interactions et solliciter la personne pour qu'elle oriente son regard vers la cuillère.

- **Facilitation de la prise alimentaire et de boissons et de la motricité buccale :**

L'accès à la bouche est facilité par une bascule en arrière de l'ensemble de la station assise, l'aide éventuelle à la fermeture de la bouche et surtout un geste précis, non hésitant, d'introduction de la cuillère dans la bouche dans l'axe de celle-ci, et de sortie de la cuillère sans toucher les dents mais en se dirigeant au besoin vers la lèvre supérieure si la préhension est médiocre, sans redresser pour autant la tête de la personne (cf Annexe 4 ch 2.7, Techniques d'aide à la fermeture de bouche)

- **Qualité du repas dans tous ses aspects :**

Le savoir-faire et le savoir-être des aidants doivent assurer pendant le repas, plaisir, confort et sécurité. Il faut souvent, pour cela, abandonner ses propres représentations de la convivialité : de la position assise redressée à l'aliment en morceaux, en passant par le repas partagé par tous en même temps autour d'une table. Pour permettre le plaisir, le confort et la sécurité et parfois pour parvenir à certains progrès de l'enfant ou de l'adulte polyhandicapé, la cohérence de l'équipe est indispensable.

- **Fiche résumant les principales règles du repas pour chaque personne :**

Inclinaison de l'installation assise, contrôle de la tête, texture des aliments, texture des boissons, rituels de début et de fin du repas, aides techniques, place dans la salle, rythme du repas... Cette fiche sera élaborée sous la forme la plus pratique et régulièrement mise à jour. Un set de table ou un outil de communication personnalisé composé de pictogrammes peut être proposé de manière à favoriser la communication durant les repas (je n'en veux plus, j'ai soif, c'est froid...).

2.7.6 Prise en charge rééducative et réadaptative

La prise en charge est pluridisciplinaire :

- Ergothérapeutes et kinésithérapeutes interviennent notamment en agissant sur la motricité afin de favoriser l'état de décontraction nécessaire pour améliorer l'autonomie et les possibilités bucco-faciales de la personne ; l'optimisation de l'installation est un préalable indispensable à l'approche bucco-faciale (Le Métayer M. 1985) ;
- L'orthophoniste intervient pour améliorer la motricité buccale (occlusion labiale, réduction de la protrusion de la langue, apprentissage de l'aspiration de liquides), favoriser une respiration nasale, limiter les troubles sensoriels de l'oralité, entraîner la déglutition salivaire, exercer la mastication.

Chaque technique est expliquée à l'aidant pour être progressivement utilisée pendant le repas et ainsi pérennisée. Chacun des intervenants au moment du repas doit percevoir les risques encourus par la personne qu'il accompagne et s'approprier les bonnes procédures.

2.7.7 Incontinence salivaire

L'incontinence salivaire (bavage) n'est que rarement liée à une hypersalivation, même si certains médicaments la favorisent, comme la favorisent aussi un défaut d'hygiène bucco-dentaire, un reflux gastro-œsophagien ou un mauvais état trophique de la bouche. Elle est surtout consécutive aux troubles de la déglutition, eux-mêmes liés aux perturbations sensibles et motrices de la zone buccale, parfois aggravées par les troubles dentaires et orthodontiques.

La sécrétion de salive est constante et augmente lors du contact (alimentaire ou non) avec la muqueuse de la bouche et lors de l'irritation du bas-œsophage (reflux gastro-œsophagien). Les conséquences de l'incontinence salivaire sont multiples : assèchement de la bouche, problèmes digestifs et de transit, problèmes cutanés, altérations vestimentaires, rejet social. Un bandana en éponge ou de jolis foulards seront préférés au port de bavoirs infantilisants ; des bracelets en éponge peuvent aussi aider les personnes qui ont la capacité motrice de s'essuyer régulièrement la bouche.

Faciliter la déglutition salivaire passe par les mêmes démarches que celles proposées pour faciliter l'alimentation : veiller au positionnement de la tête par rapport au tronc, aider la fermeture de bouche, favoriser une respiration nasale, proposer une rééducation orthophonique (traitement oral Bobath). Parfois, la flexion du cou accentue le bavage, mais elle limite le risque de fausses routes salivaires et les pneumopathies qui peuvent en découler.

Les traitements médicaux sont principalement indiqués dans les fausses routes salivaires. Les patchs de scopolamine visent à réduire la production salivaire. Placés derrière l'oreille, ils ont un effet 6 à 12 heures après leur pose et durant 3 jours (72 h). Ils ne sont cependant pas sans effets secondaires : somnolence, épaissement des sécrétions bronchiques, constipation, rétention urinaire (pour les principaux).

Les injections de toxine botulique dans les glandes parotides et sous-maxillaires, de façon bilatérale, se font sous contrôle échographique et avec des mesures antalgiques. Leur durée d'action est de 3 à 6 mois.

Le traitement chirurgical qui consiste en une dérivation des principales glandes salivaires est une intervention lourde.

2.8 Reflux gastro-œsophagien, oesophagite, gastrite, retard à l'évacuation gastrique

2.8.1 Le reflux gastro-œsophagien (RGO)

Chez la personne polyhandicapée, il est quasiment toujours pathologique (RGOP, cad compliqué ou responsable de manifestations gênantes). Il est extrêmement fréquent, de 14 à 75% des cas (Vernon, 2013), notamment en cas de pathologie mitochondriale (Kim, 2017) ou retrouvé dans 50% des cas dans une population de patients polyhandicapés institutionnalisés (Böhmer, 2000). Il est souvent grave et générateur de douleurs et d'inconfort, mais très souvent améliorable par le traitement médical ou chirurgical.

• Mécanismes du reflux chez la personne polyhandicapée

- Relaxations inappropriées du Sphincter Inférieur de l'œsophage (SIO)
- Diminution de la clearance œsophagienne
- Dysmotricité œsophagienne et diminution du péristaltisme œsophagien
- Retard à l'évacuation gastrique avec dilatation gastrique chronique
- Hyper pression intra-abdominale : constipation, spasmes musculaires, scoliose, toux, compression abdominale vestimentaire ou autre
- Décubitus avec diminution de l'effet de gravité pour la clearance œsophagienne
- Rôle de certains médicaments (Benzodiazépines ...)

• Signes cliniques

Le diagnostic du RGO est essentiellement clinique :

- Nausées, régurgitations ; vomissements trop fréquents, volontiers post-prandiaux ou nocturnes
- Difficultés alimentaires, anorexie prolongée, refus des repas, aggravation des troubles de déglutition
- Manifestations douloureuses : cris nocturnes, apparition ou aggravation de troubles du comportement, majoration de la spasticité, de l'irritabilité, des mouvements dystoniques (dont le Syndrome de Sandifer, trouble du mouvement de type dystonie paroxystique survenant en association avec un reflux gastro-oesophagien, et dans certains cas, hernie hiatale), aggravation de l'épilepsie
- Infections ORL à répétition : pharyngites, laryngites, otites...
- Hypersalivation, mains portées en bouche.

- **Complications**

- Œsophagite peptique : essentiellement ulcérations du bas œsophage, se traduisant par des vomissements sanglants, une hématurie ou une anémie ferriprive, une dysphagie douloureuse, une anorexie. Elle peut conduire à la constitution d'une sténose œsophagienne ou d'un endobrachyoesophage.
- Respiratoires : pneumopathies d'inhalation par fausses routes indirectes, répétées, pouvant être très graves (Syndrome de Mendelsohn par inhalation massive) ; laryngospasme, toux, apnées.
- Nutritionnelles : Perte de poids, dénutrition (Benigni et al, 2011), retard de croissance, secondaires aux difficultés alimentaires.

- **Les différents examens complémentaires**

- **pH-métrie** : seul examen de référence utile pour diagnostiquer un RGO frustré, pour évaluer l'efficacité d'un traitement antisécrétoire, ou corrélérer des symptômes comme la toux avec des épisodes de reflux. La sévérité du reflux acide n'est pas corrélée à la sévérité des symptômes ou des complications.
- **Impédancemétrie** : couplée à la pH-métrie, elle a la particularité de détecter les reflux acides et non acides (car potentiellement tamponnés par un traitement efficace par IPP), les reflux liquides, solides et gazeux et de corrélérer les signes cliniques avec un épisode de reflux acide ou non.
- **Fibroscope œso-gastro-duodénale** (en fait de nos jours « endoscopie » OGD car il ne s'agit plus de fibre optique) : elle confirme le diagnostic de l'œsophagite, permet une étude du cardia et d'identifier une hernie hiatale. Les biopsies permettent de faire le diagnostic d'une œsophagite peptique, mycosique ou à éosinophiles ou bien un diagnostic de gastrite à *Helicobacter pylori*.
- **Transit œso-gastro-duodénal (TOGD)** : réalisé par voie haute ou par gastrostomie ; il est peu utile pour le diagnostic de reflux car peu sensible (46%) et peu spécifique (41% Saleh, 2015) et responsable de faux positifs (possibilité de déclencher un reflux suivant le positionnement du patient). Il renseigne sur les anomalies morphologiques : hernie hiatale, sténose œsophagienne. Il est nécessaire au chirurgien avant l'intervention.
- **Manométrie** : inutile dans le diagnostic du RGO. Elle cherche à mettre en évidence une dysmotricité de l'œsophage, apprécie le tonus du SIO, la qualité du péristaltisme. Elle trouve son utilité en pré-opératoire, les troubles majeurs de la motricité œsophagienne pouvant rendre plus aléatoires les résultats du Nissen.
- **Scintigraphie** : elle n'est pas recommandée dans le diagnostic du RGO. Elle peut être très utile dans le diagnostic d'un retard à l'évacuation gastrique ou d'inhalation bronchique.
- **Echographie œsophagienne** : non contributive au diagnostic du RGO.
- **Sérologie de l'*Helicobacter Pylori*** : en cas d'hématémèses inexplicables à répétition.

- **Indication des examens complémentaires :**

En raison de la fréquence et de la sévérité du RGO chez la personne polyhandicapée, réflexion sur le traitement par IPP avant les examens complémentaires :

- Chez l'adulte, il peut être licite d'instaurer un traitement par IPP (à posologie habituelle) sans investigation préalable si le RGO est cliniquement très probable. Si les symptômes de reflux sont améliorés, ce traitement peut être poursuivi au long cours (Recommandation de l'AFSSAPS -Juin 2008) et aucun examen complémentaire n'est à réaliser. En l'absence d'amélioration, ou s'il existe d'emblée des signes de complications, la fibroscopie est à privilégier afin de confirmer l'existence d'une œsophagite et adapter la posologie des IPP. La pH-métrie peut être utile pour évaluer l'efficacité du traitement antisécrétoire. La manométrie et le TOGD sont à réserver au pré-opératoire.
- Chez l'enfant, l'ESPGHAN (2017) recommande chez les enfants présentant une atteinte neurologique l'utilisation d'examens objectifs pour le diagnostic de RGO (pH-métrie couplée à l'impédancemétrie et/ou endoscopie digestive haute). Cependant, compte tenu de leur forte prévalence de RGO, un essai de traitement par IPP avec un suivi clinique attentif est acceptable chez ces enfants cliniquement fragiles.

- **Règles hygiéno-diététiques et prévention**

- Position assise pendant au moins une heure après le repas en évitant les vêtements ou sangles serrés.
- Position proclive à 30° lors de l'alitement (Rofidal, 2011) (la durée de l'alitement doit être la moins longue possible).
- Eviter les aliments acides en attendant l'effet des IPP, adapter la texture des aliments aux possibilités masticatoires et de déglutition.
- Préconiser si possible des repas fractionnés et peu abondants.
- Lutter contre la constipation, la spasticité, prévenir les déformations rachidiennes, prendre en charge la dénutrition. Pratiquer la kinésithérapie respiratoire plutôt avant le repas pour éviter les efforts de toux en post-prandial.
- Penser aux médicaments favorisant le reflux : Benzodiazépines, N Acetyl Cysteine...

- **Traitement médicamenteux**

- Les antiacides et protecteurs de la muqueuse ont une efficacité et une utilité plus en plus discutées.
- Les Anti H2 : action rapide mais effets secondaires importants et épuisement possible des effets avec le temps. Ils ont cédé leur place aux inhibiteurs de la pompe à protons (IPP).
- Les IPP n'ont aucun effet sur le reflux proprement dit. Ils sont supérieurs aux antiH2 dans la guérison des œsophagites. Ils peuvent présenter des effets secondaires dans 14% des cas, dominés par nausées, diarrhée ou constipation. Leurs effets délétères au long cours ne sont pas connus. Comme vu plus haut, un traitement d'épreuve par IPP est tout à fait licite. Une étude réalisée chez des enfants polyhandicapés ayant une œsophagite prouvée par fibroscopie a montré que 90% étaient asymptomatiques après 3 mois de traitement (Böhmer 1998).

- **Traitement chirurgical :**

L'intervention la plus fréquemment utilisée est la fundoplicature (intervention de Nissen). L'intervention est proposée en cas d'échec du traitement médical ou de sa dépendance à long terme, ou lors de RGOP très sévères et invalidants, notamment avec complications respiratoires récidivantes. Elle ne se réalise que pour des reflux documentés et prouvés. La résolution des vomissements peut modifier complètement la prise en charge de ces enfants et leur contact avec leur famille et les aidants. Le taux de récurrence du reflux (réascension de la valve dans le thorax) après Nissen reste élevé : 12,3% contre 1,8% chez des enfants sans troubles neurologiques pour Podevin en 2006 avec 44% de réinterventions, 12 à 30% pour Vernon-Roberts (2013), réinterventions dans 12,6% des cas, dont les ⅓ par intervention de Bianchi (Lauriti 2018). Les récurrences après ce type d'intervention sont beaucoup moins fréquentes : 1,4% +1,1% (Lauriti 2018). La mortalité per et post opératoire est difficile à apprécier : de 3 % à 9% selon les enquêtes.

2.8.2 Le retard à l'évacuation gastrique

- **Physiopathologie**

La vidange gastrique est normalement complète chez l'adulte en 4 heures, elle se fait en plus de 6 à 10 heures chez la personne polyhandicapée (objectivée par mesure du résidu gastrique ou par scintigraphie gastrique) : l'alimentation se fait sur un estomac rempli par le repas précédent.

Le retard de la vidange gastrique entraîne une dilatation gastrique chronique. Il est associé au RGO (28 - 50 % des cas), qu'il aggrave, et peut être source d'échec de son traitement.

- **Le diagnostic est essentiellement clinique**

- Voussure abdominale ++
- Tension de la paroi abdominale
- Tympanisme à la percussion
- Inconfort, nausées.

Les radiographies montrent une augmentation de l'ombre de l'estomac s'étendant d'un hypochondre à l'autre, une horizontalisation de la totalité du corps de l'estomac et une absence de gaz dans les intestins

- **Traitement du retard à la vidange gastrique**

Dans la vie quotidienne, la vidange gastrique peut être améliorée grâce au positionnement alterné (Swendsen 2007) si les déformations rachidiennes le permettent :

- Vider l'estomac de son air avant le repas en plaçant la personne sur le côté gauche quelques minutes
- Donner le repas en corset-siège en position assise
- Au moins 1h heure après, mettre le sujet sur le côté droit pour favoriser l'évacuation du contenu alimentaire.

Des médicaments prokinétiques peuvent aider chez l'adulte, mais le rapport bénéfice/risque doit toujours être évalué. Si la personne est porteuse d'un bouton de gastrostomie : ouvrir le bouton régulièrement.

La pyloroplastie reste réservée aux cas sévères.

2.9 Troubles du transit : la constipation chez la personne polyhandicapée

La constipation est une diminution du volume et de la fréquence des selles (calendrier) et une modification de leur consistance (échelle de Bristol). Des selles rares ne sont toutefois pas synonymes de constipation ; il faut connaître le rythme habituel de chacun. Toute selle dure ou toute selle liquide (diarrhée de stase) peut traduire une constipation.

L'approche physiopathologique distingue théoriquement une constipation de transit d'une constipation terminale, dans les deux cas il y a risque de fécalome, mais les deux phénomènes sont fréquemment associés chez les personnes polyhandicapées.

La surveillance de l'émission de selles doit être permanente, et consignée, et l'aspect des selles noté.

2.9.1 Aspects cliniques

- **Facteurs favorisant un transit normal**

Chez toute personne, ce qui favorise le transit intestinal et la défécation est :

- Un péristaltisme intestinal naturel efficace pour bien faire avancer les selles,
- Des selles qui aient suffisamment de volume et qui soient bien souples pour bien avancer sous l'effet du péristaltisme intestinal,
- La station debout pour permettre le malaxage intestinal par les mouvements du diaphragme à chaque inspiration,
- La marche, car la dissociation des ceintures (rotations inversées synchrones de la ceinture pelvienne et de la ceinture scapulaire) stimule mécaniquement les intestins,
- La présentation à la selle dès qu'on en ressent le besoin, sans différer cette satisfaction du besoin et laisser s'éteindre la sensation du besoin,
- La bonne position pour déféquer, la meilleure position étant l'accroupissement ou les positions qui s'en approchent.

Autant de données que l'on peut dans l'immense majorité des cas ne pas retrouver chez les personnes polyhandicapées.

- **Facteurs de risque de constipation chez la personne polyhandicapée**

Chez les personnes polyhandicapées en effet, les facteurs de risque de constipation sont très nombreux :

- Troubles neurovégétatifs avec péristaltisme intestinal naturel appauvri ou ralenti,
- Défaut de station debout, de marche et de mobilité, et au contraire station assise figée prédominante,
- Alimentation insuffisamment riche en fibres,
- Hydratation insuffisante, et absence d'autonomie quant à la prise de liquides, ceci majorant encore la déshydratation du bol fécal déjà dûe à sa lenteur de progression dans le cadre colique,
- Insuffisance de mastication et texture de repas parfois inadaptée aux potentialités masticatoires,
- Incapacité à exprimer le besoin ou difficulté à pouvoir le satisfaire au moment où il est ressenti, émoussement de la sensation de besoin,
- Installation et stabilité difficiles sur les toilettes, conditions posturales ne facilitant pas la défécation,

- Intimité insuffisamment respectée lors des tentatives de défécation, séjours intermittents en collectivité pouvant induire une rétention volontaire momentanée,
- Troubles orthopédiques ou dystoniques axiaux ou des hanches, télescopage du tronc lié à une colonne vertébrale scoliotique ou cyphotique, avec impaction pneumo-digestive,
- Hypotonie axiale et diminution de la force de poussée,
- Dyskinésies,
- Spasticité sphinctérienne, dyssynergie recto-anale,
- Médicaments (anticholinergiques, neuroleptiques, antiépileptiques, antispastiques),
- Troubles endocriniens (hypothyroïdie), troubles métaboliques (hypokaliémie) éventuels.

De ce fait, la constipation est vraiment très fréquente chez les personnes polyhandicapées. D'ailleurs, les radiographies font très souvent état d'une « stase stercorale » diffuse. Elle peut constituer une source importante d'inconfort permanent (abdomen empli de matières et/ou de gaz et distendu), de gêne pour la respiration ou de douleurs, ainsi qu'une épine irritative susceptible de majorer la spasticité, voire d'engendrer chez les personnes épileptiques des crises. Elle peut aussi favoriser la survenue d'un reflux gastro-œsophagien par hyperpression intra abdominale. L'émission de selles ne veut pas dire qu'il n'y a pas une stase de matières dans tout le colon. Une diarrhée non plus, car l'intestin peut réagir en cas de stase par la sécrétion d'eau, faisant qu'une constipation terminale s'exprimera par cette diarrhée.

Cette constipation peut aussi se compliquer en un syndrome occlusif. Si les matières fécales sont déshydratées, leur stase dans la partie terminale de l'intestin expose au risque de fécalome, agrégat dur qui ne peut plus sortir du sigmoïde ni franchir le sphincter anal.

Il faut essayer de distinguer une constipation de transit d'une constipation terminale. Mais il n'est pas rare que les deux phénomènes soient associés. Seul le toucher rectal peut faire le diagnostic différentiel.

2.9.2 Ressources thérapeutiques

• Dans tous les cas :

Qu'il s'agisse d'une constipation de transit ou d'une constipation terminale ou de l'association des deux :

- Limitation des médicaments favorisant la constipation (*Annexe 4, cf en lien chapitre 3.5 Iatrogénies*) ;
- Alimentation quotidiennement riche en fibres végétales (fruits, légumes, légumineuses, céréales complètes, fruits secs) ;
- Hydratation suffisante : viser chez l'enfant 100 ml/kg/jour jusqu'à 1.5 litre, et chez l'adulte 1,5 litre d'apports hydriques/j, tous apports confondus, (dont une partie d'Hépar*); donc hydrater systématiquement entre les repas aussi ; noter sur l'étiquette de la bouteille le nom de la personne et la date pour vérifier la consommation de la journée ; toute boisson peut être gélifiée ou épaissie en cas de difficultés de déglutition aux liquides ;
- Verticalisation (++) et temps quotidiens de motricité libre, d'activité physique, quelle qu'elle soit (au sol sur tapis de sol ou sur une aide technique de locomotion de type flèche, cadre de marche) en fonction du niveau psychomoteur et des possibilités motrices de la personne ; au minimum, pratiquer des changements réguliers de position ;
- Mobilisations abdominales passives (mobilisations des hanches) ; si l'état des hanches le permet, manœuvres de circumduction des membres inférieurs en décubitus dorsal, hanches et genoux fléchis au maximum, assurées par un aidant, dans le sens des aiguilles d'une montre, en dehors des périodes post-prandiales ;
- Légers massages abdominaux doux d'aide au transit intestinal, quotidiens, réalisés par les proches soignants ou les aidants familiaux formés, dans le sens des aiguilles d'une montre, avec la paume de la main ou avec la douche, par exemple lors de la toilette du matin.
- Lavements doux ; lavements hypertoniques (Normacol) en cas d'échec ;
- Irrigations transanales (Peristeen) au long cours, sur avis gastro-entérologique.

- **S'il s'agit d'une constipation de transit :**

Traitement laxatif au long cours : laxatifs osmotiques (si la personne n'est pas déshydratée), non hypoammoniémants (Macrogol-PolyÉthylèneGlycol -PEG-) ou laxatifs sucrés (lactulose, susceptible de donner des douleurs abdominales).

Les laxatifs de lest et les laxatifs lubrifiants sont contre-indiqués formellement en cas de troubles de la déglutition, mais il faut être attentif aussi à cet égard avec les PEG (pneumopathies sévères décrites chez l'enfant).

- **S'il s'agit d'une constipation terminale :**

- Présentation à la selle dès que le besoin est exprimé, s'il peut l'être ; sinon, présentation systématique (et persévérante au long cours) dans les 30 minutes post-prandiales pour bénéficier du réflexe gastro-colique ;
- Aménagement ergonomique psychologique et fonctionnel de la posture de défécation : station assise stable, confortable, si possible -en fonction des données neuro-orthopédiques de la personne- posture s'approchant d'un accroupissement (flexion des hanches supérieure à 100°, si nécessaire par utilisation d'un marche-pied), intimité visuelle, sonore et olfactive.
- Eventuels laxatifs par voie rectale : suppositoire d'Eductyl pour aide au déclenchement, ou Microlax, occasionnellement
- Les PEG peuvent être utiles aussi dans ce cas.

En conclusion, la constipation chez la personne polyhandicapée est un fléau majeur qui nécessite une prise en charge rigoureuse.

2.10 Troubles nutritionnels

Une étude publiée dans les Annales de réadaptation et de médecine physique a montré que le statut nutritionnel était la variable qui influençait le plus l'état de santé général (De Lattre, Hodgkinson, Bérard, 2007).

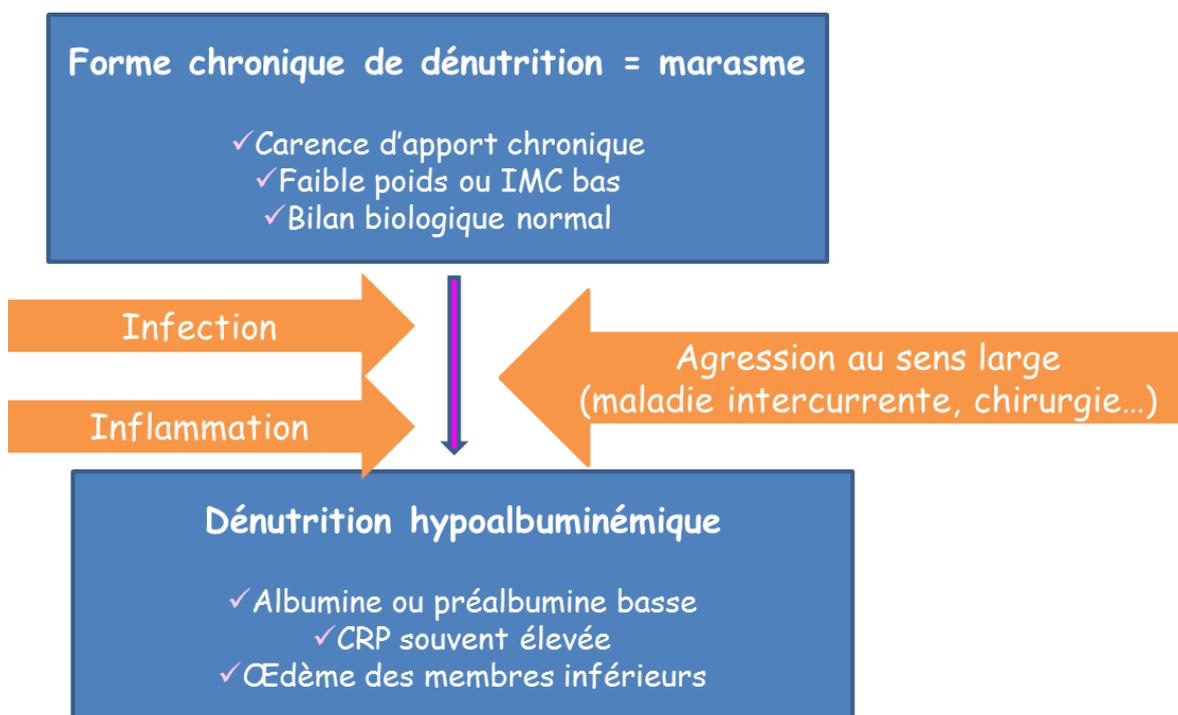
Le groupe de travail de l'ESPGHAN (European Paediatric Society of Gastroenterology Hepatology and Nutrition, 2018) suggère que l'évaluation et le suivi nutritionnel soient réalisés par une équipe multidisciplinaire incluant idéalement un médecin, un diététicien, un infirmier, un orthophoniste, un kinésithérapeute, un psychologue et un ergothérapeute.

2.10.1 Origines de la dénutrition de la personne polyhandicapée

- **Fréquence et origines**

La dénutrition est fréquente chez les personnes polyhandicapées : prévalence de 66 % chez l'enfant (Campanozzi, 2007), prévalence de 60% chez l'adulte (Benigni, 2011), elle doit être systématiquement dépistée.

Le polyhandicap constitue intrinsèquement un facteur de risque de dénutrition : dépendance pour se nourrir, difficultés d'expression des envies alimentaires et de liberté des choix, mauvais état bucco-dentaire éventuel, troubles de la mastication et de la déglutition, troubles sensoriels de l'oralité, fatigabilité alimentaire, reflux gastro-œsophagien avec éventuelle œsophagite, vidange gastrique ralentie (parésie gastrique), ralentissement du transit et troubles des exonérations, dépenses énergétiques élevées (troubles du tonus, mouvements anormaux, troubles végétatifs). Le risque de dénutrition est majoré par des circonstances particulières : douleur, hyperthermie, infection, escarre, maladie intercurrente, intervention chirurgicale. La forme la plus fréquente de malnutrition dans cette population est le marasme, elle peut se compliquer en dénutrition hypoalbuminémique.



• L'évaluation de l'état nutritionnel

Cette évaluation est basée sur des mesures anthropométriques :

- Mesure mensuelle du poids
- Mesure de la taille : si la taille ne peut être mesurée avec une toise, segmenter le corps à partir de repères osseux avec un mètre ruban, puis additionner ces mesures ; effectuer deux mesures et établir la moyenne
- Evaluation de la taille, si celle-ci ne peut être mesurée
- Mesure de la circonférence brachiale (au juste milieu du bras non dominant)
- Mesure du pli cutané tricipital

Pour l'enfant, l'ESPGHAN recommande l'utilisation d'une équation d'extrapolation à partir de la longueur tibiale (entre interligne articulaire externe et extrémité distale malléole externe)

Garçon : Taille = $40,54 + (2,22 \times \text{longueur tibiale})$

Fille : Taille = $43,21 + (2,15 \times \text{longueur tibiale})$

Pour l'adulte, on peut utiliser la formule d'extrapolation de Chumlea à partir de la distance talon/genou si la croissance a été normale

Taille homme cm = $(2,02 \times \text{TG}) - (0,04 \times \text{âge}) + 64,10$

Taille femme cm = $(1,83 \times \text{TG}) - (0,24 \times \text{âge}) + 84,88$

Les mesures du poids et de la taille permettent le calcul de l'IMC ($\text{IMC} = \text{poids en kg} / \text{taille}^2 \text{ en m}$) ; ce calcul n'est intéressant que pour l'adulte car pour l'enfant polyhandicapé l'IMC n'est pas un critère fiable, il vaut mieux suivre l'évolution de la taille.

L'ESPGHAN recommande également le dosage biologique annuel des micronutriments (vit D, fer, calcium, phosphate...) dans l'évaluation nutritionnelle des enfants atteints de handicap d'origine neurologique.

L'albumine, la préalbumine et la CRP sont à réserver au patient instable ou décompensé. En effet, elles restent normales et faussement rassurantes en cas de marasme, qui est le type de dénutrition le plus fréquent chez les personnes polyhandicapées.

2.10.2 Critères de dénutrition

• Chez l'enfant (critères de l'ESPGHAN)

- Stagnation pondérale et/ou ralentissement de la croissance staturale
- Z-score poids pour âge < - 2 DS
- Epaisseur du pli cutané tricipital < 10ème percentile pour l'âge et le sexe
- Circonférence brachiale < 10ème percentile

- **Chez l'adulte**

La présence d'un seul de ces critères fait évoquer un risque de dénutrition (fiche pratique Association Ressources Polyhandicap Hauts-de-France, disponible sur le site de l'association) :

- IMC < 16 Kg/m² chez l'adulte
- Perte de 3 kg si IMC < 16 ou de 5 kg si IMC > 16
- Amaigrissement de 5% par rapport au poids de référence
- Circonférence brachiale < 22 cm si IMC < 16, ou < 25 cm si IMC > 16 (1 cm = 2 kg)
- Diminution des ingesta de moitié par rapport à la ration habituelle
- Poids < 40 kg (Benigni et al, 2011)
- Albumine < 35 g/l
- Pré-Albumine < 0,18 g/l

Mais un IMC normal ou élevé ou un bilan biologique normal n'exclut pas une dénutrition.

2.10.3 Conséquences et aspects thérapeutiques

La dénutrition expose toute personne à un cercle vicieux : les principales complications étant les infections, la fonte musculaire, l'ostéoporose et les troubles trophiques (escarres), responsables de douleurs ; tous ces troubles augmentant les dépenses, ils aggravent la dénutrition.

Il faut mettre en place une stratégie d'aide nutritionnelle à deux volets :

- **Enrichir l'alimentation en concentrant l'enrichissement sous un faible volume**

(Benigni, 2019, fiche pratique Association Ressources Polyhandicap Hauts-de-France, disponible sur le site)

- Ajouter des protéines : lait concentré non sucré, lait en poudre, lait de croissance, fromage, sauce béchamel, œufs, jambon, miettes de thon, poudre de protéines...
- Ajouter des lipides : beurre, huile (en variant les huiles), crème fraîche, pâte à tartiner chocolatée, beurre de cacahuète, purée d'amandes...
- Ajouter des glucides : féculents, biscuits, céréales, bouillies, pâtisseries, chapelure, crumble salé, poudre d'amandes, poudre de noisettes, dextrine maltose...

- **Privilégier l'apport calorique et protéique à l'équilibre alimentaire :**

- Respecter les goûts de la personne
- Aménager la durée et le rythme des prises alimentaires afin d'éviter les jeûnes prolongés (éventuellement fractionner l'alimentation en ajoutant des collations)
- Apporter une aide au repas/ être souple, ne pas entrer en conflit au moment du repas
- Donner des boissons ayant un intérêt nutritif (lait, jus de fruit), de préférence en dehors des repas
- S'assurer de la prise alimentaire réelle

- **Utiliser des compléments nutritionnels oraux (CNO)**

Ils présentent un intérêt nutritionnel et pratique. Il est licite de privilégier l'enrichissement « maison » chaque fois que cela est possible pour éviter la lassitude et pour des raisons économiques. Comme leur nom l'indique, les CNO « complètent » les repas et ne doivent pas les remplacer. Ils seront proposés de préférence au goûter et le soir afin de ne pas amputer les apports de la journée.

2.10.4 Alimentation entérale

L'alimentation entérale est une technique de nutrition qui regroupe tous les procédés d'alimentation par voie digestive qui court-circuitent la voie orale. Elle permet l'apport d'une manière temporaire ou définitive d'une nutrition, de liquides, de médicaments au moyen d'une sonde ou d'un bouton lorsque l'alimentation *per os* n'est pas ou plus possible : troubles de déglutition, refus alimentaire quelle qu'en soit l'origine, ou en raison d'une dénutrition persistant malgré la stratégie d'aide nutritionnelle mise en œuvre.

- **Voies d'abord**

- Sonde naso gastrique : elle ne se conçoit qu'en cas de situation aiguë (troubles de l'alimentation, post-opératoire, maladie intercurrente notamment pulmonaire) et ne peut être qu'une solution transitoire avant retour à une alimentation par la bouche ou en attente de la pose d'une gastrostomie (si les complications fréquentes pouvant être graves dissuadent de poursuivre avec la voie orale)

- **Gastrostomie :**
 - Voie percutanée endoscopique (GPE) ou radiologique dans certaines équipes : la méthode de référence quand elle est possible,
 - Voie chirurgicale, si GPE impossible ou si intervention anti reflux associée.

- **Indications de la nutrition entérale**

- Troubles de la déglutition: fausses routes répétées, pneumopathies à répétition, inconfort ++
- Troubles de l'alimentation : refus alimentaire quelle qu'en soit l'origine
- Dénutrition : en fait souvent la conséquence des 2 premières (en sachant qu'il ne faut pas attendre sa survenue pour recourir à une nutrition entérale)
- Décompression gastrique (troubles sévères de la vidange gastrique avec distension gastrique).

L'ESPGHAN recommande de recourir à une alimentation entérale lorsque le temps de nutrition par voie orale dépasse 3 heures par jour (Romano 2017) ou si la personne ne se nourrit plus qu'avec des compléments nutritionnels oraux (CNO) (Rofidal 2018).

Il est nécessaire de toujours bien peser les indications avec la famille et les équipes : expliquer les raisons, informer sur les avantages et les risques : l'arrêt, même partiel, de l'alimentation par la bouche est une étape très difficile à accepter par la famille et les équipes en raison d'un fort sentiment d'échec personnel. Le consentement éclairé de la famille doit être obtenu.

Il convient de toujours rappeler que la GPE peut être une solution temporaire et qu'elle n'empêche pas l'alimentation-plaisir par la bouche si elle est possible. La GPE ne doit jamais être une solution de facilité médicale, mais ne doit pas être posée trop tardivement (dégâts pulmonaires, souffrance de l'enfant...).

- **La gastrostomie percutanée endoscopique (GPE) :**

Il s'agit de la voie la plus utilisée actuellement.

- Contre-indications (Heusckel 2015) : - absolues : troubles de la coagulation, interposition d'organe (absence de transillumination), péritonite ; - relatives : position de l'estomac en sous-costal, hypertension portale, ascite, insuffisance rénale en dialyse.
- Non-contre-indications : chirurgie abdominale antérieure, dérivation ventriculo-péritonéale.
- Techniques : Bloc opératoire de chirurgie sous AG -geste court sans ouverture de la paroi abdominale-. Durée moyenne d'hospitalisation de 3 à 5 jours.

La GPE en 2 temps est de moins en moins réalisée : pose dans un premier temps d'une sonde de gastrostomie remplacée 2 à 3 mois plus tard après accolement de l'estomac à la paroi abdominale par un bouton au cours d'une nouvelle endoscopie sous AG.

La GPE en un temps : un bouton est mis en première intention. La paroi de l'estomac est fixée à la paroi abdominale par l'intermédiaire de 3 points d'ancrage (gastropexie) tombant spontanément au bout de 3 semaines (Druelle 2010 et Jacob-Beerens 2012). Elle permet de faire l'économie d'une AG et se révèle moins coûteuse. La nutrition peut être commencée rapidement dans les 4 à 12 heures suivant la pose.

- Complications précoces : infection cutanée, pneumopéritoine le plus souvent minime et spontanément résolutif, exceptionnellement hémorragie digestive, blessure du colon ou du grêle, fistule gastro-colique
- Complications tardives : infection du site, enfouissement de la collerette et migration interne de la collerette ou du ballonnet à travers le pylore pour les sondes, bourgeon (métaplasie gastrique), ulcération de la paroi opposée de l'estomac.

Le taux de mortalité global est de 0.1 à 0.3%. (Faymendy 2015, Heuschkel 2015)

- **Apparition ou aggravation d'un RGO après gastrostomie**

L'atteinte neurologique et l'existence d'un RGO préexistant apparaissent comme des facteurs significativement associés à la réalisation d'une chirurgie anti-reflux. Le taux de mortalité lié au geste est de 0.6%.

L'ESPGHAN (Romano 2017) recommande de ne pas recourir à un Nissen de routine en même temps que la pose de GPE, du fait de l'aggravation de la morbidité. La décision de faire un Nissen en même temps est restreinte aux enfants qui au moment de l'indication de leur GPE ont un RGO résistant au traitement médical (cf consensus ESPGHAN).

- Une étude rétrospective réalisée sur 684 enfants (âge moyen 2,9 ans) montre un nombre de Nissen secondaires chez 62 patients (9,1% des cas) en moyenne 20,7 mois après la gastrostomie avec une

corrélation significative entre la réalisation des Nissen et l'existence d'une atteinte neurologique sévère (Ponsky, 2013).

- Une étude prospective publiée en 2018 sur 326 enfants (follow-up de 2 à 13,5 ans, moyenne 3,5 ans), dont 56% présentaient une atteinte neurologique, montre qu'après GPE, un reflux apparaissait chez 11% des patients et un RGO préexistant était aggravé dans 25% des cas (Aumar 2018). Seuls 53 patients (16%) durent bénéficier d'un Nissen dont 22 dans l'année suivant la GPE.

- **Surveillance et suivi (Brisse 2013 et Le Sidaner 2016)**

La présence d'une sonde ou d'un bouton n'empêche pas la prise de bains (baignoire, piscine ou balnéo, mer).

Elle n'empêche pas la prise d'aliments par la bouche (alimentation-plaisir ou nutrition entérale de complément -NEC-, pour supplémer la nuit une alimentation ou une hydratation insuffisante le jour)

Tout arrachement accidentel de la sonde ou du bouton nécessite son remplacement en urgence : l'orifice non appareillé peut se fermer complètement en quelques heures (avoir toujours un bouton d'avance ou, à défaut, une sonde de Foley en cas de nécessité de remplacement et pour conserver l'orifice de stomie).

Injecter les médicaments sous forme liquide ou piler les cp et les dissoudre et les passer séparément.

Rincer après chaque passage de médicaments ou de nutriments.

Tourner tous les jours la sonde ou le bouton d'un ½ tour. Ne pas couvrir de pansement surtout occlusif.

Un orifice de gastrostomie s'infecte rarement : dans ce cas, soins locaux et non généraux.

- **NB : La jéjunostomie**

La sonde est placée au-delà du pylore, dans le jéjunum. C'est pour certains une alternative à la GPE + Nissen en cas de RGO massif avec vomissements importants. Inconvénients : difficultés de mise en place, déplacements et obstruction fréquente (sonde très fines).

- **Conclusion sur la nutrition entérale**

La gastrostomie fait actuellement partie de la prise en charge habituelle de la personne polyhandicapée. Il faut en poser scrupuleusement les indications avec la famille. Son indication nécessite un bilan clinique (poids, taille, IMC), nutritionnel (clinique et biologique), la réalisation de fiches de comportement alimentaire, la recherche d'une cause au refus ou aux difficultés alimentaires (en premier lieu troubles de déglutition, douleur locale ou générale, reflux gastro-œsophagien, mauvaise installation), la réalisation d'un bilan orthophonique puis d'un bilan de déglutition par un ORL sensibilisé au problème. La décision doit être multidisciplinaire (gastro-entérologue pédiatrique, médecins référents, équipe), en accord avec les parents.

La méthode par GPE est simple, fiable, bien tolérée ; la mise en place de la nutrition entérale entraîne une nette amélioration de la qualité de vie : diminution du risque d'inhalation, amélioration de l'état nutritionnel, diminution du nombre des hospitalisations (Di Leo 2019), du stress parental et des équipes. Mais la nutrition entérale par la gastrostomie ne résout pas tout : persistance de fausses routes directes à la salive, indirectes par RGO. Il conviendra de continuer un travail de la déglutition et de l'oralité (orthophoniste, équipe, parents). Il est important de penser la gastrostomie comme « une bouche en plus » qui permet de se nourrir avec confort et sécurité. La bouche originelle est toujours là ; si elle ne permet plus de s'alimenter, elle conserve ses capacités sensorielles, sources de plaisir. Pour chaque personne polyhandicapée soumise à une alimentation entérale, une réflexion d'équipe doit chercher ce qu'il est possible « d'oser » proposer, non pas à manger, mais à goûter (Rofidal 2018).

2.11 Troubles respiratoires

Les personnes polyhandicapées sont très vulnérables sur le plan respiratoire pour de multiples raisons combinées : défaut de développement du parenchyme pulmonaire, troubles neurologiques de la commande respiratoire, étroitesse et rigidité de la cage thoracique, scoliose, inefficacité de la toux... Des problèmes digestifs surajoutés gênent l'efficacité ventilatoire, comme les fausses routes alimentaires ou salivaires, le reflux gastro-œsophagien, les surinfections broncho-pulmonaires, les troubles du transit...

Les atteintes respiratoires sont très fréquentes chez la personne polyhandicapée. Elles constituent la première cause de décès (50 à 80 % des décès). La morbidité respiratoire est proportionnelle au degré de

l'atteinte neuromotrice. Syndrome restrictif et syndrome obstructif se conjuguent souvent, engendrant une augmentation du travail respiratoire et de la fatigue musculaire et générale.

La prévention et la détection précoce sont essentielles. La désaturation est rapide et fluctuante. La prise en charge doit être globale.

2.11.1 Mesures préventives

• L'optimisation de la fonction respiratoire de base

Elle passe par les mesures suivantes :

- Adapter les installations pour permettre un bon alignement tête et tronc ; améliorer la posture axiale souvent hypotonique pour optimiser l'activité diaphragmatique ;
- Réduire le décubitus dorsal ou le semi-verticaliser (orthèses corporelles totales de positionnement moulées, en mousse épaisse), postures en décubitus latéral et en décubitus ventral abdomen libre ;
- Lutter contre la scoliose pour limiter l'aggravation du syndrome restrictif et le dysfonctionnement des diaphragmes ;
- Lutter contre la stase stercorale chronique pour les mêmes raisons ;
- Veiller à une bonne hydratation ;
- Evaluer et diminuer les influences iatrogènes médicamenteuses (dépresseurs respiratoires comme les morphiniques) ;
- Lutter contre les perturbations respiratoires du sommeil, aggravées par l'hypotonie pharyngée et la malacie trachéale fréquente (pauses centrales ou anomalies neurologiques du rythme respiratoire de type dyspnée de Cheyne-Stokes, pauses obstructives aggravées par l'hypotonie pharyngée et la glossoptose, parfois sur macroglossie).

• La prévention

Elle passe aussi par la minoration du risque d'inhalations bronchiques et d'encombrement respiratoire (*Cf aussi chapitre 2.7 Troubles de l'oralité alimentaire*) :

- Limiter le risque d'inhalation salivaire et traiter le cas échéant l'hypersalivation (bonne hygiène bucco-dentaire, patchs de scopolamine, atropine en goutte infra-linguale chez l'adulte, injection de toxine botulique dans les glandes salivaires, chirurgie, voire usage d'un aspirateur de mucosités) ;
- Adapter l'alimentation aux capacités de mastication et de déglutition pour minimiser tout risque de fausse route ;
- Inclure une prise en charge orthophonique ;
- Veiller attentivement à un positionnement du cou et de la tête qui favorise la déglutition, c'est-à-dire avec une flexion du cou (ce qui n'empêche pas une position assise inclinée vers l'arrière) et respecter les mesures de prévention des troubles de la déglutition, liées à la position de l'aidant et à sa façon de donner l'alimentation (*Cf chapitre 2.7, temps buccal et troubles de la déglutition*)
- Eviter si possible la sonde naso-gastrique ;
- Limiter le reflux gastro-oesophagien (RGO), si fréquent du fait des données anatomiques de la jonction œso-gastrique et de la gastroparésie, en redressant les postures assises et allongées (au moins 60° de redressement du tronc lors de toute phase alimentaire -orale ou entérale- et post-prandiale prolongée), en évitant à chaque repas la suralimentation ou les débits entéraux trop importants, en administrant des inhibiteurs de la pompe à protons contre les conséquences du reflux et en ayant recours à la chirurgie anti-reflux si nécessaire (intervention de Nissen) (*Cf chapitre 2.8, RGO*).

• La prévention des infections respiratoires suppose :

- La vaccination systématique (Grippe et Pneumocoque)
- Les protocoles d'hygiène : utilisation des solutions hydro-alcooliques pour les intervenants, mesures d'isolement en cas de germes résistant aux antibiotiques.

2.11.2 Traitements

Qu'il s'agisse de rechercher le désencombrement ou l'amélioration de la ventilation, le préalable indispensable à tout soin à visée respiratoire est la détente de la personne. Certains s'appuient sur la stimulation basale.

- **Traitements de l'encombrement et des infections broncho-pulmonaires**

Les personnes polyhandicapées sont le plus souvent dans l'impossibilité de déclencher une toux efficace (hyposensibilité du pharynx, mauvaise coordination musculaire).

La présence de sibilants à l'auscultation peut justifier l'utilisation de broncho-dilatateurs en aérosol avant la séance. Après mobilisations douces de la mandibule et étirements des éléments oro-faciaux, on recourt aux techniques de désencombrement, de drainage et d'expectoration manuelles et/ou instrumentales :

- En cas d'atélectasie ou d'encombrement périphérique, la percussion intra-pulmonaire au masque bucco-nasal (percussionnaire) est efficace pour faire remonter les sécrétions vers la trachée, sans demander de participation à la personne. On peut aussi recourir aux intéressantes expirations lentes prolongées en décubitus latéral, au drainage postural, aux vibrations.
- Pour désencombrer la trachée et permettre l'expectoration, on pratiquera, de façon adaptée à la personne, soit des accélérations de flux et/ou une aspiration pharyngée (les aspirations ne doivent pas dépasser le carrefour des cordes vocales), soit des techniques manuelles dédiées aux voies proximales (désobstruction rhinopharyngée par pompage valléculaire, pompage trachéal externe, toux provoquée), soit une aide mécanique à la toux avec l'appareil « Cough-assist ».

Les détresses respiratoires supposent une antibiothérapie adaptée et des techniques de désencombrement. Les techniques manuelles de drainage (toilette rhino-pharyngée, pompage valléculaire, toux provoquée) seront couplées à des techniques instrumentales (aspiration, hyperinsufflation, ventilation à percussions intrapulmonaires et ventilation non invasive).

Les travaux de drainage seront réalisés dans différentes postures (décubitus dorsal, latéral et ventral) afin d'améliorer le recrutement pulmonaire et lutter contre les contractures pathologiques qui gênent considérablement la ventilation. La mise en place de ces techniques cherche à limiter au maximum le recours à une ventilation invasive (souvent éthiquement discutable).

- **Traitement des troubles ventilatoires**

Il faut aussi s'attacher à traiter les troubles ventilatoires nocturnes et/ou diurnes. Ils sont par ailleurs en lien avec des perturbations du sommeil, de la somnolence diurne avec ralentissement de l'idéation consécutifs à une hypercapnie, des recrudescences épileptiques ou de la fatigue.

L'attention portée aux positionnements thoraco-abdominaux et les mobilisations d'entretien articulaire du tronc sont un préalable permanent, ainsi que les changements de positions modifiant la ventilation. Le décubitus latéral facilite la ventilation du côté supérieur. Le décubitus ventral optimise la ventilation des segments pulmonaires dorsaux.

Les temps de liberté motrice sur tapis, a fortiori avec des mobilisations actives, aidées ou non, de retournement, même si la participation de la personne est faible, sont des modalités d'exercice du fonctionnement cardio-respiratoire.

Les exercices respiratoires utilisant un appareil relaxateur de pression (type Alpha 200 ou Alpha 300), réalisant des hyperinsufflations, favorisent l'expansion pulmonaire, mobilisent la cage thoracique, limitent le risque d'encombrement bronchique. Des contre-indications théoriques à type de troubles de déglutition, reflux gastro-œsophagien, hypersalivation, font réserver l'usage de ce type d'appareil à des kinésithérapeutes expérimentés.

La ventilation non-invasive (avec interface adaptée) a pour objectif de maintenir ouvertes les voies aériennes respiratoires à tous les stades du cycle respiratoire ; il faut en discuter le rapport bénéfiques/risques chez la personne polyhandicapée sans motricité volontaire ; elle peut être proposée en première intention chez l'enfant ou l'adulte devant une hypercapnie diurne ou des troubles respiratoires du sommeil ; quand il existe un encombrement salivaire pharyngé, il faut craindre l'inhalation de cette salive et privilégier le masque nasal au masque bucco-nasal.

Quand il existe principalement des pauses obstructives, on utilisera une ventilation en pression positive constante de 8 à 10 cms d'eau lors des phases inspiratoire et expiratoire avec l'appareil CPAP (*continuous positive airway pressure*).

Quand il existe un syndrome restrictif hypercapnique et/ou des pauses respiratoires centrales on essaiera une ventilation apportant deux pressions différentes, lors de l'inspiration et lors de l'expiration, avec l'appareil BIPAP (*bilevel positive airway pressure*), en réglant un niveau de pression inspiratoire suffisant et une fréquence de sécurité. Il faut parfois un temps d'accoutumance.

En cas de désaturations intenses et fréquentes, s'il n'y a pas de moyens thérapeutiques efficaces (fibrose pulmonaire installée), l'oxygénothérapie par extracteur d'oxygène ou par réservoirs portables est un traitement palliatif.

L'investigation nocturne chez les patients polyhandicapés est peu pratiquée, ce qui empêche la détection de pathologies comme le syndrome d'apnées du sommeil et/ou l'hypoventilation alvéolaire globale. Ces deux déficiences ont des conséquences importantes sur la qualité de vie. En cas de repérage de signes cliniques évocateurs, et si le projet de vie du patient s'accorde avec l'éventualité de traitement ventilatoire, des examens complémentaires peuvent être programmés : saturométrie nocturne, polygraphie et capnographie. Ce n'est qu'après avoir investigué toutes les autres solutions possibles que la mise en place du traitement ventilatoire par une équipe experte dans ce domaine sera éventuellement réalisée. En pratique, cela est rarement réalisable. Le dépistage d'une éventuelle apnée du sommeil est davantage justifié pour prévenir la famille de la précarité respiratoire et des risques de complications rapides létales qu'en vue d'un appareillage.

Avec l'avancée relative en âge, de nombreux phénomènes aboutissent à des états d'insuffisance respiratoire à prédominance restrictive (importantes scolioses, troubles de la déglutition ayant occasionné de très nombreux épisodes de pneumopathies...). La gravité de la situation, en particulier lorsque les épisodes infectieux pulmonaires se répètent, amène à discuter avec l'entourage et en équipe pluridisciplinaire de la conduite à tenir en cas de décompensation respiratoire, en particulier de discuter d'éventuelles limitations des soins (éviter la trachéotomie, l'intubation, la ventilation assistée invasive).

Dans de plus rares cas, la décision peut être en faveur de la réalisation d'une trachéotomie après discussion avec l'établissement et sous condition d'un personnel soignant de jour et de nuit habilité à réaliser des aspirations trachéales (infirmière, aide-soignant ou autre personnel dûment formé). Celle-ci peut permettre de faciliter les aspirations, de limiter les fausses routes salivaires bronchiques lorsque la trachéotomie est à ballonnet, de favoriser le confort broncho-pulmonaire en diminuant l'encombrement. La ventilation assistée sur trachéotomie est très rarement proposée, elle est plus souvent le fait d'un échec de déventilation lors d'un épisode d'infection pulmonaire avec prise en charge réanimatoire invasive.

D'une manière générale, les traitements doivent être essayés en évaluant la balance bénéfique/lourdeur de traitement, sur la base d'un consentement éclairé et discuté avec la famille et l'équipe référente de la personne, et d'un accompagnement continu.

« *Le projet de soins doit être, au service du projet de vie de la personne polyhandicapée, un questionnement permanent...* » (Elisabeth Zucman).

2.12 Troubles urinaires et vésico-sphinctériens

Signalons au préalable que polyhandicap ne signifie pas obligatoirement incontinence, chez l'enfant ou l'adulte (fiche sur le site de l'Association Ressources Polyhandicap Hauts-de-France – A. Blanchard). Le dépistage attentif des signes exprimant un besoin, la mise en œuvre de conditions de miction satisfaisantes (avec installation adaptée, en termes de maintien postural notamment), voire une programmation des mictions à heures régulières peuvent permettre à certaines personnes polyhandicapées de ne pas être contraintes de porter une protection permanente. Chez le grand garçon ou chez l'homme en cas

d'incontinence urinaire on peut proposer un appareillage par étui pénien pour éviter de rester en couche dans l'urine, en surveillant la bonne adaptation et la bonne tolérance de celui-ci. Mais le comportement mictionnel est souvent perturbé par des causes diverses.

2.12.1 Troubles urinaires de causes neurologiques

Il existe presque toujours une anomalie de fonctionnement vésico-sphinctérien chez les personnes polyhandicapées. Deux sur trois présentent une vessie instable du fait du défaut de l'inhibition exercée habituellement par les centres corticaux sur le centre mictionnel du tronc cérébral et de la moelle épinière. Cliniquement, on observe une pollakiurie diurne et nocturne et des urgences mictionnelles avec ou sans fuites. Cette hyperactivité vésicale est souvent associée à une dyssynergie vésico-sphinctérienne (défaut de relaxation du sphincter urinaire lors de la miction), provoquant une dysurie avec vidange vésicale de mauvaise qualité (résidu post-mictionnel supérieur à 100 ml chez l'adulte, qui a tendance à augmenter naturellement avec l'âge) et potentiellement des infections urinaires à répétition. En cas de dyssynergie vésico-sphinctérienne, le détrusor peut avoir tendance à se muscler (vessie de lutte) avec une possibilité de compliance (distensibilité) réduite, participant à la pollakiurie, voire par la suite à des reflux vésico-urétéraux du fait de mictions à haute pression.

L'incontinence peut aussi être en lien avec un défaut d'identification par la personne du besoin d'uriner ou des troubles sensitifs vésicaux retardant la sensation de besoin et provoquant des mictions par regorgement.

Une échographie vésico-rénale de dépistage systématique, surtout chez les personnes très spastiques, recherchera donc l'existence d'une éventuelle vessie de lutte (paroi vésicale épaissie et diverticulaire) et de possibles anomalies du haut appareil urinaire dans ce cas (reflux vésico-urétéral, dilatation pyélocaliciale, lithiase).

Devant ce type de dysfonctionnements urinaires neurologiques, on privilégiera les traitements médicamenteux visant à limiter la dyssynergie vésico-sphinctérienne et la rétention, à savoir les thérapeutiques alpha-bloquantes (ex : Alfuzosine, Tamsulosine...). Les fuites urinaires par urgenturie peuvent éventuellement justifier la prescription d'un traitement anticholinergique (ex : Solifenacine, Chlorure de trospium...) en surveillant étroitement l'absence de survenue d'effets secondaires de type constipation, rétention urinaire, sécheresse buccale. Les autres recours, à savoir hétérosondages, incontinence chez l'homme (par prothèse endo-urétrale ou par sphinctérotomie définitive), dérivation urinaire non continente type Bricker, sont à discuter au cas par cas avec une équipe spécialisée en neuro-urologie. Dans la mesure du possible, on évitera le port d'une sonde à demeure source de multiples complications à moyen ou long terme (infectieuses, lithiasiques, néoplasiques...).

2.12.2 Autres causes de troubles urinaires

- **Les causes possibles :**

- La constipation,
- L'existence d'une « épine irritative » quelconque (inconfort ou souffrance physique),
- Certains médicaments (notamment avec effet anticholinergique),
- Une infection urinaire non démasquée (surveiller toute modification de la fréquence mictionnelle, de la couleur ou de l'odeur des urines, ou toute perturbation générale : changement de comportement, modification de la température de base),
- Les troubles comportementaux (comportement d'urination en rapport avec un syndrome frontal sans lien avec un dysfonctionnement vésico-sphinctérien).

- **Examens éventuels (cf chapitre 3.2.2, tableau de suivi des PPH)**

Le suivi doit se baser sur les éléments cliniques, surtout infectieux qui témoignent d'une rétention chronique le plus souvent, et sur la surveillance régulière du résidu post-mictionnel par échographie sus-pubienne (*bladder scan*) voire une échographie vésico-rénale à la recherche d'anomalies du haut appareil urinaire, ponctuellement en l'absence de signes urinaires alarmants ou annuellement si problème. Il en est de même du bilan biologique rénal.

2.13 Troubles du sommeil

Les troubles du sommeil de la personne polyhandicapée sont assez peu décrits et insuffisamment pris en compte malgré leur fréquence et leur retentissement souvent important sur la personne et sa famille. L'ICSD3 (International Classification of Sleep Disorders) les classe en six subdivisions (ICSD 2014). Chez la personne polyhandicapée, il est possible de distinguer schématiquement 3 groupes.

2.13.1 Troubles du sommeil d'origine organique

- **A suspecter si :**
 - Signes de douleur en premier lieu (objectivées par échelle d'hétéro-évaluation),
 - Eveils longs > 15 min, surtout dans la 1ère partie de nuit, temps de sommeil diminué,
 - Sommeil agité entre les réveils,
 - Hyperactivité diurne anormale et/ou troubles du comportement, ou au contraire fatigue diurne, siestes inopinées,
 - Cassure de la courbe de poids - taille,
 - Ronflement anormal, hypersudation (syndrome d'apnée du sommeil, voir plus loin).
- **Les causes :**
 - Douleur, quelle qu'en soit l'origine, orthopédique, digestive, neurologique (spasticité, dystonie, douleurs neuropathiques, syndrome des jambes sans repos...), stomatologique, ORL, urinaire...
 - Angoisse et stress social et familial, fatigue parentale,
 - Troubles anxieux lors de l'endormissement, troubles du comportement diurnes,
 - Crises épileptiques : perturbation de la physiologie du sommeil,
 - Médications antiépileptiques et autres médicaments entraînant une somnolence diurne (hypnotiques, anti allergiques, antalgiques...),
 - Psychostimulants dans la journée,
 - Sieste trop fréquente ou prolongée et lever trop tardif,
 - Inconfort (couche mouillée ou souillée),
 - Parasomnies (cauchemars, terreurs nocturnes),
 - Perturbations extérieures (lumière, bruit),
 - Syndrome d'apnées du sommeil (SAS),
 - Maladies chroniques associées : certaines (sphères respiratoire et cardiaque) se décompensent plus volontiers la nuit et peuvent entraîner un tableau de somnolence diurne excessive.

2.13.2 Troubles de l'installation du rythme jour/nuit

- **Signes cliniques :**
 - Difficultés d'endormissement : lors de l'endormissement, le cerveau inhibe les stimuli excitateurs existants : ce processus peut être déficient chez l'enfant polyhandicapé,
 - Fragmentation du sommeil avec réveils fréquents : cycles de sommeil courts comme chez le petit enfant = rythme ultradien en libre cours (syndrome hyper-nyctéméral) par exemple chez l'enfant non-voyant (un rythme ultradien est un rythme biologique se présentant avec une fréquence supérieure au rythme circadien, car de périodes de quelques minutes à quelques heures, soit une fréquence pluriquotidienne),
 - Perte des cycles veille-sommeil, à l'extrême, inversion jour-nuit,
 - Retards, plus rarement avances de phases correspondant à un dérèglement de l'horloge interne.

- **Les causes : absence de donneurs de temps**

On parle ici de l'absence de synchronisateurs externes (Challamel 2004, Teulade 2017) :

- Absence d'alternance jour – nuit (non-voyants),
- Absence d'activité physique diurne suffisante,
- Repas non donnés à heure fixe (alimentation fragmentée ou nutrition entérale continue),
- Mauvaise répartition du sommeil sur les 24 heures (levers tardifs, siestes prolongées ou trop fréquentes, rôle défavorable des médicaments agissant sur le système nerveux central),
- Mauvaise appréciation des donneurs de temps sociaux lié au déficit cognitif.

A noter des anomalies spécifiques du rythme veille – sommeil dans le syndrome de Rett (perte progressive de l'organisation jour – nuit), le syndrome d'Angelman (rythme veille – sommeil irrégulier), le syndrome de Smith Magenis : avance de phase (inversion du rythme de sécrétion de la mélatonine), rythmes de veille sommeil irréguliers (Challamel 2004).

2.13.3 Troubles du sommeil d'origine respiratoire

- **Deux stades :**

- Syndrome de résistance des voies aériennes supérieures (SRVAS) : augmentation progressive de l'effort respiratoire mais sans hypoxémie, sans variation du débit d'air oro-nasal, suivi d'un micro-réveil qui permet la normalisation de la respiration mais fragmente le sommeil.
- Syndrome d'apnée du sommeil (SAS) : apnée obstructive (≠ de l'apnée centrale) : interruption de la ventilation d'une durée minimum de 10 secondes chez l'adulte avec hypoxémie.

- **Clinique :**

- Ronflement nocturne sonore + somnolence diurne : ronflement puis interruption du ronflement par une apnée, puis reprise respiratoire sonore avec agitation,
- Respiration buccale, oreiller mouillé, sudation nocturne,
- Céphalées matinales, troubles cognitifs dans la journée (attention, concentration...), somnolence anormale, troubles du comportement, siestes inopinées,
- Sommeil agité – parasomnies.

- **Causes :**

- Hypotonie des voies aériennes supérieures, atonie du voile du palais, pharyngo-trachéo-malacie, hypertrophie amygdalienne, atrésie choanale, anomalies crânio-faciales, hypoplasie faciale,
- Incoordination oro-pharyngée, rôle du reflux gastro-œsophagien,
- Maladies neuromusculaires avec ou non atteinte du tronc cérébral,
- Maladies de surcharge notamment les muco-polysaccharidoses, hypothyroïdies...
- Maladies génétiques.

- **Diagnostic essentiellement clinique**

Par l'anamnèse, l'interrogatoire des aidants, une fiche sommeil (l'on peut s'aider à cet effet du livret « troubles du sommeil et handicap » téléchargeable sur le site de Réseau-Lucioles : reseau-lucioles.org).

Les troubles mécaniques respiratoires de type apnées du sommeil pourront justifier d'un enregistrement nocturne de la SAO2 (Stagnara 2011), la confirmation pouvant être réalisée par une polygraphie. Une polysomnographie, difficile à réaliser dans la cadre du polyhandicap, pourra être réalisée si un doute subsiste. Un EEG de 24 heures pourra être utile en cas de suspicion de crises nocturnes.

2.13.4 Prévention et traitement des troubles du sommeil

- **Prévention**

- Donneurs de temps : action sur l'environnement en fournissant à la personne des donneurs de temps (chronothérapie) : apprendre à la personne à s'endormir seule, réorganiser la répartition entre sommeil et sieste sur 24 heures, couchers et réveils à heures fixes, rituel du coucher, objet transitionnel, température, bruit, lumière, heures des repas, activités physiques et ludiques.
- Prévention des causes organiques : installation nocturne confortable, prévention des phénomènes douloureux, action sur les troubles du comportement.
- Luminothérapie : personne polyhandicapée voyante, en cas de troubles du rythme veille-sommeil.

- **Traitements médicamenteux**

Les hypnotiques ne doivent être utilisés que de manière temporaire en préférant les durées d'action courtes. Les benzodiazépines peuvent avoir un effet paradoxal.

La Mélatonine donne de bons résultats chez la personne polyhandicapée, plus particulièrement dans les troubles circadiens qu'elle restaure. La présentation de la spécialité rend l'administration difficile, la Mélatonine base est préférable mais perd l'effet retard de la spécialité, contre les réveils de milieu de nuit. Elle doit être administrée ½ heure à 1 heure avant le coucher.

- **Traitement des apnées du sommeil**
 - Arrêt des médicaments pouvant entraîner une hypotonie pharyngo-laryngée.
 - Adénoïdectomie, ± chirurgie de la luette ± chirurgie maxillo-faciale.
 - Ventilation non invasive (VNI) : dans ce cas une balance bénéfice-risque devra être évaluée, le traitement devant apporter une amélioration suffisante de la qualité de vie diurne pour équilibrer la contrainte, l'inconfort et les risques chez une personne sans motricité volontaire d'une ventilation toutes les nuits (Teulade J, 2017).

2.14 Troubles visuels

« On estime que 80% de notre perception du monde extérieur est visuelle » (Meyniel P.Y. Robert 2017).

La vision constitue un système neurosensoriel complexe participant largement aux capacités motrices, cognitives, relationnelles et sociales de la personne polyhandicapée (Jacquier 2017) :

- La vision participe au contrôle de la posture et des mouvements
- L'analyse des stimuli visuels permet le développement de la motricité fine
- Les représentations mentales et l'exploration visuelle complètent ces fonctions et donnent la possibilité de maîtriser l'environnement.

2.14.1 Prévalence et aspects cliniques

Dans l'étude EVAL PLH, la prévalence des troubles visuels a été observée à 25% (MC Rousseau 2019), sans précision sur les troubles présentés.

Deux niveaux d'atteinte sont possibles (Jacquier 2017), le niveau périphérique (l'œil et ses mouvements) et le niveau central (nerfs périphériques et centres nerveux divers).

- **Atteinte périphérique**

L'œil lui-même peut être porteur d'anomalies morphologiques liées à des pathologies embryonnaires, mais aussi à un/une cataracte, décollement de rétine, eczéma de paupières... Ces pathologies peuvent être congénitales ou conséquences de traumatismes ou d'infections liés à des causes diverses, dont les stéréotypies parfois.

Les mouvements oculaires permettent le regard, qui peut être utilisé comme outil de communication interhumaine, voire même comme contacteur pour utiliser un ordinateur et élaborer une communication alternative à l'absence de langage verbal. Pour cela, il faut que les mouvements oculaires puissent être dirigés volontairement et que le fonctionnement des annexes de l'œil, en particulier des muscles oculomoteurs, ne soit pas perturbé, ce qui peut être le cas lors de crises épileptiques ou de paralysies par hypertension intracrânienne (HTIC), ou de toute autre pathologie comme les nystagmus ou les syndromes cérébelleux par exemple.

- **Atteinte centrale**

Les voies neurologiques peuvent être touchées par une pathologie à l'origine du polyhandicap, et il faudra tenter d'explorer les voies optiques (amputations du champ visuel), les aires occipitales (anomalies de la reconnaissance visuelle, troubles des fonctions visuelles perceptivo-cognitives, absence totale de vision consciente), la voie occipito-pariétale (voie de l'analyse et de l'action) dont l'atteinte gêne la perception visuo-spatiale, et la voie occipito-temporale (voie de la reconnaissance visuelle et de la vision focale) dont les atteintes entraînent des agnosies diverses, mais aussi une imprécision du geste et des troubles de la fixation.

2.14.2 Dépistage et observation

Il est très difficile d'évaluer avec précision l'acuité et les capacités visuelles, en raison des grandes difficultés de communication de la personne polyhandicapée, qui entravent la compréhension des consignes et la réponse aux questions. Il faudra donc s'intéresser au comportement visuel, en tenant compte des mouvements possibles pour la personne polyhandicapée, et aussi interroger l'entourage qui connaît bien la personne. Reconnaître la connaissance profane des proches et aidants, c'est aussi valoriser la place et l'expertise des parents, et de manière générale soutenir l'engagement des aidants pour aujourd'hui et demain.

Ces examens nécessitent un temps, un environnement et du matériel adaptés. L'examen peut parfois être fait au lit du patient avec du matériel portatif. Des ophtalmologistes, des orthoptistes formé(e)s à ces techniques et ayant l'expérience des personnes polyhandicapées peuvent aider à réaliser une évaluation correcte.

- L'étude de la réfraction doit être tentée systématiquement dans le but de dépister myopies ou hypermétropies, astigmatismes, et les asymétries réfractives importantes entre les deux yeux ; ce le plus tôt possible dans la vie pour que la maturation du système visuel se fasse sur des informations les plus normales possible, puis régulièrement et lors des modifications du comportement.
- L'étude du champ visuel est réalisée par des méthodes en double confrontation.
- L'examen direct des paupières, de la conjonctive, de la cornée, du cristallin (cataracte), du fond d'œil (détachement et autres pathologies de la rétine) est primordial mais souvent difficile : le plus rarement possible il doit être pratiqué sous anesthésie générale.
- Des examens complémentaires sont quelquefois nécessaires dans l'exploration de la vision : ce sont les potentiels évoqués visuels, l'électrorétinogramme, après que les IRM et EEG ont induit une suspicion d'atteinte visuelle, qui ne peut être confirmée que par un examen clinique, car il n'y a pas toujours de lien direct entre les anomalies à l'IRM ou à l'EEG et une pathologie individualisée.

Au-delà des atteintes visuelles proprement dites, l'utilisation de l'information visuelle peut poser problème, en raison des troubles cognitifs, en particulier des difficultés d'attention et de mémoire, qui gênent toutes les activités de reconnaissance visuelle et d'apprentissage du contrôle de la vision. Des compensations possibles doivent être recherchées, et un long travail coordonné de tous les intervenants permettra de mettre en place les compensations qui permettront à la personne polyhandicapée d'acquérir à la fois des compétences visuelles et de s'en servir sur un plan cognitif.

2.14.3 Prise en charge

Après la résolution optimale des problématiques ophtalmologiques, corrections optiques, chirurgie, et une évaluation complète des possibilités générales de la personne, les professionnels de plusieurs disciplines (orthoptistes, ergothérapeutes, psychomotriciens, éducateurs, infirmiers, AMP, aides-soignants, etc.) vont devoir se concerter pour comprendre l'ensemble des troubles et se donner des objectifs moteurs, visuels ou d'amélioration de la vie quotidienne.

La compensation des incapacités visuelles à partir des capacités de la personne sera recherchée par un travail pluridisciplinaire sur les thèmes suivants :

- La motivation à regarder : qualité de l'environnement visuel, jeux et confort de l'installation, y compris la posture favorisant le regard,
- Le repérage des mouvements dans l'environnement proche de la personne et les possibilités de communication que cela permet,
- La stimulation visuelle périphérique dans le but d'améliorer le tonus axial (ex : panneaux structurés de Bullinger),
- Les préférences visuelles individuelles de chaque personne polyhandicapée, afin d'adapter le projet individuel,
- L'entraînement régulier et toujours identique, pour des activités de communication ou de locomotion mettant en jeu la vision, en fonction des possibilités de la personne,
- L'utilisation de matériels de compensation, informatiques ou non.

Une ressource importante est disponible pour l'ensemble des personnes polyhandicapées et de leurs familles, ainsi que des professionnels qui travaillent avec eux : le Centre National de Ressource Handicaps Rares de Loos (59). Le CNRHR s'adresse aux personnes présentant des déficiences visuelles (cécité, basse vision, troubles neurovisuels) associées à d'autres handicaps ; cette association de handicaps est très complexe, toujours singulière, souvent intriquée à des troubles de la relation et de la communication. Chaque situation dans un environnement particulier est unique et implique la coopération de plusieurs partenaires (Coordonnées : CNRHR LA PEPINIERE 8 allée GLATIGNY 59120 LOOS, tél 03 20 97 17 31).

2.15 Troubles auditifs

2.15.1 Prévalence et aspects cliniques

Seule une enquête épidémiologique récente (Rousseau 2019), effectuée sur 875 personnes polyhandicapées, nous donne une prévalence de 6%, contre 28% pour les troubles visuels. Une étude personnelle au Centre Antoine de St Exupéry de Vendin le Vieil (62) sur 317 dossiers l'estime à 7.4 %.

- Définition de la surdité : élévation du seuil de perception des sons, quel qu'en soit le degré.
- Degrés de surdité : (Annexe 4, cf en lien ch 2.15, Tableau 1).
- Surdité de transmission et de perception : (Annexe 4, cf en lien avec chapitre 2.15, Tableau 2, localisation de la surdité).

Les surdités permanentes chez la personne polyhandicapée sont de type perceptionnel et leurs causes recouvrent certaines pathologies générant à la fois un polyhandicap et une surdité, souvent profonde :

- Atteintes anténatales : infections virales (rubéole, CMV), maladies dégénératives (cytopathies mitochondriales), syndrome CHARGE
- Périnatales : souffrance périnatale : anoxie, prématurité, hémorragies cérébro-méningées, ictère nucléaire
- Post-natales : méningites, méningo-encéphalites, traumatismes crâniens.

Néanmoins, il ne faut pas oublier les surdités de transmission, transitoires le plus souvent, soit par obstruction (bouchons de cérumen, corps étrangers), ou otite séro-muqueuse, otite aiguë infectieuse voire otite chronique : tout écoulement d'oreille impose un examen du tympan, surtout s'il est fétide ou récidivant.

2.15.2 Dépistage de la surdité

• En période néonatale

L'arrêté du 3 Novembre 2014 relatif au cahier des charges national du programme de dépistage de la Surdité Permanente Néonatale (SPN) rend obligatoire le dépistage de la surdité chez le nouveau-né en maternité ou en service de néonatalogie, par des méthodes objectives ou non.

Moyens : Oto-Emissions Acoustiques (OEA) ou Potentiels Evoqués Auditifs Automatisés (PEAA) : voir leurs indications et leurs résultats (Annexe 4, cf en lien avec chapitre 2.15, tableau 3).

- Protocole : Un premier test est effectué (après 48 heures de vie pour les OEA et dès J 1 pour le PEAA). En cas de positivité, un re-test est effectué avant la sortie de maternité et en cas de nouvelle positivité un bilan électro-physiologique complémentaire sera effectué en milieu spécialisé, visant à préciser l'importance, le type de la surdité et à apprécier une possible participation centrale (potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral...), en complément d'un examen ORL complet et d'une audiométrie subjective (étude des réactions comportementales à une stimulation sonore).
- Idéalement, la confirmation du diagnostic est possible vers 3 ou 4 mois, l'appareillage vers 6 mois voire une implantation cochléaire dès 12-18 mois.

• Dépistage de la surdité après la période néonatale : la surdité est méconnue

- Lors de la recherche de l'étiologie du polyhandicap, un bilan neuro-sensoriel doit être pratiqué systématiquement.
- La surdité est, dans ces cas, de diagnostic souvent tardif. Elle est un sur-handicap passant souvent au deuxième plan, derrière les problèmes moteurs, visuels, épileptiques, d'autant que l'enfant sourd peut faire illusion par d'autres stratégies pour entrer en communication (Dorche 2017) ou au contraire présenter des troubles du comportement ou un retrait autistique par déprivation sensorielle et masquant leur origine réelle.
- L'observation prolongée des réactions de l'enfant ou de l'adulte par les aidants familiaux ou professionnels est donc capitale (Leman 2014, fiche site Association Ressources Polyhandicap Hauts-de-France) :
 - La fonction d'alerte (source sonore en dehors du champ visuel) est-elle présente ?
 - La personne réagit-elle à l'appel de son prénom à voix normale ou comprend-elle le sens des mots ?

- Perçoit-elle la voix chuchotée hors champ visuel ?
- Entend-elle des sons aigus (clochette) ? [Sinon, la personne a « l'air d'entendre » mais ne peut comprendre faute de perception des aigus.]
- Comprend-t-elle mieux en regardant la personne qui parle, ou si l'on accompagne la parole de gestes ?

En cas de doute, une orientation peut être donnée par le médecin généraliste (orientation aux jouets sonores calibrés, diapason), mais une consultation auprès d'un ORL habitué à ces personnes s'imposera avec réalisation d'une audiométrie subjective (étude des comportements lors de stimulations sonores) suivie d'un bilan électrophysiologique.

- **La surdité d'apparition tardive. La presbyacousie**

Elle devient gênante à partir d'environ 65 ans. L'appareillage auditif permettra d'éviter un isolement de plus en plus marqué.

2.15.3 Prise en charge des surdités

Les surdités de perception doivent être appareillées le plus tôt possible, dès leur diagnostic même s'il est tardif, qu'elles soient bi ou unilatérales.

Cependant l'appareillage est parfois mal supporté et enlevé notamment lorsqu'il est tardif ou mal adapté (sous-corrrection ou à l'inverse inconfort) ou qu'il existe des troubles du spectre autistique. La rééducation est également difficile et les temps de rééducation doivent être courts en raison de la labilité attentionnelle de la personne. Dans la journée l'appareillage doit être idéalement porté en permanence, ou, s'il est mal supporté, à certains moments précis lorsque l'on peut s'occuper exclusivement de la personne. L'appareillage par aides auditives voire par implants cochléaires doit pouvoir apporter une fonction d'alerte, une perception de l'environnement temporo-spatial, une communication affective (mélodie de la voix) avec l'espoir d'un langage plus ou moins codé.

Des aides à la communication (voir ce chapitre) sont également mises en place, images, pictogrammes, Makaton...

Toute personne appareillée doit bénéficier, dans les premiers temps de l'appareillage, d'une éducation auditive par un(e) orthophoniste, et d'un suivi ORL, audiophonologique, audioprothétique au moins tous les ans pour s'assurer de l'efficacité et de la bonne tolérance de l'appareillage.

2.16 Troubles de la communication

La communication est fondamentale pour tout être humain. La personne polyhandicapée se trouve d'autant plus vulnérable que sa communication est difficile, perturbée par les troubles moteurs, perceptifs et cognitifs qui caractérisent ce handicap complexe (décret N°2017-982 du 9 mai 2017²).

La personne accédant peu au langage oral, sa communication reste souvent non-verbale. Elle passe alors par la posture, les mimiques, les regards, les intonations, le pointage, le comportement, eux aussi parfois perturbés par les troubles moteurs et sensoriels, ou par des événements indésirables (environnement, douleurs, émotions...) (D. Crunelle, 2018). Parfois l'interlocuteur se trouve désemparé, ne perçoit pas ce que la personne exprime ou l'interprète de façon ambiguë (Cataix-Negre, 2011).

Pour autant, la personne polyhandicapée communique et doit être reconnue comme un être de communication, inscrit dans les échanges. Il convient également de soutenir les échanges avec les frères et sœurs pour qu'ils puissent dans les meilleures conditions possibles ne pas renoncer à communiquer.

« La personne polyhandicapée dispose sans doute d'une pensée particulière qui nous échappe, de l'ordre de l'intelligence sensible » (Zucman 2011).

² Décret n° 2017-982 du 9 mai 2017 relatif à la nomenclature des établissements et services sociaux et médico-sociaux accompagnant des personnes handicapées ou malades chroniques

2.16.1 Principes de base de la communication avec la personne polyhandicapée

Pour communiquer, la personne polyhandicapée dépend de son interlocuteur. Elle ne peut être entendue que si l'aidant accepte de l'entendre, en lui réservant le temps nécessaire à l'échange, en veillant à lui donner les outils utiles, en évitant les interprétations rapides, souvent génératrices de contresens, en privilégiant l'expression des émotions et des ressentis. « Si nous savons les écouter, les personnes polyhandicapées nous apportent incomparablement plus que tout ce que nous pouvons leur offrir » (Tezenas du Montcel, 2017)

L'essentiel est d'être convaincu que la personne a des choses à nous dire. C'est en particulier au travers des actes du quotidien, qui doivent être « facilités, pensés et parlés » (Crunelle, 2018, Chavaroche, 2017), que se construisent les bases de la communication et que la personne s'inscrit dans le temps, dans son vécu. Certains outils, très simples d'élaboration, comme un cahier de vie, un carnet de bord (Crunelle, 2018), un passeport de communication (Cataix Negre, 2017) donnent un contenu de communication avec la personne resituée dans son histoire personnelle, et permettent de donner à la communication sa fonction narrative (Chavaroche, 2017).

2.16.2 Moyens de communication possibles

L'ensemble des « aides » à la communication est regroupé sous le concept de Communication Alternative Améliorée (CAA). La CAA se met en place à partir d'une évaluation précise, d'abord motrice, sensorielle et cognitive (Beukelman et al, 2017), puis des capacités de communication, à la fois sur le versant réceptif et sur le versant expressif (Crunelle, 2018), menée en concertation étroite entre les aidants naturels et professionnels. « Avec le temps, les personnes les plus proches des personnes polyhandicapées parviennent à différencier ce qui est de l'ordre d'une communication intentionnelle, ce qui manifeste une émotion ou ce qui n'est que réflexe... C'est la confrontation entre les différents regards portés sur le sujet qui peut être source d'une compréhension meilleure de ce qu'il exprime » (Scelles, 2017).

Les outils de communication alternative et améliorée sont construits à partir du vécu de la personne, de ses envies, de ses besoins, de ses émotions, et utilisés par l'ensemble des aidants, en support à l'oralisation. Dans une démarche multimodale, tous les types de moyens peuvent être utilisés (Cataix 2017), c'est-à-dire la communication par la sensorialité (Fröhlich), le langage du corps, les signes ou la langue des signes française (LSF), les codes signés. Chaque stratégie positive que la personne utilise dans une démarche de communication doit être reconnue, encouragée et reprise par tout interlocuteur, et parfois adaptée à l'interlocuteur. « Une personne peut être en mesure de communiquer avec les membres de sa famille de façon très efficace... et avoir besoin d'autres démarches avec des interlocuteurs inconnus » (Beukelman et al, 2017). Les aides techniques, méthodes mobilisant du matériel, doivent être utilisées en complément, elles peuvent être ou non technologiques. Elles vont du cahier/tableau de liaison aux outils les plus sophistiqués.

Pour aider la personne à développer sa communication, chaque intervenant doit aussi être informé des nouveaux mots ou idées visés, et de la stratégie choisie ; chacun utilise régulièrement le geste, l'objet, l'image ou le pictogramme retenu, tout en oralisant ce qu'il évoque. C'est cette modélisation qui permet, peu à peu, la compréhension du nouveau concept, et, peut-être, son expression. Ainsi, grâce à une observation partagée, et avec l'appui de tous les aidants familiaux ou professionnels, un plan de communication individuel sera élaboré et entrera dans le projet de la personne. Il pourra être mis en œuvre par tous ceux qui entourent la personne au quotidien, et prennent le temps d'attendre qu'elle donne des signes de sa participation. L'outil personnalisé de la personne devient son passeport pour une autonomie plus grande.

2.17 Troubles thymiques, comportementaux et psychiatriques

Il s'agit des troubles du comportement, comportements-perturbateurs, comportements-défis, comportements-problèmes chez les personnes polyhandicapées.

Le terme « comportement-défi » a peu à peu remplacé le terme de « troubles du comportement » montrant que ces personnes avec de tels troubles se posent « comme de véritables défis à l'organisation de structures d'accueil et à l'intégration communautaire, plus particulièrement dans la nature des services permettant de répondre aux besoins de la personne déficiente » (Lambert 2003).

Deux travaux récents font la synthèse sur les difficultés du diagnostic et de l'évaluation de ces comportements perturbateurs, sur la complexité de leur accompagnement et la gravité de leurs conséquences pour les personnes et leur entourage : « Les comportements perturbateurs chez les personnes ayant des lésions cérébrales acquises avant l'âge de 2 ans : prévention et prise en charge » (Haute Autorité de Santé, HAS 2014) et plus récemment, en 2016, l'Expertise INSERM, Déficiences intellectuelles, dans plusieurs chapitres.

2.17.1 Une prévalence élevée des comportements-défis

Il y a peu d'études avec des séries suffisantes portant sur ce thème et les données de prévalence portent le plus souvent sur un type de trouble du comportement et non sur l'ensemble. La prévalence des comportements-défis est élevée chez les personnes polyhandicapées, et avoisine 30%. Même si ce chiffre représente une certaine approximation), il est élevé.

Deux autres données font consensus : ces troubles sont d'autant plus fréquents qu'il existe une déficience intellectuelle très sévère, et ils se voient dans près de trois-quarts des cas chez une personne handicapée de sexe masculin.

2.17.2 Un diagnostic difficile

• Une réflexion préalable

La situation de polyhandicap favorise l'apparition de troubles du comportement chez ces personnes en raison de leurs difficultés d'adaptabilité dûes non seulement à leur déficience (en particulier mentale) mais aussi à leur acceptabilité insuffisante de la part de leur entourage social, de la société. Le trouble du comportement ne doit pas être considéré uniquement comme un trouble inhérent à la personne handicapée mais comme le résultat d'interactions entre cette personne et son milieu.

• Identification des troubles du comportement

Elle nécessite :

- Une observation partagée, prolongée, par l'ensemble des professionnels accompagnant ces personnes, avec les parents, les familles et avec l'aide obligatoire des équipes psycho-psychiatriques
- D'établir une communication avec ces personnes, ce qui n'est pas simple.

On distingue trois grandes catégories de comportements-défis : les comportements d'auto-mutilation, fréquents chez les personnes polyhandicapées, les comportements agressifs et les comportements stéréotypés ; sans oublier le retrait, qui passe trop souvent inaperçu.

Ces troubles du comportement sont très souvent intriqués à d'autres troubles psycho-pathologiques. Cependant, toute modification brutale du comportement doit faire rechercher une cause somatique (douleur, trouble digestif...) ; les deux modifications brutales du comportement les plus fréquentes sont les états dépressifs et les troubles envahissants du développement (TED).

Leur identification est d'autant plus difficile qu'il existe une déficience mentale et nécessite l'aide d'équipes psycho-psychiatriques spécialisées dans ces comportements-problèmes qui savent utiliser les échelles et outils pour évaluer leur retentissement sur l'adaptabilité de ces personnes, comprendre l'origine de leur survenue, et les améliorer avec des modalités d'accompagnement adaptées.

La signification de ces troubles du comportement chez ces personnes qui ont des difficultés d'adaptation doit être systématiquement recherchée : moyen pour exister, modalité pour se faire comprendre ; elle est indispensable à prendre en compte pour accompagner ces personnes.

Aussi, l'observation partagée va permettre de reconnaître :

- Si ces comportements-défis sont d'installation récente, souvent dûs à un problème physique comme la douleur, à une souffrance psychique ou à une modification de l'environnement ; tout changement dans le comportement habituel chez ces personnes à communication particulière signalé par une personne de son entourage (« je ne le reconnais pas, il n'est pas comme d'habitude ») doit faire rechercher une cause ;
- Ou au contraire s'ils sont installés depuis longtemps, faisant partie du profil psycho-pathologique de la personne ou de son environnement, voire de sa qualité de vie.

2.17.3 Des conséquences graves

Les conséquences de ces comportements-défis sont très lourdes pour la personne polyhandicapée ou IMC et pour son entourage.

- Pour la personne, ces troubles sont responsables d'une diminution de son adaptabilité et de sa participation, et perturbent sévèrement ses relations avec l'entourage. Ils compliquent singulièrement les soins, l'éducation, les apprentissages et finalement la qualité de vie de la personne. Ils font courir le risque de rejet social, de refus d'accueil, de rupture de parcours de vie.
- Pour les professionnels, les parents, les familles, ils sont à l'origine de découragement, d'épuisement, de stress pouvant conduire parfois à une intolérance à l'encontre de ces personnes avec un risque de maltraitance.

2.17.4 Un accompagnement difficile

Les modalités de l'accompagnement doivent être mises en place par les équipes psychiatriques et partagées avec les professionnels, les familles ; nous soulignerons seulement deux aspects. (Piveteau D., Rapport Zéro Sans Solution, 2014)

- Améliorer l'acceptabilité, la tolérance à l'égard des comportements-défis de ces personnes de la part de l'ensemble de l'entourage, professionnels, proches, familles, par la formation, le soutien, la guidance, et par un partage des tâches entre tous ces intervenants avec l'aide des équipes spécialisées, afin qu'aucune de ces personnes ne se trouve dans la situation inacceptable du « Sans Solution »
- Privilégier un accompagnement non-médicamenteux d'abord : à l'exception des comportements perturbateurs aigus qui réclament une thérapeutique urgente, l'accompagnement non-médicamenteux, guidance, traitement d'une cause, doit toujours précéder la prise en charge médicamenteuse ; rappelons que dans 70% des cas les psychotropes sont mis en place chez ces personnes sans diagnostic précis.

2.18 Cas particulier des pathologies dégénératives

Le polyhandicap est susceptible de s'aggraver du fait de l'intrication des handicaps et des complications respiratoires, ostéo-articulaires, digestives, infectieuses, ou autres, qui peuvent survenir malgré des soins actifs et une prévention adaptée. Mais on réserve le terme de maladie progressive ou dégénérative lorsque la cause du polyhandicap est elle-même évolutive, entraînant l'aggravation progressive du dysfonctionnement cérébral qui cause le polyhandicap.

• Clinique

Il s'agit le plus souvent de maladies génétiques ou métaboliques, mais parfois aussi infectieuses, ou de certaines formes d'épilepsie. Dans ces pathologies, l'enfant peut avoir un développement parfaitement normal pendant quelques semaines, mois ou années, avant que les manifestations neurologiques deviennent perceptibles et s'accroissent progressivement jusqu'à causer un polyhandicap. Pendant toute la période où le développement clinique est normal, la maladie existe déjà et provoque un dysfonctionnement cérébral et des lésions qui s'installent à bas bruit, mais retentissent déjà sur le cerveau. Parmi les conséquences de ces maladies dégénératives, il faut souligner que les signes de maladie

neurologique interviennent petit à petit, et que pour les parents la perception de la maladie et du handicap est vécue différemment que lorsque ceux-ci sont très précoces. Parfois l'enfant perçoit la détérioration de ses possibilités, qui peut initialement être plus marquée sur la motricité que sur les capacités intellectuelles et communicationnelles. Cette perception différente du polyhandicap par les parents existe aussi lorsque celui-ci survient brusquement comme séquelle d'une maladie aiguë ou d'un accident domestique chez un enfant dont le développement se passait jusque-là parfaitement bien.

- **Diagnostic étiologique**

Le diagnostic étiologique peut parfois être urgent, notamment au début d'une nouvelle grossesse. En effet un diagnostic génétique peut alors être réalisé pour la grossesse en cours et permettre de connaître le statut du fœtus. Ces situations sont d'une violence extrême, il est nécessaire de les accompagner étroitement, et la famille doit être adressée à des structures multidisciplinaires spécialisées avec l'ensemble des données de la maladie.

- **Spécificité de la prise en charge**

Si dans les formes dégénératives le polyhandicap, une fois installé, est un temps similaire en termes de soins et de traitements aux autres formes de polyhandicap, la phase de diagnostic et d'installation des troubles nécessite une prise en charge particulière, visant à préserver le plus possible les possibilités de communication, de perception et d'interaction avec l'entourage. La situation de fin de vie peut alors arriver plus précocement, et cette perspective doit faire partie intégrante de la prise en charge, sans que la durée de vie ne soit jamais prévisible. Il est donc nécessaire de s'abstenir de toute annonce de durée de vie, ce qui serait préjudiciable à l'enfant et à sa famille, et à la dynamique des soins.

Parallèlement, il est nécessaire, comme pour toute situation de polyhandicap, de prévenir activement les surhandicaps dont il est parfois difficile de distinguer ceux qui sont dûs à la maladie dégénérative elle-même et ceux dont il est possible de freiner l'installation.

Certaines de ces pathologies relèvent d'une prise en charge spécifique à leur étiologie en plus de celle du polyhandicap et peuvent bénéficier de traitements propres, qui peuvent parfois être préventifs ; elles peuvent parfois également nécessiter des précautions particulières.

2.19 Cancers et Polyhandicap

L'incidence des cancers chez les personnes polyhandicapées reste mal connue, leur répartition différente selon les organes, du fait de facteurs de risque et d'un mode de vie particuliers. Dépistage et surveillance doivent être adaptés.

2.19.1 Fréquence et répartition des cancers

Une information indirecte peut être tirée de la répartition des cancers chez les personnes avec déficience intellectuelle sévère et profonde (DIS) [Satgé 2016]. La répartition des cancers est différente de celle observée dans la population générale : il y a une réduction des cancers de la prostate, du poumon, et du col utérin ; une incidence proche de celle dans la population générale pour les cancers du sein, du corps utérin et de l'ovaire. Au contraire, il y a une augmentation des cancers digestifs, des cancers du testicule (x10), de la vésicule biliaire (x10), de la thyroïde (x3) et des tumeurs cérébrales (x3,5) [Patja et al 2001, Sullivan et al 2004].

2.19.2 Facteurs de risque

Les facteurs de risque pour les personnes avec polyhandicap diffèrent de ceux existant dans la population générale par la réduction des agents environnementaux (41% des cancers actuels en population générale : essentiellement tabac, alcool, toxiques professionnels, rayonnements ultra-violet, surpoids, obésité), alors que les causes physiopathologiques ont plus de poids. Dans le groupe des agents environnementaux restent les risques liés à un défaut d'activité physique et ceux attribuables aux agents infectieux (qui ne sont estimés ensemble qu'à 5% du risque de cancer en population générale). L'infection gastrique chronique par *Helicobacter pylori* favorise les cancers gastriques et un antécédent d'hépatite B ou C augmente la probabilité de cancer du foie. Un second groupe de risques concerne des troubles physiopathologiques comme le reflux gastro-œsophagien (RGO) et la vessie neurologique qui favorisent

respectivement les cancers du bas œsophage et de la vessie. Un troisième groupe est celui des cancers liés à la pathologie génétique qui est responsable du polyhandicap. Certaines affections augmentent le risque de cancer alors que d'autres réduisent le risque pour tous les cancers ou pour certaines tumeurs. Ainsi, la trisomie 21 favorise fortement les leucémies dans l'enfance et les tumeurs testiculaires chez l'homme jeune, mais protège contre le cancer du sein et les tumeurs nerveuses [Satgé et al 1998]. La sclérose tubéreuse de Bourneville augmente le risque de tumeurs cérébrales et rénales. Ces augmentations de fréquence peuvent s'observer dès l'enfance pour de nombreuses pathologies génétiques, par exemple pour les deux affections citées ci-dessus.

2.19.3 Les différents cancers et leur dépistage

- **Les cancers les plus fréquents dans la population générale**
 - Cancer du sein : il est souhaitable de pratiquer le dépistage organisé comme il se fait en France de 50 à 74 ans par une mammographie tous les deux ans puisque le risque est actuellement estimé équivalent pour des femmes DIS (qui ne sont en outre pas protégées par les grossesses, l'allaitement et une activité physique régulière). Si le dépistage par mammographie est rendu difficile du fait de la déficience intellectuelle marquée et du handicap physique, on recommande de recourir à l'échographie malgré le nombre plus important de faux-positifs, et parce que cette méthode est opérateur-dépendant [Poulos et al 2016, lezzoni et al 2011].
 - Cancer du côlon-rectum : comme le risque est théoriquement augmenté [Willis et al 2018] en comparaison de la population générale, il est recommandé, en l'attente de données épidémiologiques plus importantes et par prudence, de recourir au dépistage organisé qui se fait de 50 à 74 ans en population générale.
 - Cancer du col utérin, étant donné que ce cancer est essentiellement lié aux relations sexuelles et a été exceptionnellement rapporté chez les femmes déficientes intellectuelles [Satgé 2016], la décision d'un dépistage est à évaluer par le médecin qui suit la personne, en fonction de critères individuels.
- **Autres cancers, liés au polyhandicap**
 - Contre le cancer du bas œsophage, très souvent lié au RGO, dont le risque est d'autant plus marqué que le QI est inférieur à 35 en cas de Paralyse Cérébrale (PC) et de traitement antiépileptique [de Vire et al 2008] et parce que les symptômes peuvent être difficiles à repérer [de Veer et al 2008], une surveillance peut être effectuée par la pH-métrie.
 - Une infection gastrique chronique par *Helicobacter pylori* est d'autant plus probable que le séjour en institution médico-sociale a été long. Elle doit être recherchée pour prévenir les cancers de l'estomac.
 - Les cancers de vessie sont favorisés par l'inflammation chronique liée à la stase urinaire et aux infections répétées en cas de troubles urinaires neurologiques marqués. Une surveillance par cytologie urinaire est souhaitable, surtout en cas de paralysie cérébrale de type spastique et d'importante dysfonction urologique symptomatique.
 - Le cancer du testicule est dix fois plus élevé chez les hommes DIS et chez ceux qui présentent une PC associée à des comorbidités importantes, ainsi qu'une cryptorchidie surtout bilatérale. La surveillance est réalisable par palpation annuelle des testicules entre 15 et 40 ans par un professionnel de même sexe. Elle peut être complétée par une échographie en cas de doute [Peate et Maloret].

Pour la bonne pratique, il faut garder à l'esprit que tout type de cancer, même s'il est peu fréquent, peut survenir chez une personne avec polyhandicap. Il faut évoquer cette éventualité en cas de troubles et symptômes inhabituels, notamment de modifications inexplicables du comportement. Les symptômes peuvent être très différents de ceux habituellement rencontrés en population générale.

2.19.4 Traitement et pronostic

Des observations rapportées dans la littérature montrent que la prise en charge des cancers chez les personnes polyhandicapées est souvent difficile, du fait de vulnérabilités biologiques pour la

chimiothérapie, la radiothérapie, l'anesthésie d'une part, et des limitations psychiques qui réduisent la compliance des patients d'autre part.

Cependant elle reste possible et nécessite habituellement l'accompagnement d'un aidant. Du fait, probablement, de l'espérance de vie réduite de ces personnes au cours des années précédentes, il y a très peu de données sur les traitements et leurs résultats.

En conclusion, il est très important que les personnes polyhandicapées bénéficient du dépistage comme il est pratiqué dans la population générale pour les cancers du sein et du colon, et soient l'objet de mesures de surveillance ciblée pour l'œsophage, l'estomac, la vessie et les testicules du fait de leur risque propre. L'expérience quant aux traitements des cancers et aux résultats des traitements est actuellement très limitée.

3 Suivi de la personne Polyhandicapée (PPH)

3.1 Vie quotidienne

Dans la vie quotidienne, les personnes les plus expertes pour la surveillance et le soin d'une personne polyhandicapée sont celles qui s'en occupent chaque jour. Le médecin ne peut prendre les bonnes décisions que s'il est à l'écoute des personnes qui réalisent les actes de la vie quotidienne, famille, proches ou professionnels. L'observation du comportement de la personne a une importance très grande pour déclencher des investigations actives dès que l'état clinique se modifie.

3.1.1 Les actes du quotidien

- **Sur le plan social**

La vie quotidienne est une occasion pour la personne polyhandicapée de rencontre avec ses pairs, ou avec des aidants. L'institution est aussi une façon d'expérimenter la nécessaire séparation par rapport aux parents. Les signes d'affinité entre deux personnes sont à prendre en compte par les aidants, afin de les aider à expérimenter des interactions sociales. La vie quotidienne donne aussi à chacun des possibilités nombreuses d'exprimer des choix de vie : environnement personnel, préférences relationnelles...

La vie sociale est parfois source de souffrance psychique, lors de ruptures, et cela peut s'exprimer de façon classique, avec une tristesse, ou des troubles du comportement (cris, pleurs, stéréotypies pouvant aller jusqu'à l'automutilation), mais aussi de façon somatique : il faudra y penser en cas de manifestations épileptiques, digestives ou d'infections intercurrentes fréquentes et inexplicables.

- **La toilette**

Elle est source de bien-être et doit être conduite par des personnes expérimentées. L'installation doit permettre une manipulation douce et respectueuse, avec une explication parlée de chaque étape qui rassure la personne. La personne doit être bien positionnée en fonction des contraintes orthopédiques, pour éviter les postures douloureuses. Les conditions doivent être ergonomiques pour l'intervenant (hauteur du plan de toilette, objets nécessaires à portée de main).

Chaque partie du corps doit être examinée et lavée, séchée avec soin, en particulier tous les endroits d'accès difficile (mains fermées, plis des bras ou des genoux à angle aigu...), afin d'éviter les mycoses ou l'apparition d'escarres. On profitera éventuellement de la toilette pour réaliser les soins autour de la gastrostomie ou de la canule de trachéostomie. Ce moment peut être aussi un moment privilégié pour le massage abdominal quotidien d'aide au transit intestinal. En cas de douleurs neuropathiques, tout effleurement s'avère source de douleur, les gestes seront effectués avec un toucher plus profondément appuyé. Lorsque la toilette est source de douleurs importantes malgré la bonne qualité de prise en charge, il est possible de proposer une prémédication, ou en institution de réaliser la toilette sous MEOPA (DVD « le temps d'une toilette » – Philippe Pernes).

- **L'habillement**

C'est aussi un moment de participation possible de la personne et d'apprentissage des gestes de la vie quotidienne. De préférence les vêtements seront choisis avec la personne, privilégiant des textiles extensibles et des coutures fines. Ils doivent être lissés en fin d'installation, ne laissant pas de plis et surépaisseurs inconfortables ou irritantes.

- **Le positionnement de la personne**

Il relève des intervenants, doit être réalisé avec le plus grand soin, dans des conditions validées en consultation d'orthopédie, de MPR et/ou d'ergothérapie. L'appareillage doit être optimal : verticalisation, fauteuil avec corset-siège, matelas moulé, etc. Les changements de position dans la journée s'imposent. Des temps de liberté motrice au sol doivent être organisés pour la détente physique et psychologique et pour favoriser la motricité spontanée et la découverte de l'environnement matériel.

Les changements posturaux avant ou après les repas seront utilisés pour réguler la vidange gastrique et favoriser un transit régulier. Avant le repas, la personne est sur le côté gauche pendant 5 minutes afin d'évacuer l'air de l'estomac, après le repas la position assise doit être maintenue une à trois heures (car il

y a souvent parésie gastrique), puis une sieste sur le côté droit favorise la vidange gastrique. Chez ces personnes très souvent porteuses de reflux gastro-oesophagien, et *a priori* toutes suspectes de l'être, jamais de décubitus plat, toujours un certain degré de redressement global ou du tronc (au minimum 30 à 40°).

- **Les apprentissages**

Ils doivent être organisés au travers des activités de découverte du monde qui visent à développer les compétences de la personne polyhandicapée et à augmenter ses capacités émergentes : la compréhension et la prise en compte des lieux et du temps (Bataille 2011), l'apprentissage des aides aux déplacements et l'autonomie pour les actes essentiels de la vie. Les mêmes activités doivent être répétées suffisamment longtemps pour aboutir à de véritables acquisitions cognitives.

Toutes les activités de prise de conscience du corps permettent de nouveaux apprentissages, à travers plusieurs types de médiation : Snoezelen, Stimulation basale de Fröhlich (Rofidal 2017), musique, balançoire, flottaison, mais aussi les activités manuelles : poterie, peinture, et enfin toutes les activités physiques ou sportives adaptées : course en joëlette, équithérapie, piscine, parcours sportifs divers...

Ces activités sont aussi un vecteur de la participation à la vie sociale et d'inclusion pour les personnes polyhandicapées, en particulier les sorties ou activités partagées avec d'autres structures, quelles qu'elles soient (Desenfant 2010). Dans ce domaine peuvent être comprises toutes les sorties, à la journée (magasins, musées, concerts, restaurants...) ou pour des séjours plus ou moins prolongés en milieu inconnu (sports d'hiver, activités marines...)

3.1.2 Vie affective, intime et sexuelle

Il est fréquent que les parents, aidants, soignants soient déstabilisés ou interrogés par des manifestations de fonctions sexuelles, par exemple par des érections lors des changes ou lors de la toilette.

Entre nier les manifestations du corps au nom du tabou (autrefois) ou nous substituer en interprétant toute manifestation comme un besoin sexuel (aujourd'hui)... les Droits Sexuels proclamés par l'IPPF (International Planned Parenthood Federation/Fédération Internationale Pour la Planification Familiale³) sont ceux de toutes et de tous, que l'on vive avec un polyhandicap ou non.

Entre minimisation et dramatisation, valorisons :

- **L'identité sexuée...au détriment de la seule identité handicapée :**

Posons un regard le moins infantilisant possible sur le corps pubère puis adulte, faisons-leur ressentir leur identité garçon/fille puis jeune-homme/jeune femme, homme/femme ; soyons créatifs dans le choix des vêtements, osons jusqu'aux soins esthétiques, appelons-les de leur véritable prénom à la place des éternels surnoms, nommons les parties « privées » de leur corps... même si leur sens échappe : la parole humanise la relation.

- **La pudeur au détriment du corps intime exposé**

Aux toilettes et à la salle de bain : des gestes adaptés à la pudeur existante ou à l'impudeur non intentionnelle dûe au corps en grande dépendance : il y va de la dignité de la personne, en dépit de son éventuelle indifférence à cet égard. Consacrons-nous entièrement et exclusivement à la personne lors des soins intimes : face à sa nudité ne laissons pas d'autres tiers entrer, parler, regarder.

- **Le corps-désir au détriment du seul corps-prison**

Toute manifestation du corps intime ne doit pas être interprétée, de loin, comme le signe d'un besoin « sexuel » ! Néanmoins certain-e-s auront besoin de manipuler leur sexe en dépit de la protection urinaire indispensable. Ne resserrons pas trop cette dernière afin que la main puisse s'introduire... tout en sachant que dans un temps différé il faudra retirer cette même main et refermer la protection. Voire parfois... de guider la main dans l'ouverture voulue, parce certaines rigidités ou mouvements spastiques ne permettraient pas un geste autonome spontané. Sans jamais prodiguer d'aide directe pour de la

³ Site Droits Sexuels : planning-familial.org

masturbation ! Par ailleurs, laissons-leur un temps pour ce contact intime avec soi-même, en dehors du temps collectif ou familial, en veillant toutefois à ne pas les oublier... ils ne nous appelleront pas !

- **Les touchers affectifs entre pairs au détriment du seul contact avec les accoudeurs du fauteuil**

Pourquoi ne pas les rapprocher parfois, afin qu'une bribe du ressenti de la chaleur et de la texture de la peau d'autrui existe aussi dans leurs existences restreintes. Grâce à ces prudes « corps à corps » (sans mise à nu et hors de tout contact sexuel) le relationnel s'exprime entre pair-e-s, puisque la parole leur fait défaut. Tout en les assistant de près afin que leurs gestes souvent maladroits, voire imprévus, ne provoquent pas d'inconfort moteur.

- **La tendresse en institution au détriment de « la juste distance » enseignée**

Leur profond besoin d'attachement est vital (et bien éloigné de l'attachement amoureux) et il se nourrit grâce à la « juste proximité » : sans infantiliser, sans emprisonner, sans exciter non plus. « Tout désir d'aimer est aussi désir d'être aimé »⁴ dicte l'amour inconditionnel... Elan affectif qui se doit d'être échangé entre eux et nous.

- **En résumé, entre déni du corps sexué et hypersexualisation...**

Laissons-nous ébranler dans nos croyances et acceptons l'incertitude des confrontations⁵. Le travail qui *leur* et *nous* est demandé est souvent du côté de l'imagination, de la créativité et certainement d'une très grande attention à l'autre. Cette dernière doit faire l'objet de réflexions et de discussions ouvertes au sein de toute équipe soignante / éducative / thérapeutique, au vu de la sexualité de la personne polyhandicapée déclinée entre les mains de si nombreux tiers accompagnants. Il est indispensable de se concerter et de faire une analyse critique de nos diverses résonances personnelles, sans toutefois augmenter la propension au doute, ni tomber dans la banalisation. Ni à l'inverse dans un zèle disproportionné.

Enfin, la grande dépendance entraîne une particulièrement grande vulnérabilité à l'égard des *abus sexuels* : les sexualités de tous les protagonistes entrent en jeu dans les interactions de la prise en charge quotidienne.

Les formations ne doivent pas rester muettes à cet égard : cette prévention délicate se doit d'être dite et répétée pour les professionnel-le-s et elle devrait également être abordée avec les familles. En effet, par définition, la personne polyhandicapée ne pourra pas s'exprimer à cet égard. Pour se déterminer à réagir de la manière la plus adéquate, professionnels et parents n'auraient pas à s'enfermer dans la solitude et le silence.

3.2 Modalités d'accès aux soins

Les personnes en situation de handicap relèvent du système de santé de droit commun pour l'ensemble de leurs soins. Cependant, de réelles difficultés sont présentes sur plusieurs niveaux du parcours : difficultés d'accès physique à certains lieux, difficultés de communication, place insuffisante accordée à l'entourage du patient et à son expertise propre, problème de coordination des professionnels des différents secteurs (sanitaire, médico-social et social). Les axes d'amélioration sont nombreux, notamment dans le champ de la coordination des soins, afin d'éviter des situations de rupture, avec une vulnérabilité particulière chez les adultes en situation de polyhandicap (HAS 2017).

La personne polyhandicapée exprime rarement une volonté de soins, le rôle de l'entourage familial ou professionnel est de l'aider à y parvenir au mieux de ses capacités de compréhension et d'expression. Pour cela il doit être entendu, la loi du 4 mars 2002 le précise, que ce soit en tant que représentants légaux pour les parents d'un enfant mineur, en tant que tuteurs ou proches pour l'entourage d'une personne majeure.

⁴ Citation de Jacques LACAN, tirée d'un cours de psychologie en Pédagogie Curative, Suisse.

⁵ Programme « DU CŒUR AU CORPS », Prix Suisse de Pédagogie Curative et Spécialisée, destiné aux éducateurs, soignants, enseignants, thérapeutes, parents, directions et leurs adjoints. Formation interactive, basée sur les situations de vie rencontrées dans le quotidien institutionnel et familial, comprenant trois niveaux d'approfondissements. Contact : <https://www.catherineagthe.ch>

Les accompagnants professionnels ont souvent un rôle à jouer s'ils connaissent la personne au quotidien, ils peuvent aider le personnel hospitalier à décrypter les demandes du patient polyhandicapé.

3.2.1 Consultations longues et pluridisciplinaires

• Intérêt des dispositifs de consultations dédiées

Ils se mettent en place progressivement sur le territoire national, à l'initiative de la DGOS (instruction 2015), relayée par les ARS. Ils visent à faciliter et organiser le parcours de soins des personnes pour lesquelles la situation de handicap rend trop difficile le recours aux soins dans les conditions habituelles, et permettent de répondre aux besoins non couverts pour des soins courants somatiques non liés à leur handicap. Leur fonctionnement impose une coordination avec l'amont et l'aval de la prise en charge tant sanitaire que médico-sociale, une organisation coordonnée pluriprofessionnelle dans un cadre adapté. Le dispositif peut s'accompagner d'équipes mobiles, peut organiser des consultations délocalisées dans le secteur médico-social, et peut s'appuyer sur la technologie de télémédecine.

Les dispositifs de consultations dédiées bénéficient d'aides financières : revalorisation de certaines consultations, financement de temps de coordination médical et paramédical. Ils sont soumis à une évaluation dans le cadre de la démarche qualité. L'objectif est d'offrir une synthèse de l'état de santé de la personne polyhandicapée, l'orienter vers les bons professionnels et coordonner ce suivi.

Il reste à améliorer la visibilité de ces dispositifs pour les familles, et pour les professionnels par des guides appropriés, dont certains sont publiés par des collectivités territoriales (Seine Saint Denis 2015).

• Points de vigilance

Une vigilance particulière est attendue sur les points d'organisation suivants :

- Préparation de la consultation en amont, en associant les aidants, pouvant intégrer des visites blanches (visite des locaux, rencontre des professionnels, utilisation des équipements)
- Réduction du délai d'attente (anticipation des formalités administratives, installation directe sans passer par la salle d'attente...)
- Participation de l'aidant familial ou professionnel à la consultation (démarche courante en pédiatrie, encore insuffisante dans le secteur adulte)
- Utilisation d'une communication adaptée : pictogrammes, « santé-bd », ...
- Intégration de consultations longues
- Organisation de consultations pluridisciplinaires
- Organisation de soins et de bilans lors d'hospitalisations de jour. Accès facilité aux plateaux techniques
- Consultations et soins accompagnés par l'infirmière de coordination du dispositif : évite les attentes, assure une continuité rassurante
- Utilisation de lieux et matériels adaptés : ambiance plus sereine
- Utilisation du MEOPA pour certains soins, notamment les soins dentaires
- Formation des personnels hospitaliers à l'accueil des personnes polyhandicapées.

3.2.2 Dépistage et prévention des maladies chroniques, bilan annuel minimal

La personne polyhandicapée doit bénéficier d'un dépistage et d'une prévention des complications spécifiques à son état mais également des pathologies chroniques habituelles que l'on dépiste et prend en charge pour la population générale.

• Vaccination

La vaccination selon le calendrier vaccinal est recommandée pour prévenir les maladies qui pourraient être très graves chez ces enfants puis adultes fragiles. L'épilepsie n'est pas une contre-indication à la vaccination (y compris la vaccination anticoquelucheuse). Une attention particulière sera portée à la gestion de la fièvre post-vaccinale. En cas d'épilepsie sévère et non contrôlée, il faut prendre les recommandations du neurologue ou neuropédiatre. Les vaccinations antigrippale et antipneumococcique sont fortement recommandées.

- Dépistages sensoriels (visuel et auditif) doivent être menés précocement par des praticiens qui peuvent prendre en charge ce type de patients. Ils doivent être renouvelés devant toute

modification de comportement. Le but est de mieux connaître leurs capacités de communication et ainsi d'adapter la prise en charge. Il est également important d'éviter un sur-handicap lorsque cela est possible.

- Un bilan auditif doit être fait dans l'enfance et sera renouvelé au besoin à l'âge adulte pour tenir compte de l'évolutivité potentielle de la déficience ou pour dépister une déficience auditive débutant plus tardivement.
- Sur le plan visuel, le suivi et le dépistage des troubles neurovisuels et ophtalmologiques sera précoce et renouvelé en fonction des troubles chez l'enfant. Il doit être repris chez l'adulte pour dépister les complications (aggravations visuelles, glaucome ...).

- **Constantes cliniques de base**

Compte tenu d'une homéostasie souvent particulière chez les personnes polyhandicapées, une bonne connaissance de l'état clinique de base du patient par des mesures répétées chez l'enfant des température, fréquence cardiaque, tension artérielle et saturation est nécessaire. C'est à partir de ces valeurs qu'il est possible de mieux dépister les pathologies intercurrentes, en particulier infectieuses. Le dépistage de l'hypertension doit être proposé comme dans la population générale, en adaptant la circonférence du brassard.

- **Appareil digestif**

- Le suivi bucco-dentaire est plus rapproché que dans la population générale, tous les 6 mois chez l'enfant, il reste souhaitable tous les ans chez l'adulte. Le dépistage et la prise en charge des troubles orthodontiques et dentaires (tartre / caries) sont importants sur le plan de l'alimentation, du confort, de la prévention des complications infectieuses.
- Un dépistage et une prise en charge des troubles digestifs, en particulier de la constipation et du reflux gastro-œsophagien sont recommandés dès l'enfance et doivent se poursuivre chez l'adulte. Un suivi spécifique est nécessaire chez le patient porteur d'une gastrostomie, deux fois par an chez l'enfant, et annuellement chez l'adulte. Le dépistage des cancers digestifs sera discuté chez l'adulte en fonction de l'âge, avec une attention particulière pour le cancer de l'œsophage qui est favorisé par le reflux chronique.
- Le dépistage et la prise en charge des difficultés d'alimentation et de déglutition sont pluri disciplinaires (orthophoniste / ORL ...) et peuvent être nécessaires dès l'enfance. Une réévaluation régulière chez l'adulte est nécessaire car les difficultés augmentent avec l'âge.
- La surveillance de l'état nutritionnel est systématique, elle doit être réévaluée en cas d'amaigrissement ou de prise de poids excessive, mais doit tenir compte de l'état d'équilibre propre à chaque personne polyhandicapée.

- **Suivi endocrinien**

- Sur le plan endocrinien, l'enquête et le rythme des examens sont orientés par la clinique. Dans l'enfance, les troubles pubertaires, l'hypogonadisme et l'insuffisance ovarienne seront surveillés. Les troubles thyroïdiens doivent faire l'objet d'un dépistage au moindre doute car les signes cliniques sont difficiles à individualiser chez la personne polyhandicapée.
- La recherche d'un diabète chez l'enfant ou l'adulte doit être faite au moindre doute par le bilan sanguin car la clinique est trompeuse, et doit être systématique en cas d'antécédent familial ou en cas d'aggravation inexplicée de l'état de santé. La recherche d'une dyslipidémie peut se faire dès l'âge de 20 ans comme dans la population générale.

- **Suivi gynécologique et urologique**

- Le suivi gynécologique est orienté par les problématiques hormonales (anomalies pubertaires, troubles des menstruations) à l'adolescence. La consultation de gynécologie doit être facilement demandée auprès d'un gynécologue expérimenté qui fera un examen gynécologique adapté chez les adolescentes. A l'âge adulte, le dépistage des cancers de la femme doit être fait. Pour le cancer du sein, les examens sont adaptés aux difficultés de réalisation (palpation / échographie / mammographie si elle est possible).

- Sur le plan vésico-sphinctérien, les examens seront orientés par la clinique. Un catalogue mictionnel renouvelé avec recherche de résidu post-mictionnel, chez l'enfant et chez l'adulte, permet de vérifier la bonne vidange vésicale (bladder scan). La bandelette urinaire, voire l'ECBU, seront faits au moindre doute et devant une modification du comportement urinaire ou général. Une échographie chez l'enfant permet de vérifier la normalité de l'appareil urinaire et chez l'adulte de dépister des reflux vésico-urétéraux ou lithiases asymptomatiques.
- **Suivi neurologique et psychiatrique**
 - Sur le plan psychologique et psychiatrique, un suivi est recommandé dès l'enfance, en particulier lorsqu'il existe des troubles de l'humeur ou des troubles du comportement.
 - Sur le plan neurologique, le suivi neurologique débute chez l'enfant et se poursuit chez l'adulte en fonction de la clinique (épilepsie, mouvements anormaux...). Un électroencéphalogramme sera demandé en cas de suspicion d'épilepsie et renouvelé en fonction de l'évolution de l'épilepsie et des traitements.
 - L'imagerie cérébrale est systématique chez l'enfant pour le diagnostic et elle est adaptée à l'âge. Chez l'adulte une imagerie cérébrale de référence est souhaitable (scanner simple parfois), surtout s'il n'y a pas d'accès à l'imagerie infantile ou si celle-ci a été faite très précocement dans la vie de l'enfant. Cette imagerie sera discutée en fonction du rapport contrainte/bénéfice. En cas de dérivation cérébrale, l'imagerie par radiographie de la valve et scanner cérébral sera adaptée à l'âge et à la clinique.
- **Suivis biologiques**
 - Un bilan sanguin annuel est recommandé chez l'enfant comme chez l'adulte pour dépister les complications des traitements médicamenteux, dépister l'anémie, les carences vitaminiques, les troubles endocriniens, ioniques ...
 - Le dépistage de l'ostéoporose pourra se faire dès la petite enfance en fonction de la clinique et des contraintes orthopédiques, avec un suivi adapté à l'âge et aux éventuels traitements. L'ostéodensitométrie a un grand intérêt dans ce cadre. Une recherche de fracture se fera par un bilan radiologique ciblé au moindre doute et ce quel que soit l'âge, en particulier les fractures vertébrales.
- **Autres suivis**
 - Le bilan respiratoire est systématique dès l'enfance et s'adapte à la clinique, avec une réévaluation annuelle.
 - Sur le plan ORL, il convient de dépister au moindre doute chez l'enfant et chez l'adulte les complications ORL classiques (otites, sinusites ...).
 - Le bilan orthopédique avec l'imagerie radiographique du squelette sera mené dès l'enfance en particulier pour le rachis et le bassin. Idéalement, le suivi MPR est annuel chez l'enfant au minimum et sa fréquence dépend de la clinique chez l'adulte (rééducations / appareillage / installations / discussions chirurgicales ...).
 - Le dépistage des troubles du sommeil et des troubles ventilatoires nocturnes dépend de la clinique, y compris chez l'enfant.
 - Sur le plan cutané, le suivi dépendra de la clinique. Toute altération de la peau ou du cuir chevelu doit faire l'objet d'un diagnostic (escarre, macérations, mycoses, poux...).

Le modèle de suivi médical, à adapter au patient polyhandicapé, est précisé dans le tableau ci-dessous.

- Modèle de suivi : Parcours de soin polyhandicap (Source : Dr Celia Rech)

Parcours de soin polyhandicap – Proposition de suivi à adapter au patient						
Items	Fonction clinique	3 mois	6 mois	1 an	3/ 5 ans	Précisions
Généraux						
Poids Taille		X		X		Courbe poids taille -> fin de croissance
IMC		X				Intérêt pour le suivi longitudinal et l'évaluation nutritionnelle
Périmètre crânien enfant				X		Et plus en début de vie
Température de base / FC / TA / Saturation	X	X				Connaissance de l'état de base de l'enfant ou de l'adulte
Suivi Ophtalmologique						
Bilan visuel					X	
Suivi Auditif						
Bilan auditif enfant					X	Examen clinique, Potentiels évoqués auditifs Audiométrie subjective
Bilan auditif adulte	x					
Suivi Bucco-dentaire						
Enfant			x			Bilan clinique/ soins en milieu adapté parfois sous anesthésie +/- imagerie
Adulte				x		
Suivi Gastro entérologie						
Reflux gastro-oesophagien				X		Eventuelle pHmétrie et/ou fibroscopie sur signes d'appels d'un reflux gastro-œsophagien. Dépistage de l'Helicobacter pylori si symptômes digestifs hauts rebelles au traitement (IPP)
Constipation				X		Suivi clinique / ASP au besoin / autres
Suivi gastrostomie			X			Adaptation de la nutrition / Changement de bouton / biologie : alb , pré alb...
Suivi Gynécologique						
Bilan gynécologique	X				x	A la puberté et dépistage des cancers de la femme
Suivi Endocrinien						
Dépistage des troubles endocriniens	X					troubles thyroïdiens / insuffisance anté hypophysaire / hypogonadisme / insuffisance ovarienne/ troubles pubertaires
Suivi Vésico sphinctérien						
Bilan vésico sphinctérien				X		Catalogue mictionnel avec recherche de résidu (bladder scan), ECBU, Bandelette +/-
					X	Echographie vésico-rénale (retentissement d'une vessie neurologique) tous les 3 à 5 ans
	X					Bilan urodynamique
Etiologie et génétique						
Enfant	X					Bilan initial
Si pas d'étiologie					X	Se reposer la question de l'étiologie et en cas de désir de grossesse des parents / fratrie

Texte du PNDS Générique Polyhandicap

Items	Fonction clinique	3 mois	6 mois	1 an	3/ 5 ans	Précisions
Troubles de déglutition						
Dépistage	X					Clinique / Avis ORL / Orthophoniste spécialisée / examens spécifiques
Suivi Neurologique						
Diagnostic, évaluation, prise en charge globale	X					Suivi Neuro pédiatrique puis Neurologique au minimum annuel enfant puis dépend de la clinique
Suivi épilepsie				X		EEG / EEG de sommeil : première crise et modifications des crises
Imagerie cérébrale enfant	X					Diagnostic ou évolutivité
Imagerie cérébrale adulte	X					Au moins une et en cas de modification neurologique
Imagerie de dérivation cérébrale	X					Imagerie de référence valve et cerveau et suivi de dérivation
Suivi Psychologique et Psychiatrique						
Consultation psychologue/ psychiatre	X					A adapter aux besoins et inclure les proches parents, fratrie, aidants
Suivi en Médecine Physique et réadaptation (MPR)						
Bilan MPR pédiatrique			X	X		
Bilan MPR adulte	X			X		Rythme de suivi à adapter / adulte
Radiographie du squelette	X					Dépend de la clinique, de l'âge, de la croissance – Selon avis MPR / orthopédiste
Grand appareillage enfant				X		
Grand appareillage adulte					X	
Fauteuil roulant				X	X	En fonction de l'âge et de la clinique
Chaussures orthopédiques				X		
Suivi Chirurgie Orthopédique						
Suivi orthopédique pédiatrique et adulte	X					En collaboration avec le MPR - suivi rachis et membres
Suivi Ostéoporose						
Ostéodensitométrie - Bilan biologique spécifique	X				X	Dépistage et surveillance en fonction de la clinique et des traitements
Imagerie osseuse radio scanner	X					Au moindre doute de fracture
Suivi Biologique						
Bilan biologique				X		NFS, ferritine, albumine, préalb., iono sanguin, urée créat, 25 OH vitamine D, calcium, phosphore, phosphatase alcaline, magnésium. En cas d'anémie macrocytaire ou dénutrition sévère : vitamine B12, folates
Bilan biologique spécifique	X					Suivi des effets secondaires des traitements neuroleptiques, antiépileptiques, antispastiques (bilan hépatique, pancréatique, lipidique, glycémique, prolactine) Bilan d'asthénie - Dosage des antiépileptiques
Suivi Respiratoire						
Adaptation de la prise en charge respiratoire				X		Bilan respiratoire - imagerie – bilan sanguin – capnie - saturométrie
Suivi Cardiologique						
ECG , Echographie cardiaque				X		En fonction de la clinique et de l'étiologie
Troubles du sommeil						
Dépistage des troubles du sommeil et des troubles ventilatoires nocturnes	X					Clinique/agenda du sommeil/actimétrie/polysomnographie/oxygénométrie/capnométrie transcutanée nocturne
Troubles de la communication					X	Selon besoin
Fonctions cognitives					X	

3.2.3 Conditions de réalisation des examens paracliniques

Les conditions de la réalisation des investigations paracliniques doivent être systématiquement interrogées, ainsi que l'évaluation de la balance bénéfico-risque, selon la nature et la justification des examens envisagés. La famille ou les proches peuvent être associés chaque fois que possible pour faciliter la réalisation des examens.

Les examens pouvant déboucher sur une modification de la prise en charge ou sur un traitement symptomatique sont à prioriser : recherche de cause de douleur dont le mode de révélation peut être un comportement défi, par exemple.

Le développement des « consultations dédiées » permet un accès simplifié à des plateaux techniques d'imagerie : créneaux dédiés, temps allongé, prémédication adaptée, présence d'un aidant familial, matériel pour les transferts... Certains examens doivent être pratiqués sous anesthésie générale. Une organisation coordonnée de plusieurs gestes lors d'une même anesthésie commence à émerger. Elle permettrait de combiner une fibroscopie digestive et une consultation +/- soins dentaires par exemple.

3.2.4 Télémédecine et nouvelles technologies

L'objectif de la télémédecine pour les personnes polyhandicapées est de faciliter un suivi régulier afin de prévenir au maximum la survenue de complications qui mettent leur santé en danger, et conduisent la plupart du temps à des hospitalisations répétées et/ou prolongées. Ceci constitue un des grands axes de la stratégie quinquennale de l'évolution de l'offre médico-sociale, sur le volet polyhandicap.

Une évaluation réalisée en 2014 par le Dr. Hully, le Pr Billette de Villemeur et le CESAP dans 9 centres différents a permis de voir que 18% de ces patients n'avaient aucun suivi neuropédiatrique, et parmi les enfants ayant un neuropédiatre référent, 40% n'avaient eu aucune consultation avec leur médecin référent au cours de l'année précédente, situation paradoxale pour une population dite fragile et à risque.

L'étude de la cohorte Eval-PLH française coordonnée par le Pr Billette de Villemeur a permis de recruter 875 patients séparés par l'âge (enfants jusqu'à 25 ans N=545) et adultes vieillissants (N=474) sur un service hospitalier neuropédiatrique (Hôpital Trousseau), une entité CESAP représentant le médico-social ambulatoire/IME et 5 SSR dédiés au polyhandicap dont 4 dépendants de l'AP-HP. Sur les 875 patients, 400 relèvent de l'ambulatoire ou d'IME (Rousseau 2018). Elle confirme les besoins médicaux importants de ces patients et la lourdeur de leur prise en charge, qui augmentent avec l'âge.

La télémédecine est une nouvelle activité médicale avec une dimension écologique du soin dans le sens où la personne est vue dans son environnement habituel, et l'avis des professionnels de santé de proximité partagé avec les parents et les médecins experts. Ceci limite l'utilisation des transports médicaux coûteux et épuisants pour la personne, et participe à la formation continue de l'équipe de soins de proximité. Ces téléconsultations ne remplacent pas une consultation classique mais constituent une nouvelle activité médicale au bénéfice de la personne et des services de proximité qui la suivent.

Une expérimentation de téléconsultations neuropédiatriques chez les enfants polyhandicapés (TLM polyhandicap) a été conduite entre 2015 et 2018 (co-pilotée par le CESAP et l'AP-HP). Au cours de cette téléconsultation, les partenaires échangent de façon directe en visio-conférence, sur un réseau informatique sécurisé, ce qui permet de croiser les regards et de proposer ensemble un plan de soins personnalisé et adapté pour chaque enfant (Billette de Villemeur 2017).

Sur 118 téléconsultations réalisées sur les 2 sites pilotes, les motifs de consultation étaient le suivi systématique (35.5%), la gestion d'une épilepsie (48.3%), des troubles du comportement (11.8%), un problème de nutrition, de sommeil, de douleurs, la préparation à une chirurgie ou une hospitalisation programmée. Ainsi, 70% des téléconsultations ont abouti à une adaptation thérapeutique sur prescription. Des sites d'accompagnement pour la mise en place de ces nouvelles technologies commencent à voir le jour, ils contribuent à développer des réponses spécifiques au polyhandicap.

3.2.5 Hospitalisations : quelques précautions à respecter

Les personnes polyhandicapées sont toutes susceptibles d'être hospitalisées, il y a donc lieu de s'y préparer. Chaque personne polyhandicapée (par le biais des aidants familiaux ou professionnels) doit détenir son propre dossier médical informatisé (DMP, passeport santé ou carnet de santé spécifique).

Le secret professionnel peut être partagé au sein de l'équipe de soins, prise au sens de la loi Santé du 26 janvier 2016, il englobe donc tous les professionnels travaillant avec la personne au quotidien, à domicile ou en établissement médico-social.

Les outils d'orientation comme le logiciel Via Trajectoire doivent être connus des aidants, et des professionnels du médico-social, afin de trouver rapidement l'établissement qui pourra accueillir de façon adaptée la personne en question.

- **Favoriser les hospitalisations programmées**

Cela permet d'améliorer la qualité des soins :

- Si possible organiser des entrées directes pour des patients déjà connus/fragiles
- Établir la « liste du matériel adapté » avec l'aidant, avant l'hospitalisation
- Vérifier auprès de l'aidant si nécessité d'un accompagnement 24h/24h en vue d'une chambre individuelle
- Préparer l'accompagnement de la famille au complet (ex : autres enfants à la maison)
- Utiliser les hospitalisations de jour, et parfois différer l'entrée de 24 ou 48 heures pour accueillir le patient dans les meilleures conditions
- Promouvoir les hospitalisations à domicile (HAD) chaque fois que possible pour éviter à la personne des transports inconfortables ou dangereux
- Utiliser les équipes mobiles de soins chaque fois que possible comme alternative.

- **Conditions à respecter**

Pour tout établissement de santé, l'accueil des personnes handicapées, et en particulier polyhandicapées, nécessite de respecter les recommandations HAS publiées en 2017 :

- Assurer la continuité du parcours entre l'amont et l'aval de l'hospitalisation
- Veiller à l'accessibilité au sens large
- Favoriser et formaliser la place de l'aidant
- Changer les représentations et développer les compétences en interne
- Fédérer les équipes autour d'un projet de changement.

Deux outils intéressants pour les établissements de santé, en vue d'améliorer la qualité de l'accueil des personnes polyhandicapées au sein de l'établissement : la *check list* des outils pour l'équipe de direction, et la grille patient-traceur.

Les établissements de santé doivent aussi permettre à tous les personnels des établissements sanitaires ou médico-sociaux de se former sur la bientraitance dans la relation d'aide à l'autonomie, afin d'être prêts à accueillir les personnes, à dépister les risques et à réagir collectivement pour stopper les situations de maltraitance si elles sont repérées à un moment quelconque du parcours de santé de la personne polyhandicapée (note d'orientation Piveteau 2019).

- **L'hospitalisation en urgence**

En cas d'urgence, les établissements de santé doivent être prêts à réagir de façon adaptée :

- Contacter des référents ou équipes « Handicap » au sein de l'hôpital
- Avoir à disposition dans le service d'urgence une *check list* de ce qu'il faut évaluer ou mettre en place rapidement lorsqu'on reçoit une personne polyhandicapée (cf expérience Handisanté 13) pour :
 - Installer immédiatement le patient sur un lit avec matelas anti-escarres
 - Accueillir l'aidant et lui permettre de rester en continu auprès de la personne polyhandicapée
 - Évaluer la douleur, la soulager
 - Établir un score de Braden (sert à évaluer le risque d'escarre)
 - Penser à ajouter une albuminémie, pré-albuminémie, PCR/CRP (protéine C réactive) dans le bilan sanguin d'entrée, si doute sur l'état nutritionnel.

3.3 Recommandations particulières

3.3.1 Respecter les situations d'équilibre

Les personnes polyhandicapées ont parfois une homéostasie en dehors des normes habituelles. Les situations inhabituelles les plus fréquentes sont des constantes vitales à l'état de base (au repos ou durant le sommeil) en dehors des normes pour l'âge. Il peut s'agir d'une température inférieure à 36°C, d'une pression artérielle basse, d'un pouls très lent. Il est aussi fréquent que la saturation sanguine en oxygène soit inférieure à 90, voire à 85 %. Si ces constantes vitales sont régulièrement retrouvées chez une même personne polyhandicapée avec les mêmes valeurs hors norme, en dehors de décompensation ou de maladie intercurrente, il faut les accepter comme la situation d'équilibre de la personne.

Il est aussi fréquent que la taille soit très inférieure à la normale pour l'âge ou que le poids soit très inférieur à ce qui est attendu au vu de la taille et de l'âge. Il faut toujours s'assurer, notamment pour le poids, que ces valeurs inhabituelles ne sont pas en rapport avec une dénutrition sévère, et vérifier les marqueurs biologiques de la dénutrition. Pour chaque personne, il est important de définir le poids de forme, qui doit devenir le poids de référence de la personne.

Il est très important de ne pas tenter de corriger ces valeurs d'équilibre pour un enfant donné en cherchant par des traitements à les ramener à la norme admise. En effet, au mieux ces tentatives sont inefficaces et l'enfant retourne à son état d'équilibre dès que l'on cesse les traitements, ou y reste malgré les traitements. Mais les tentatives de correction de ces valeurs anormales par rapport aux valeurs de référence, parfois au prix de traitements agressifs, risquent d'induire des dégradations sévères de l'enfant voire lui faire courir un risque vital.

Il faut donc se rappeler que la maladie est parfois un nouvel équilibre homéostatique qu'il est dangereux de vouloir corriger de façon intempestive, ce que Canguilhem avait bien défini dans sa thèse de médecine en 1943, et qui reste parfaitement valide aujourd'hui (Canguilhem Georges, 2013).

3.3.2 La transition enfant-adulte

La transition enfant-adulte est un passage important pour des raisons à la fois physiques, psychologiques et d'organisation. La puberté bouleverse les équilibres patiemment construits dans l'enfance, les nécessaires changements de groupe, de lieu de vie, apportent des changements qui peuvent être brutaux (place dans une MAS à prendre dans le mois ou la semaine qui vient...) et souvent irréversibles, la coordination médicale est parfois difficile à organiser dans le secteur « Adultes ».

La recommandation SOFMER parue en 2012⁶ et labellisée par la HAS apporte quelques éléments de réflexion (voir présentation schématique en début de recommandation) :

- Effectuer si possible les transitions médicales dans des périodes de stabilité
- Organiser des consultations en binôme pédiatre – médecin Adulte
- Trouver le médecin traitant « Adulte » avant la sortie de l'établissement « Enfant » et bien déterminer son rôle de coordination des soins
- Développer des outils d'aide à l'accompagnement au sein des structures d'adolescents
- Définir un « programme de transition » connu du jeune, de ses parents, et des établissements sanitaires ou médico-sociaux concernés
- Développer une éducation à la santé pour de meilleures connaissances et compréhension de son corps par l'adolescent puis le jeune adulte
- Préparer les changements administratifs et informer les parents et le jeune, en particulier sur la tutelle, avant l'âge de 18 ans
- Proposer aux parents d'adolescents des groupes de parole au sujet de cette transition.

⁶ SOFMER, Handicaps moteurs et associés : le passage de l'enfant à l'adulte. Enjeux médicaux et médico-sociaux dans la période 15-25 ans : « Recommandations pour la Pratique Clinique avec débat public », Juillet 2012

3.4 Education thérapeutique et promotion de la santé

L'éducation thérapeutique à destination des patients en situation de polyhandicap s'adresse aux parents et aux aidants qui vivent avec la personne polyhandicapée

Les objectifs principaux des programmes d'éducation thérapeutique sont :

- Former les parents et aidants aux techniques de soins spécialisés qui sont nécessaires dans la vie quotidienne (par exemple, techniques d'aspiration nasopharyngée, soins de trachéotomie, prévention d'escarres, gestion de l'alimentation par voie orale ou par une gastrostomie, prévention des fausses routes, analyse et prise en charge de comportements douloureux)
- Former les parents-aidants au dépistage et à la prise en charge de situations urgentes (par exemple, fausses routes, états d'agitation aiguë), et donc à améliorer la sécurité des malades en situation de polyhandicap.

Différents programmes d'éducation thérapeutique sont développés en milieu hospitalier (court séjour ou moyen séjour). Ils sont personnalisés et adaptés à chacun des patients, à travers un contrat pédagogique établi avec les parents-aidants.

Les séances d'éducation thérapeutique sont organisées en groupe pour favoriser l'échange d'expériences des parents-aidants, ou en individuel, en particulier lorsqu'on prépare avec les familles un retour à domicile après un séjour prolongé en hospitalisation (par exemple lors des changements de sonde d'alimentation ou de trachéotomie, des traitements d'urgence d'une crise d'épilepsie prolongée, de l'adaptation de l'oxygénothérapie).

L'évaluation de l'éducation thérapeutique se fait en consultation physique, et de plus en plus lors de consultation en télémédecine ce qui permet une interaction étroite avec le personnel des centres médico-sociaux dans lesquels vivent les patients en situation de polyhandicap (Gaudon P., GPF, 2015)

3.5 Iatrogénies

Est iatrogène tout trouble ou maladie provoqué(e) non seulement par une thérapeutique médicamenteuse, mais aussi par tout acte médical, même en l'absence d'erreur médicale.

3.5.1 Iatrogénie médicamenteuse

• Polymédication

Du fait de ses pathologies multiples, la personne polyhandicapée est le plus souvent polymédicamentée. Lors d'une étude réalisée au Centre Antoine de St Exupéry de Vendin le Vieil (62) sur 87 dossiers de personnes polyhandicapées enfants et adultes, nous avons retrouvé une utilisation très fréquente en traitements de fond de 12 classes thérapeutiques utilisées directement en rapport avec les pathologies rencontrées dans le polyhandicap (hors antiépileptiques étudiés par ailleurs, classement sans ordre de fréquence de prescriptions).

Le tableau 1 résume pour chacune des classes leur AMM, les précautions d'emploi et les effets secondaires principaux observés (*Annexe 4, cf en lien avec chapitre 3.5, tableau 1*).

• Emploi de médicaments hors AMM

Certains médicaments sont employés hors AMM chez l'enfant, soit hors indication thérapeutique (Clonidine), soit hors indication d'âge (thérapeutique non recommandée dans cette tranche d'âge ou forme galénique non appropriée avant 6 ans (la Tétrabenazine, employée dans les dystonies, n'est pas recommandée avant 18 ans, alors que son bénéfice est indéniable ; de même les bisphosphonates n'ont pas d'AMM chez l'enfant mais leur usage relève de la juste prescription)

Certains antiépileptiques n'ont une AMM que chez l'adulte (Prégabaline), après 16 ans (Lacosamide) ou 12 ans (Perampanel, Gabitril, Gabapentine en mono thérapie de première intention).

• Posologies employées parfois importantes

Certains antidystoniques, antiépileptiques, IPP.

- **Erreurs médicamenteuses possibles**

Du fait de la polymédication et de formes galéniques non adaptées à l'enfant, des erreurs d'administration sont possibles. Les effets indésirables et les précautions d'emploi de ces médicaments sont résumés dans le tableau 2 (*Annexe 4, cf en lien avec chapitre 3.5, tableau 2*). Il faut garder à l'esprit que chaque médicament a ses effets secondaires propres, et que leur utilisation conjointe augmentera les effets délétères, notamment au niveau de la vigilance.

Toute prescription devra tenir compte du contexte médical global de la personne, de la balance bénéfice/risque, des effets secondaires possibles, de la compatibilité avec les thérapeutiques existantes. Le traitement devra être réévalué très régulièrement afin de ne pas continuer une médication inutile ou engendrant des effets secondaires trop importants. L'on sera amené également à essayer de simplifier le traitement (antiépileptiques notamment)

Certains effets secondaires particulièrement gênants pour le confort de la vie quotidienne de la personne doivent être systématiquement recherchés : constipation, rétention urinaire, sécheresse buccale, hypersalivation, encombrement bronchique, hypocalcémie, syndrome grippal (*Annexe 4, cf en lien avec chapitre 3.5, tableau 2*). Il est aussi nécessaire de prêter attention aux horaires d'administration, notamment nocturnes.

3.5.2 Iatrogénie liée aux actes médicaux

Tout acte médical doit tenir compte de la globalité de la personne, du but recherché, des effets nuisibles possibles, de son retentissement dans la vie quotidienne de la personne sur son confort et sa qualité de vie, de l'avis éclairé des parents ou responsables légaux.

Ceci est valable notamment pour certains actes quotidiens (bien poser les indications de sondages urinaires intermittents par exemple), pour les indications d'interventions chirurgicales, qui doivent être posées en équipe pluridisciplinaire : une hanche correctement centrée après chirurgie peut rester ou devenir douloureuse.

4 Parcours de vie et accompagnement

4.1 Place de la personne et de ses proches

4.1.1 Rôle des parents

Pour l'enfant polyhandicapé comme pour tout enfant, les parents disposent jusqu'à la majorité de l'autorité parentale et ils doivent garantir la sécurité, l'hébergement, la santé, et l'éducation. Les besoins d'un enfant polyhandicapé sont tels que les parents vont devoir faire face au fil des années à de nombreuses exigences pour que les soins soient assurés. Toutes les situations peuvent être rencontrées, depuis celles où les parents assument la quasi-totalité des soins pour leur enfant, jusqu'à une délégation donnée à un établissement sanitaire ou médico-social. Tout doit être mis en œuvre pour que leur qualité de vie en soit le moins possible altérée (Rousseau 2019).

- **Information et accompagnement des familles**

L'information des parents et des frères et sœurs tout au long du parcours de l'enfant reste une obligation légale pour les professionnels, comme pour tout enfant. Les explications à fournir au sujet d'un enfant polyhandicapé sont plus complexes et nécessitent des contacts fréquents, et chaque étape doit être pensée pour le plus grand bien-être de l'enfant. Et bien sûr, quelles qu'en soient les modalités, le maintien de relations parents - polyhandicapé devenu adulte est bénéfique tant que cela est possible, même si le parcours de vie s'effectue en majorité hors du domicile des parents.

Le processus d'information et d'accompagnement des parents ne peut faire l'objet d'un protocole stéréotypé, car les situations sont multiples : pendant la grossesse, au décours d'un épisode aigu, après un accouchement difficile..., rien ne peut être systématisé. Les nouvelles pouvant générer de l'inquiétude, voire de l'angoisse, sont fréquentes et diverses dans la vie d'un enfant polyhandicapé, et chaque parent a sa façon de les « entendre », puis de les comprendre et d'assumer les choix déterminants pour le devenir de leur enfant... Les parents et la fratrie doivent être soutenus, comme le recommande la circulaire DHOS/DGS/DGAS N°2002-239 du 18 avril 2002.

Par contre, la préoccupation constante du médecin doit être l'accompagnement de la famille, par le personnel de proximité d'abord, qui doit être informé si des annonces ont été réalisées, et par les psychologues à disposition dans le service hospitalier ou l'établissement médico-social. Cet accompagnement doit se poursuivre si l'enfant est à domicile, les modalités doivent être conçues avec les parents au fur et à mesure des besoins.

Il semble que les parents doivent rester en quelque sorte les maîtres du temps dans ces processus. Chacun dit par ses questions une partie de la vérité qu'il peut entendre aujourd'hui, et l'accompagnement prend tout son sens lorsque le professionnel reformule ce qui vient d'être dit, avec ses mots de professionnel, ce qui permet aux parents d'aller encore un peu plus loin, et ainsi de proche en proche pourrait-on dire, les explications sont adaptées et de plus en plus complètes (Juzeau, Husse, 2010).

Les parents sont souvent en attente d'un pronostic... Mais, même avec l'expérience, aucun médecin ne peut se risquer à définir ce qui va advenir de cet enfant (Tezenas du Montcel, 2017). Et finalement ce qui est important pour les parents, c'est d'avoir quelqu'un à qui téléphoner, à qui parler en cas de coup dur ou de confrontation avec la « violence des apparences » (Zucman, 1998)

L'essentiel est de donner à l'enfant une vie d'enfant, et d'insister là-dessus auprès des parents pour qu'ils puissent apporter à leur enfant l'amour et le bonheur qu'ils peuvent lui donner. Donner des perspectives à la famille de façon systématique, dans la façon de dire les choses... au sujet des loisirs, de la « scolarisation », de la vie de famille, etc (Juzeau, Husse, 2010).

- **La fratrie**

Deux cas de figure se présentent : soit l'enfant polyhandicapé est l'aîné, la situation est déjà connue avant la naissance d'autres enfants, soit il arrive après d'autres enfants, et le séisme qu'évoquent toujours les parents retentit alors sur toute la fratrie.

Pour les autres enfants, les parents essaient le plus souvent de mener une vie « la plus normale possible... » tout en sachant très bien que chacun aura à s'adapter davantage que dans d'autres familles, et que la culpabilité par rapport aux frères et sœurs guette toujours les parents. « Il n'y a pas de choix unique ou absolument meilleur qu'un autre. » (Tezenas du Montcel, 2017).

L'information des autres enfants doit elle aussi être la plus claire et la plus adaptée possible, et déculpabilisante, notamment pour les plus jeunes. Elle sera revue chaque fois que nécessaire, lors des questions qui doivent rester la source de vraies réponses. La réponse juste varie selon les personnalités, celles des parents et celle de chaque enfant, et les frères et sœurs ont toujours tendance à cacher leurs propres difficultés pour protéger leurs parents.

Un mot sur les relations amicales, dont beaucoup s'éloignent, mais aussi beaucoup se créent à travers les épreuves, de même que pour la famille élargie : parents et professionnels savent bien aussi à quel point des amitiés solides sont nées de la situation si particulière de cet enfant, au travers des hospitalisations, des rencontres associatives... (Tezenas du Montcel, 2017).

- **Les parents vieillissants**

Du fait de l'augmentation de la durée de vie des personnes polyhandicapées, les parents peuvent être confrontés à ne plus faire face au maintien du lien parental ou de plus en plus difficilement, ou même disparaître avant leur enfant. Cette situation pose de nouveaux problèmes à la fois pour le sujet polyhandicapé et pour ses parents (Desenfant, 2010).

Lorsque la personne est prise en charge dans un établissement, les routines des visites et de l'accueil au domicile des parents (week-end, vacances) se modifient ou parfois sont rompues. Ce déséquilibre affectif est préjudiciable à l'équilibre complexe et fragile qui s'était constitué au fil du temps pour la personne d'une part et les parents d'autre part. Ces derniers, déjà culpabilisés d'avoir un enfant polyhandicapé, dans l'angoisse du temps qui passe, vont en souffrir encore plus en s'en occupant moins et à l'idée de ne pas lui survivre.

Lorsque les parents assurent la protection juridique, leur propre vieillissement les rend de moins en moins opérationnels. Le passage de relais à un autre membre de la famille est une évolution logique mais il peut être impossible ou complexe car les liens familiaux ne sont pas aussi forts qu'entre père/mère et enfant. C'est alors parfois un autre mandataire qui devra reprendre la protection, sans lien affectif initial.

4.1.2 La personne polyhandicapée elle-même

- **L'enfant polyhandicapé**

Dès sa petite enfance, l'enfant apprend de ses parents une foule de choses, à la fois par imitation, mais aussi par les échanges et la communication toujours active des parents. Peu à peu, il doit apprendre à gérer comme tout enfant la frustration, qui est probablement plus intense que chez d'autres enfants, et variable selon la qualité de vie des parents, qui lui envoient des messages non verbaux et verbaux positifs ou non.

L'inclusion dans une collectivité, crèche, garderie ou école, est une source d'enrichissement pour l'enfant, car des rencontres avec ses pairs naissent des expériences nouvelles et des apprentissages de vie et de connaissances. Ces inclusions sont l'occasion de développer l'éveil sensorimoteur mais aussi les capacités cognitives de l'enfant, de lui permettre d'apprendre à les faire découvrir aux adultes par tous les moyens mis en œuvre dans ce but. Depuis de nombreuses années, l'inclusion des jeunes enfants handicapés dans les structures de la petite enfance fait l'objet d'études qui montrent tous les aspects positifs pour l'enfant et ses parents de ce type d'accueil (C. Zaouche Gaudron 2016).

Rappelons que le droit à l'éducation est lui aussi inscrit à la fois dans la Convention des droits de l'enfant et dans la loi qui régit les établissements médico-sociaux (loi 2002-2 du 2 janvier 2002 sur l'action sociale et médico-sociale). De nombreuses associations et établissements veillent à faire évoluer sans cesse ce droit à l'éducation et l'apprentissage, comme on le constate dans leurs écrits, et dans les démarches en cours pour l'éducation inclusive dans de nombreuses régions de France (A. Bataille 2011). Les enfants et adolescents polyhandicapés peuvent être pris en charge dans un système avec scolarisation adaptée. L'avantage de ce type de prise en charge est l'accès à des équipes pédagogiques intéressées et formées,

avec des effectifs plus réduits qu'en scolarité ordinaire. Ce système permet également de mieux s'adapter au rythme et aux soins de l'enfant, grâce à une scolarisation adaptée.

- **L'adulte polyhandicapé**

Bien entendu la personne polyhandicapée, compte-tenu de toutes les difficultés de communication décrites, semble bien loin d'une compréhension de sa situation, et l'associer à l'élaboration de son projet de vie semble une entreprise difficile. Cependant les textes (loi 2002-2 du 2 janvier 2002 sur l'action sociale et médico-sociale, décret du 9 mai 2017) et l'appréhension de la personne comme être humain peuvent indiquer que des voies doivent être mises en place : adaptation de la communication, explications par différents canaux, et appropriation par la personne de ses choix, du plus intime au plus concret, du choix de ses voisins de chambre à ses préférences alimentaires ou d'activités, en prenant en compte ses préférences affectives, ses besoins primaires et ses possibilités d'expression.

De nombreux établissements prennent acte de ces obligations légales et leur donnent vie au quotidien, grâce aux progrès réalisés dans l'observation, la connaissance et l'éducation des personnes polyhandicapées (Rofidal T., 2017).

4.2 Mesures de protection et prise de décisions

4.2.1 L'enfant

Il est peu fréquent qu'un enfant justifie d'une mesure légale de protection, puisque ses parents sont naturellement ses représentants légaux. Néanmoins cela est possible si ses 2 parents sont décédés ou s'ils font l'objet tous les 2 d'un retrait de l'autorité parentale.

Dès lors, après saisine du juge des tutelles, celui-ci constitue et préside un conseil de famille d'au moins 4 membres, choisis en fonction de l'intérêt de l'enfant. Ce conseil désigne parmi ses membres un tuteur et un subrogé tuteur chargé de surveiller la gestion du tuteur. Le conseil de famille est chargé de régler les conditions générales de l'entretien et de l'éducation du mineur, il délibère par vote à la majorité (le tuteur ne vote pas). Si personne ne peut assurer la tutelle, celle-ci est confiée aux services du Département. La tutelle est alors exercée sans conseil de famille, ni subrogé tuteur.

En cas de séparation des parents, il peut arriver que l'autorité parentale soit attribuée par le juge à un seul des parents, l'autre parent étant déchu de son autorité parentale, dans le cas où des risques de maltraitance ont été repérés par le juge.

4.2.2 La tutelle de l'adulte

Aux termes du code civil, la protection juridique des majeurs est un devoir des familles et de la collectivité publique. Dès l'âge de 18 ans, la nécessité d'une tutelle s'impose donc en principe, mais assez fréquemment les parents continuent pendant plusieurs années à gérer les affaires de leur fils/fille sans avoir fait les démarches pour une tutelle, car les démarches sont longues et impliquent une distance par rapport à cet enfant, et parfois, si la situation familiale est complexe, ils peuvent avoir peur de raviver des conflits.

Le tuteur doit à la fois respecter l'autonomie de la personne protégée et sa volonté, tout en prenant des décisions à sa place sans risquer de l'infantiliser plus que nécessaire. Il s'agit d'une mission hybride entre travail social et auxiliaire de justice, ce qui ne va pas sans questionnements éthiques (lois du 3 janvier 1968 et du 5 mars 2007)⁷.

Par ailleurs même en cas de protection juridique, il y a souvent une interaction de la famille (harmonieuse ou non) avec les acteurs des établissements médico-sociaux qui bien souvent prennent en charge la personne polyhandicapée.

En pratique la mesure de protection doit être demandée au juge des tutelles qui va d'une part choisir le type (habilitation familiale, et souvent tutelle pour les personnes polyhandicapées), son étendue

⁷ Loi n° 68-5 du 3 janvier 1968 portant réforme du droit des incapables majeurs - Version consolidée au 06 mai 2019
Loi n° 2007-293 du 5 mars 2007 réformant la protection de l'enfance

(économique / sociale) et le mandataire (familial, service mandataire, mandataire individuel, préposé d'établissement). Les juges confient souvent la tutelle aux parents, qui peuvent parfois l'exercer conjointement. Dans certains cas, la tutelle est confiée à une association spécifique, et est exercée par des mandataires professionnels, si le juge l'estime nécessaire.

Le mandataire doit rendre des comptes au juge des tutelles. Lorsque le mandat est confié à un membre de la famille, celui-ci peut être aidé par le Service Régional d'Information et Soutien des Tuteurs Familiaux (SRISTF).

Un site internet national est en cours de construction par le ministère de la Solidarité et de la Santé, il est destiné aux familles qui s'interrogent sur la mise en place d'une tutelle pour leur proche. Il sera fonctionnel en 2020.

4.2.3 La prise de décisions sanitaires (opérations)

La tutelle concerne d'abord la gestion des biens, mais la prise de décisions médicales difficiles pose parfois problème. Le tuteur peut être missionné aussi par le juge pour représenter la personne elle-même, si celle-ci est dans l'incapacité de donner un consentement éclairé.

Mais l'adhésion de la personne à toute décision médicale doit toujours être recherchée, et l'information adaptée doit toujours lui être fournie.

4.3 Allocations liées au polyhandicap

En cas de polyhandicap avéré, le taux d'incapacité de la personne est supérieur à 80%, quel que soit l'âge, et donc les allocations comme l'AAEH pour l'enfant ou l'AAH pour l'adulte sont acquises de droit. La charnière obligée pour le passage au système des adultes est l'anniversaire des 20 ans : jusqu'à 20 ans, ce sont les allocations pour enfants qui s'appliquent, à partir de cet anniversaire, c'est le système adulte qui prend le relais.

4.3.1 L'enfant, de 0 à 20 ans

- **L'Allocation pour Education d'un Enfant Handicapé (AAEH)**

En plus de l'AAEH, des compléments peuvent être accordés :

- Les compléments pour frais seront évalués en fonction du niveau de dépenses, avec un barème issu des décrets d'application de la loi de 2005⁸ ;
- Les compléments pour réduction du temps de travail des parents seront attribués en fonction de la réduction liée au handicap, qui peut évoluer selon les orientations, les places disponibles en établissement... et les choix de la famille, ou pour embauche d'une tierce-personne rémunérée pendant le temps de travail des parents ;
- Le sixième complément ne peut être attribué que si la présence active d'une tierce-personne est requise nuit et jour, que l'enfant n'est pas dans un établissement plus de 4 demi-journées par semaine, et qu'il y a réduction du temps de travail ou embauche d'une tierce-personne pour s'occuper de l'enfant.

- **La Prestation de Compensation du Handicap (PCH) pour l'enfant**

Elle ne peut être attribuée que si l'enfant ouvre droit au complément d'AAEH et si certaines dépenses s'avèrent liées au handicap et avec reste à charge important, et/ou dépenses de garde d'enfant à domicile. C'est souvent le cas de l'enfant qui grandit.

Les parents auront toujours le choix entre la solution des compléments ou de la PCH, qui doivent être chiffrées toutes les deux par la MDPH lors d'une demande de PCH⁹.

⁸ Dossiers législatifs - Echancier - LOI n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées et liens vers les décrets d'application <https://www.legifrance.gouv.fr/affichLoiPubliee.do?idDocument=JORFDOLE000017759074&type=echancier&legislature=>

⁹ La prestation de compensation du Handicap (PCH) pour l'adulte - <https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F14202>

En ce qui concerne les surcoûts d'aménagement du logement ou du véhicule, cela constitue le volet 3 de la PCH, qui peut être attribué en sus du complément pour frais ou réduction du temps de travail.

4.3.2 L'adulte à partir de 20 ans

- **L'Allocation pour Adulte Handicapé (AAH)**

Le taux d'incapacité de 80% attribué à une personne polyhandicapée lui permet de toucher l'AAH si elle vit hors d'un établissement d'hébergement. Lors d'un accueil à temps complet en maison d'accueil spécialisée, seule une partie de l'AAH est versée sur le compte bancaire de la personne (et donc gérée par le tuteur si la mesure est prononcée). En cas d'hébergement en foyer de vie, médicalisé ou non, l'AAH est versée à la personne qui doit en reverser une part à l'établissement.

- **La Prestation de Compensation du Handicap (PCH) pour l'adulte**

Les conditions d'attribution sont systématiquement remplies chez l'adulte polyhandicapé, les dépenses sont à chiffrer précisément, et seuls les devis sont acceptés, les factures déjà acquittées ne donnant pas droit à remboursement.

Elle comporte 5 volets :

- Volet 1 : aide humaine ; les barèmes sont différents selon l'aide par la famille, un prestataire ou un mandataire ;
- Volet 2 : aides techniques ; seul le reste à charge après toutes les aides sociales possibles est pris en compte ;
- Volet 3 : logement, véhicule et surcoût transport ; seuls les surcoûts liés au handicap sont pris en considération ;
- Volet 4 : aides spécifiques ou exceptionnelles : protections sanitaires adaptées pour l'incontinence, séjours de vacances, formations à la communication alternative adaptée...
- Volet 5 : aides animalières, peu utilisées pour la personne polyhandicapée qui ne peut s'en saisir réellement et donner des ordres à l'animal.

4.4 Organisation du parcours

(Annexe 4 cf en lien avec chapitre 4)

4.4.1 La petite enfance (0 à 6 ans)

C'est une période extrêmement difficile et cruciale pour les parents qui prennent de plein fouet l'annonce du polyhandicap (Tezenas du Montcel 2015). La promesse d'une parentalité normale et heureuse s'effondre et la transition vers les réalités du polyhandicap est douloureuse et longue alors même qu'il est important pour l'enfant de lui construire un projet de vie adapté à ses capacités. Les parents doivent au mieux acquérir la conviction que leur enfant a des capacités qu'il faut découvrir pour en tirer le meilleur parti et l'inscrire dans un projet à sa mesure.

Pendant cette période, les hospitalisations peuvent être longues et fréquentes, les contacts et les soutiens des médecins et soignants sont importants. En hospitalisation, les services de réanimation pédiatrique puis de pédiatrie, le plus souvent en CHU, sont en première ligne.

Certains services de Soins de Suite et Réadaptation (SSR) ont développé des compétences spécifiques dans le domaine du polyhandicap et se sont spécialisés dans cet accueil au long cours.

Les premiers services médico-sociaux ressources sont les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) qui assurent en ambulatoire dépistage, diagnostic, rééducation précoce et guidance familiale. A partir de 3 ans, dans certains cas exceptionnels, les Centres Médico Psycho-Pédagogiques (CMPP), dont la mission est tournée vers la santé mentale réglementairement, peuvent proposer des actions de soutien à l'enfant et aux parents.

Les Services d'Education Spéciale et de Soins A Domicile (SESSAD) apportent une action pluridisciplinaire autour de l'enfant à domicile, dans les structures de la petite enfance ou à l'école, après notification par la MDPH.

En ce qui concerne les structures d'hébergement médico-sociales avant 3 ans, il n'y en a que peu, en dehors de l'hôpital et de certaines pouponnières sanitaires, alors qu'après 3 ans l'enfant peut bénéficier des Etablissements pour Enfants ou Adolescents Polyhandicapés (EEAP), et des Instituts Médico Educatif (IME) qui peuvent prendre en charge ces enfants avec ou sans hébergement, après notification de la MDPH. L'ensemble de ces dispositifs sont gratuits pour les familles.

4.4.2 L'enfant et l'adolescent (7 à 12 ans)

Les services médico-sociaux ressources sont les SESSAD, et le recours à des accueils avec ou sans hébergement, EEAP et IME, est assez habituel. Les activités s'adaptent à l'état de l'enfant et à ses capacités (C. Husse 2010).

Dans ces établissements, la préoccupation des apprentissages, éducatifs et scolaires, est constante et chaque enfant est sollicité en fonction des potentialités qu'il développe. Certains EEAP ou IME ont des Unités d'Enseignement adaptées avec des enseignants spécialisés, sur des temps généralement courts et en très petits groupes (maximum 3 à 5 enfants).

Une réflexion sur l'inclusion à l'école est en cours dans de nombreux établissements scolaires, des expériences de scolarisation adaptée sont tentées. Une étude de l'INSHEA, appelée étude Polyscol, financée en partie par la CNSA, a été rendue publique en novembre 2018 sur le sujet (Toubert-Duffort 2018). Des groupes de travail sont en cours en 2019 à l'initiative de la CNSA et de la DGESCO.

4.4.3 La transition enfant – adulte (13 à 20 ans)

Ce sont plusieurs transitions qui s'effectuent, elles constituent autant de risques de ruptures et de régressions à partir d'un équilibre déjà fragile et délicat. Elles concernent la prise en charge médicale (voir ci-dessus chapitre 3.3.2), la difficulté pratique des soins quotidiens, le lieu d'hébergement et l'éveil de la sexualité.

La prise en charge médicale va passer du pédiatre qui intervient depuis la petite enfance au médecin pour adulte. Les soins quotidiens, toilette, habillage, transferts, qui sont des moments privilégiés pour l'enfant polyhandicapé sont souvent réalisés par les aidants "naturels" que sont les parents. Lorsque l'enfant devient adulte, ces soins peuvent être confiés à des tiers, en raison de la fatigue physique qu'ils occasionnent, et d'une certaine distance à créer entre l'adolescent et ses parents sur le plan de la proximité physique et psychique.

Les structures pour enfants doivent normalement arrêter l'accompagnement à 20 ans, sauf dans le dispositif Creton, qui permet la suite des soins en établissements d'enfants (au moins à temps partiel) si aucune place n'est disponible pour le jeune adulte.

Les structures pour l'accueil et l'hébergement d'adultes polyhandicapés doivent faire face aux besoins de soins permanents des personnes polyhandicapées, et donc disposer d'une infirmière en permanence, comme en disposent les Maisons d'Accueil Spécialisées (MAS), ce qui, au-delà des difficultés à trouver une place, signifie de nouveaux intervenants et une nouvelle collectivité.

4.4.4 L'âge adulte

Les lieux de vie de l'adulte polyhandicapé peuvent être le domicile parental, la MAS en accueil de jour ou en internat, ou en accueil temporaire. Les séjours peuvent durer plusieurs années, voire toute la vie, ce qui va de pair avec un environnement humain et des activités relativement stables.

La vie quotidienne peut rester source de projet individuel, d'échanges, d'apprentissages tout au long de la vie de ces personnes, qui apprennent à leur rythme (Chavaroche 2006).

Quelles que soient les techniques utilisées, l'essentiel se trouve dans le projet qui les sous-tend et qui permet à la personne de grandir en autonomie à tout âge (Rofidal 2017).

Dans ces institutions, l'accompagnement par les professionnels doit être aménagé selon les besoins des personnes polyhandicapées, avec toujours un projet personnalisé qui soutient l'action, accompagne le

développement de nouvelles potentialités, et peut éviter les situations d'épuisement professionnel des soignants (Rousseau 2017).

4.4.5 L'avancée en âge

C'est un fait nouveau et un réel progrès que la personne polyhandicapée atteigne et vive dans l'âge adulte. La personne polyhandicapée, même ne parlant pas, doit être entendue dans son désir, qui se traduit en projet. Les parents ont alors toujours un rôle à jouer auprès des professionnels car de leur coopération naîtra le bien-être de l'enfant devenu adulte (A. Gambrelle 2015).

Les besoins médicaux, au-delà des besoins initiaux, augmentent avec l'âge : problèmes ostéo-articulaires (rachis, articulations diverses), ostéoporose, audition, vision, dentition, cancers... Tout est difficile : les symptômes fonctionnels sont mal exprimés, et sont très intriqués, les examens sont plus difficiles à réaliser, les actes chirurgicaux et anesthésiques sont redoutés ainsi que leurs suites. De plus la décision individuelle après une information complète n'est pas possible et sera alors de la responsabilité du médecin, éclairé par l'entourage social de la personne.

Enfin les parents, aidants souvent indéfectibles bien que leur qualité de vie en soit altérée (Rousseau 2019), vieillissent aussi à des degrés variables. Ils peuvent ne plus pouvoir assurer l'hébergement complet ou transitoire, les visites en MAS, la tutelle formelle ou informelle. C'est une source d'angoisse profonde pour des parents que de risquer de disparaître avant leur enfant. Des adaptations pratiques, psychologiques et affectives, doivent se faire dans un travail coordonné avec les familles (parents, frères et sœurs et autres) et les mandataires professionnels.

4.5 La fin de vie

En 2013, l'Observatoire National de la Fin de Vie (ONFV), à propos des personnes handicapées hébergées en MAS ou FAM, a évoqué "une fin de vie invisible, oubliée, négligée, voire cachée". Pourtant rien ne justifie que cette réalité qu'est la fin de vie soit traitée différemment de celle de la population générale.

Le rapport de l'ONFV a mis en évidence que trop souvent les procédures n'étaient pas ou étaient mal appliquées, et ce d'autant qu'il n'y avait pas de personnel soignant formé à ces problématiques de fin de vie dans l'environnement, alors même que des unités mobiles de soins palliatifs existent sur tout le territoire.

En matière de pédiatrie, dans chaque région a été créée une Equipe Régionale Ressource de Soins Palliatifs Pédiatriques (ERRSPP), à laquelle parents et établissements peuvent s'adresser pour un accompagnement à court ou moyen terme. Les équipes mobiles de soins palliatifs peuvent bien entendu aussi intervenir pour des enfants si l'équipe régionale se trouve éloignée ou inaccessible.

Spécificités de la fin de vie chez la PPH

Les situations mettant en péril le pronostic vital à court terme sont fréquentes dans le polyhandicap, mais n'impliquent pas la fin de vie : quelle que soit leur gravité apparente, elles peuvent souvent se résoudre.

La situation de fin de vie se définit lorsqu'aucune réversibilité ne peut être envisagée. Les lois Leonetti du 22/04/2005 et Claeys-Leonetti du 02/02/2016¹⁰ s'appliquent pleinement, mais certaines dispositions ne peuvent s'appliquer simplement, puisque la loi n'envisage que très peu les situations de handicap et ne précise rien en matière de polyhandicap.

En ce qui concerne les situations très précoces, la loi de 2016 induit une « culture de service » qui progresse au fil du temps et conserve le cap du respect de l'égalité de l'opinion de chacun, parents et professionnels, et la prise en compte de l'incertitude fréquente du devenir d'un enfant qui n'a que quelques heures de vie. La précocité du diagnostic est ici l'enjeu d'une qualité de prise de décision rapide dans une situation où le pronostic vital est en jeu.

Pour les adultes ou les grands adolescents, la désignation d'une personne de confiance et la rédaction de directives anticipées ne doivent pas être exclues totalement, bien que l'on sache que les troubles de compréhension et d'expression les rendent souvent très difficiles à établir. Cependant la compréhension de

¹⁰ LOI n° 2005-370 du 22 avril 2005 relative aux droits des malades et à la fin de vie Loi n° 2005-370 du 22 avril 2005 relative aux droits des malades et à la fin de vie - Version consolidée au 20 mai 2019

ces personnes est bien souvent meilleure que ne le laisse penser l'absence ou la difficulté d'expression orale, et il est donc obligatoire de donner à chaque personne polyhandicapée des informations sur son état, adaptées à sa compréhension, ce qui est précisé dans la loi Claeys-Leonetti.

La personne polyhandicapée n'étant pas en mesure d'exprimer clairement sa volonté, ce sera au médecin de prendre les décisions de Limitation ou Arrêt de Thérapeutique Active (LATA) à l'issue d'une réunion collégiale telle que définie par la loi et consignée dans le dossier de la personne. La famille, les mandataires judiciaires, les aidants habituels doivent être consultés et prévenus de la décision médicale. En cas de LATA, toute souffrance physique ou psychologique doit être évitée, y compris par une sédation suffisante même si elle peut entraîner une accélération du décès.

4.5.1 Place du responsable légal dans le parcours de fin de vie

- **Pour l'enfant :**

Les représentants légaux de l'enfant sont habituellement les parents. Bien entendu, en cas de déchéance de l'autorité parentale, le représentant légal est désigné par le Juge aux Affaires Familiales (JAF).

Dans le cas de certaines décisions difficiles (trachéotomie, transfusion...) et de désaccord d'un ou des deux parents, le JAF peut être sollicité pour retirer l'autorité parentale au parent réticent en cas de risque vital et de technique médicale destinée à augmenter le confort de vie de l'enfant ou à permettre un traitement efficace d'une pathologie grave. Ce retrait de l'autorité parentale peut être levé ensuite par le JAF dès que l'acte nécessaire a été réalisé.

En ce qui concerne l'arrêt des soins, c'est la loi Claeys-Leonetti qui s'applique : le médecin doit informer les parents le mieux possible et en cas de procédure collégiale, il est tenu d'informer le représentant légal des décisions afin d'obtenir son consentement éclairé chaque fois que possible.

Si les décisions prises vont à l'encontre de l'avis des parents, un recours en justice est possible dans les quelques jours pour s'opposer à la décision contestée, cependant les parents et les médecins travaillent souvent dans un dialogue qui permet une prise de décision partagée.

- **Pour l'adulte :**

Pour l'adulte polyhandicapé sous tutelle, les décisions médicales font généralement l'objet d'une information par le médecin et d'un accord du tuteur. Les mandataires professionnels se rangent la plupart du temps à l'avis du médecin. Les proches doivent néanmoins être systématiquement informés, aux termes de la loi Claeys-Leonetti du 2 février 2016, et le dialogue avec eux maintenu en toutes circonstances s'ils sont présents lors des hospitalisations.

Si un parent est tuteur, c'est lui qui devra donner son accord pour toute décision médicale, de même si les deux parents partagent la tutelle, ou si un parent et un autre membre de la famille partagent la tutelle, ce qui arrive assez fréquemment.

Si un parent non tuteur s'oppose à la décision, il peut faire recours auprès du Juge. Il est alors en tant que proche associé au dialogue avec le médecin, mais les décisions ne sont pas soumises à son accord. En cas de décision collégiale, en particulier sur un arrêt des soins, des recours sont possibles pendant les quelques jours qui suivent la date d'information des proches de la décision de l'arrêt des soins.

4.5.2 Modalités d'accompagnement d'une personne en institution

Dans le cas d'un hébergement de l'adulte en structure médico-sociale, l'établissement peut se faire aider depuis le décret du 6 septembre 2012 ¹¹ par un service d'Hospitalisation à Domicile (HAD), dans la mesure où l'établissement ne se sent pas en mesure de gérer seul les soins de fin de vie. Ce projet doit être concrétisé par une convention entre l'établissement et le service d'HAD. Le service doit aider l'établissement, principalement dans la réalisation des actes techniques pour lesquels il dispose d'un personnel formé (soins palliatifs, gestion de la douleur...) et du matériel nécessaire. Cela ne peut s'entendre

¹¹ Décret n° 2012-1030 du 6 septembre 2012 relatif à l'intervention des établissements d'hospitalisation à domicile dans les établissements sociaux et médico-sociaux avec hébergement - Version consolidée au 20 mai 2019

que pour une période courte, afin d'éviter une hospitalisation rendue difficile par l'état de la personne polyhandicapée par exemple.

Par ailleurs des conventions peuvent être signées également avec des équipes mobiles de soins palliatifs, dont le rôle est davantage d'aider l'établissement dans la réflexion et le rapport avec les proches de la personne, et non dans les gestes techniques, que le service ne réalisera pas lui-même. La décision de faire appel à ces équipes relève du partenariat que l'établissement met en place avec d'autres services de droit commun, dans le cadre de la loi du 2 janvier 2002¹².

4.6 Place des associations et autres acteurs

4.6.1 Transmission d'informations et travail en réseau

Depuis 2012 (Billette 2012), le « paysage » du parcours de santé n'a que peu évolué finalement. Après quelques articles souhaitant la coordination entre les différents établissements de santé, médico-sociaux et les praticiens de ville, éventuellement au sein de réseaux ou autres dispositifs coordonnés, la législation a peu construit dans le domaine.

Les référents de parcours souhaités par le rapport Jacob en 2013 (Jacob 2013) n'ont pas pu être mis en œuvre de façon pérenne, le financement des réseaux de santé se resserre d'année en année, car non pérenne également. Par contre la coordination est une réalité souhaitée par de nombreux acteurs et vient de faire l'objet d'un modèle applicable à tout patient qui a besoin de soins, puisque la HAS propose en 2019 un modèle de parcours personnalisé de coordination en santé, avec mode d'emploi et des exemples (HAS 2019). Ce travail n'est pas spécifique au polyhandicap mais est censé répondre aux besoins de tout un chacun et devrait permettre d'adopter les bonnes pratiques, de se donner des objectifs clairs et partagés entre tous les acteurs de santé, grâce à l'action d'un référent du parcours.

La loi 2016-41 du 26 janvier 2016 de modernisation du système de santé a précisé que l'équipe pluridisciplinaire de soins autorise une transmission d'informations entre tous les acteurs autour d'une même personne, quel que soit le secteur de travail (hôpital, médico-social ou ville). Les décrets d'application de cette loi ont autorisé la transmission d'informations nécessaires, y compris médicales, à des professionnels non soignants intervenant auprès d'une personne malade.

Des outils multiples de transmission ont vu le jour depuis 2012 et améliorent le quotidien des personnes polyhandicapées et de leurs aidants familiaux.

Enfin le projet de soins doit s'intégrer dans le projet de vie, et ceci est réaffirmé autant dans les avis d'experts que dans les recommandations législatives ou réglementaires (D. Héron 2017). En aucun cas, les problèmes somatiques ne peuvent empêcher la mise en œuvre d'un projet de vie cohérent pour la personne polyhandicapée (ANESM 2017).

4.6.2 Démocratie sanitaire et les associations de parents ou de patients

Les associations de personnes handicapées ou de familles sont des partenaires incontournables des centres de référence ou de compétence et des établissements sanitaires ou médico-sociaux. Elles jouent un rôle essentiel dans l'accompagnement des familles par les informations, les aides et le soutien qu'elles apportent. Les coordonnées des associations sont données systématiquement aux familles mais la décision d'entrer en relation avec une association reste le choix de la famille ou du patient. Elles sont une source d'informations non négligeable : les patients et leur entourage se sentent moins seuls en échangeant avec d'autres personnes se trouvant dans la même situation, les associations leur donnent des conseils pratiques pour les aider dans leur vie quotidienne (Lucioles 2014).

¹² Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale - Version consolidée au 20 mai 2019

Les associations concernent généralement les parents ou les personnes pour lesquels un diagnostic étiologique est avéré, or il reste 30% de personnes sans étiologie connue, et donc sans association spécifique, qui peuvent cependant s'affilier à des associations plus généralistes concernant le polyhandicap.

Les associations sont souvent un lieu de rencontre entre professionnels et parents, et elles réalisent des études qui font l'objet de publications diverses, sur les sujets de santé, ou sur des thèmes ayant trait à la pratique quotidienne des parents à domicile ou avec les établissements sanitaires ou médico-sociaux.

Dans le domaine du polyhandicap, le travail des professionnels avec les parents a pris une dimension très pratique depuis de longues années, au sein de multiples collectifs ou associations, tant dans les associations nationales (UNAPEI livre blanc 2016, GPF) que dans de nombreuses associations locales ou régionales. Ces associations organisent de nombreux colloques, des formations et publient des outils issus de la recherche (CESAP 2017) ou des actes de leurs réunions.

4.6.3 Les filières, réseaux de santé centres de référence et autres organismes

Les associations concourent à renforcer et aider l'accompagnement du patient, en collaboration avec les centres de référence et de compétence, avec le soutien de la filière DéfiScience. Elles participent aux projets de recherche et peuvent le cas échéant financer des projets d'intérêt majeur pour les patients (*cf Annexe 2 Liste des Centres de Référence et Associations*).

Des centres ressources gèrent des fonds documentaires sur le polyhandicap, et organisent des formations qui peuvent être internes à un établissement ou concerner des personnels de plusieurs établissements, ainsi que des recherches-actions et des études diverses : sommeil, travail de nuit, informatique, accueil temporaire, Snoezelen, etc... Leur financement pérenne leur permet de se développer au fur et à mesure des années.

Divers réseaux de santé apportent également aux familles une aide significative dans la mise en œuvre d'un parcours de soins et de vie cohérent pour leur enfant polyhandicapé. Ils sont à l'origine d'outils proposés via internet au grand public et aux professionnels de toutes régions (Carnet Compilio du réseau R4P), deviennent organismes de formation reconnus, accompagnent les familles vers les professionnels de proximité convenant à leur enfant, et sont financés de manières diverses, souvent non pérennes, mais reconnues par les autorités de tutelle.

L'action de recherche nommée Polyscol (D. Toubert-Duffort 2018) est un exemple de partenariat actif entre divers organismes : le sujet de la scolarisation des enfants polyhandicapés a été exploré par plusieurs établissements recevant des enfants polyhandicapés, avec le concours du Centre Ressources Multihandicap, du CREAI Rhône Alpes Auvergne, de la Caisse Nationale de la Solidarité et de l'Autonomie (CNSA), de l'association APF département Handas, du CESAP Formation et de l'INSHEA de Suresnes (*cf Annexe 2 Liste des Centres de Référence et Associations*).

Annexe 1. Liste des participants

La coordination de ce travail a été réalisé par :

- Mme Anne Hugon pour la Filière DéfiScience, Chef de Projet du Réseau Européen de Référence ITHACA (Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability) Hôpital Robert Debré, APHP Nord Université de Paris.
- Dr Dominique Juzeau, Médecin de santé publique, Co Fondatrice du réseau NeurodeV (Lille), Présidente SRAE Troubles des Apprentissages (Pays de la Loire), Médecin évaluatrice (MDPH 44).

Promoteur du PNDS, le Centre de référence Polyhandicap et Déficiences intellectuelles de causes rares

Pr Thierry Billette de Villemeur, Médecin coordonnateur

Sorbonne Université, Service de Neuropédiatrie Pathologie du développement, Hôpital Trousseau et de La Roche Guyon. APHP.SU, Hôpital Armand Trousseau et Hôpital de La Roche Guyon 75012 PARIS

Centres de Référence associés :

- Centre de Référence Coordonnateur des Déficiences intellectuelles de causes rares, Département de Génétique, APHP.SU. Hôpital Pitié Salpêtrière et Hôpital Armand Trousseau 75012 PARIS
Médecin coordonnateur, Dr Delphine Héron
- Centre de Référence Coordonnateur des Malformations et maladies congénitales du Cervelet, APHP.SU. Hôpital Pitié Salpêtrière et Hôpital Armand Trousseau 75012 PARIS
Médecin coordonnateur, Dr Lydie Bürglen
- Centre de Référence constitutif des Déficiences intellectuelles de causes rares plus spécifiquement liées au chromosome X, Service de Neuropédiatrie pédiatrique - HCL- Hôpital Femme Mère Enfant - 69677 BRON
Médecin coordonnateur, Pr Vincent des Portes

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Groupe 1 / Coordonnateurs de la rédaction

- Pr Thierry Billette de Villemeur, Neuropédiatre
- Dr Catherine Brisse, Médecine physique et de réadaptation
- Mme Anne Hugon, Chef de Projet ERN ITHACA
- Dr Dominique Juzeau, Médecin de santé publique
- Dr Philippe Pernes, Neuropédiatre
- Dr Bruno Pollez, Médecine physique et de réadaptation
- Dr Célia Rech - Médecine physique et de réadaptation
- Pr Dominique Robert, Réanimation Médicale

Groupe 2 / Multidisciplinaires – Rédacteurs et contributeurs

- Dr Anne Abbé Denizot, Chirurgien-dentiste, UFSBD
- Dr Catherine Agthe Diserens, Sexo-pédagogue spécialisée, Suisse
- Dr Justine Avez-Couturier, Neuropédiatre
- Pr Nadia Bahi Buisson, Neuropédiatre
- Mme Irène Benigni, Diététicienne
- Dr Anne Blanchard, Médecine physique et de réadaptation
- Mr François Buisson Directeur du CNRHR la pépinière
- Dr Lydie Bürglen, Pédiatre généticienne
- Dr Dominique Crunelle, Orthophoniste
- Dr Bertrand Delépine, Ophtalmologue
- Dr Laurence Gottrand, Médecine physique et de réadaptation
- Pr Frédéric Gottrand, Gastropédiatre
- Dr Delphine Héron, Généticienne clinique
- Dr Marie Hully, Neuropédiatre

- Dr Capucine de Lattre, Médecine physique et de réadaptation
- Dr Jacques Leman, ORL phoniatre
- Dr Sophie Mathieu, Neuropédiatre
- Dr Sylvianne Peudenier, Neuropédiatre
- Pr Gérard Ponsot, Neuropédiatre
- Dr Véronique Quentin, Médecine physique et de réadaptation
- Pr Diana Rodriguez, Neuropédiatre
- Dr Thierry Rofidal, CESAP Formation
- Dr Marie-Christine Rousseau, Fédération du Polyhandicap APHP
- Dr Daniel Satgé, Oncologue, ONCODEFI
- Pr Régine Scelles, Psychologue
- Pr David Séguy, Gastro-entérologue

Groupe 3 / Multidisciplinaires – Relecteurs

- Dr Jean Bacou, Médecin de santé publique, HAS
- Mr Denis Bayard, UDAPEI
- Dr Jean Bergounioux, Réanimateur Pédiatre
- Dr Pierre Beze-Beyrie, Pédiatre
- Dr Anne-Marie Boutin, Groupe Polyhandicap France (GPF)
- Mr Philippe Camberlein, CESAP
- Mme Elisabeth Cataix-Nègre, Ergothérapeute
- Pr Brigitte Chabrol, Neuropédiatre
- Pr Isabelle Desguerre, Neuropédiatre
- Pr Béatrice Dubern, Gastro-entérologue pédiatre
- Pr Laurence Faivre, Généticienne
- Dr Philippe Gallien, Médecine physique et de réadaptation
- Mme Laetitia Gamez, Cadre de santé
- Dr Elisabeth Grimont-Rolland, Médecine physique et de réadaptation
- Mme Coryne Husse, UNAPEI
- Mr Jean-Marie Lacau, Directeur de Réseau-Lucioles
- Pr Agnès Linglart, Endocrinologue pédiatre
- Dr Lisa Ouss, Psychiatre
- Mme Mélanie Perrault, Psychologue Centre de Ressources Multihandicap
- Pr Vincent des Portes, Neuropédiatre
- Mr Jean-Claude Riou, Directeur Centre de Ressources Multihandicap
- Dr Georges Saulus, Psychiatre
- Dr Danièle Steinbach, CNSA
- Mme Marie Christine Tézenas du Montcel, Secrétaire générale du Groupe Polyhandicap France
- Mr Philippe Toullet, Directeur Pédagogique de Motricité cérébrale
- Dr Catherine Vanhulle, Neuropédiatre
- Dr Elisabeth Vernet, Neuropédiatre

Sociétés savantes

- Pr Stéphane Auvin, Neurologue - Président de la SFNP
- Pr Philippe Boissault - Président de la SFMG
- Pr Sylvain Brochard – Président de la SFERHE
- Pr Christophe Delacourt, Pédiatre - Président de la SFP
- Pr Isabelle Laffont, MPR - Président de la SOFMER

Déclarations d'intérêt

Tous les coordonnateurs participant à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt.

Annexe 2. Adresses et Coordonnées

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

DéfiScience - Filière nationale de santé maladies rares du neurodéveloppement

Animateur : Pr Vincent Des Portes

Tél : 04 27 85 54 58

Contact : ghe.defiscience@chu-lyon.fr

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

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

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

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

Centre de référence coordonateur des Déficiences Intellectuelles de causes rares

Médecin coordonnateur : Pr Delphine Héron, Génétique Clinique

AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière - Département de génétique et cytogénétique

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

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

Centre de référence coordonateur des Malformations et maladies congénitales du Cervelet

Médecin coordonnateur : Dr Lydie Burglen APHP- Hôpital Armand Trousseau 75012 PARIS

Centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet

Tel : 01 71 73 81 78 ou 01 44 73 67 27 Contact : Marie Joëlle Le Beugle cr.cervelet@aphp.fr

Centres de référence constitutifs des Déficiences intellectuelles de causes rares

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

Centres de compétences des Déficiences intellectuelles de causes rares

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

Centres de référence constitutifs des Malformations et maladies congénitales du Cervelet

Centre de référence Constitutif CHU Lille

Dr Audrey Riquet

Centres de compétences des Malformations et maladies congénitales du Cervelet

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

Associations de patients et réseaux

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

Centre de ressources et réseaux

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

Informations complémentaires

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

Article tout public

Conduite à tenir en urgence

Critères diagnostiques

Focus Handicap

Revue de génétique clinique

Alliance maladies rares - Fédération d'associations de maladies rares

Source Internet : <http://www.alliance-maladies-rares.org>

Maladies Rares Info service – Plateforme d'appel et d'informations des maladies rares

Source Internet : <http://www.maladiesraresinfo.org/> Téléphone : 01 56 53 81 36

Annexe 3. Arbre décisionnel en vue du diagnostic étiologique

Figure 1 : Participation des professionnels du diagnostic au projet de vie, selon les professions et les secteurs (Sanitaire, médicosocial, pédagogique)

(Source : Pr Vincent des Portes)

Le « village » de l'enfant ou de l'adulte polyhandicapé comporte un grand nombre de partenaires indispensables, et il s'agrandit au fil du temps en vue d'un projet de vie toujours plus riche et adapté...

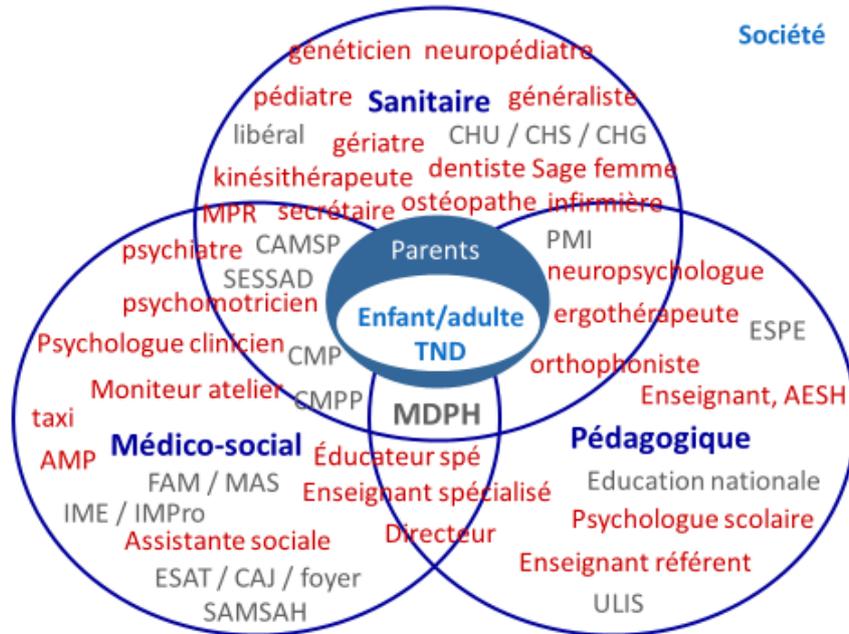
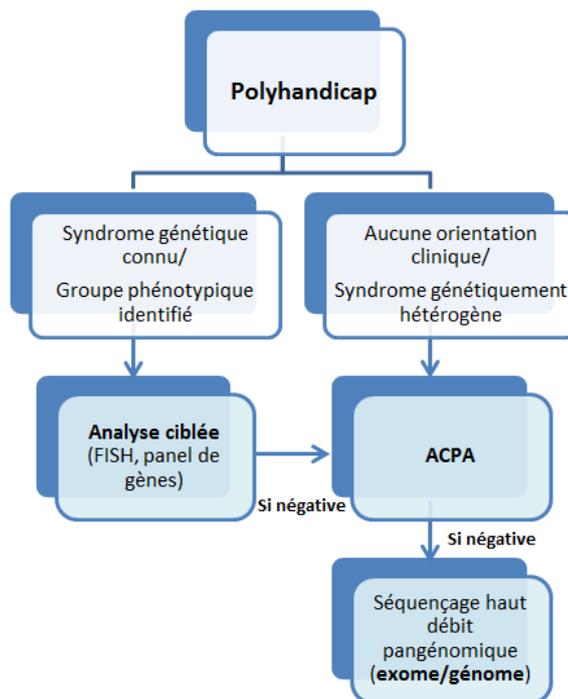


Figure 2 : Stratégie de diagnostic étiologique proposée devant un polyhandicap

(Source : Dr Delphine Héron)



Annexe 4. Tableaux, figures et compléments

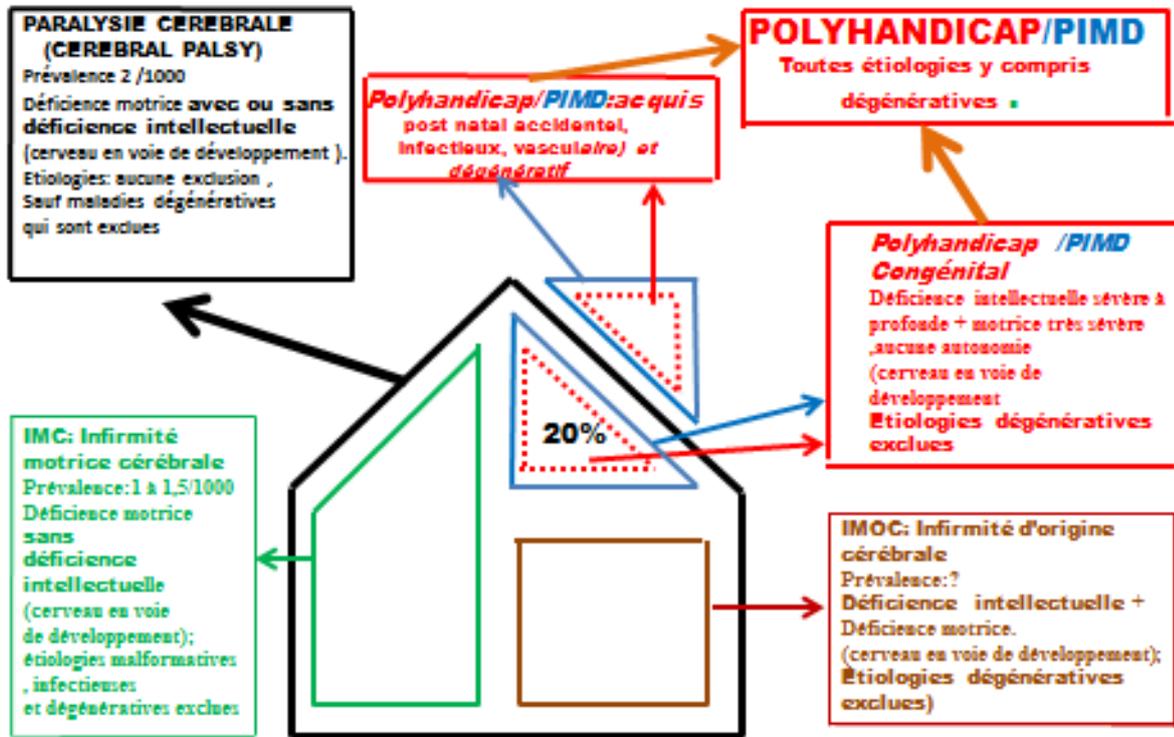
Cf en lien avec le chapitre Définition du polyhandicap

Tableau 1 : le polyhandicap, aspects médicaux

Atteinte cérébrale = déficiences primaires	
Altérations multiples des fonctions	Caractères des atteintes
<ul style="list-style-type: none"> - Cognitives - Motrices (quadriplégie, mvts anormaux, tr. tonus, déglutition, pas de réflexe de toux...) - Sensorielles - Sensitives - Epilepsie - Troubles psychiatriques - Troubles neurovégétatifs - Troubles de vigilance et du sommeil 	<ul style="list-style-type: none"> - Présentes dès la découverte du polyhandicap - Généralement fixes (sauf si maladies dégénératives) - Non accessibles au traitement curatif - Nécessité d'exploiter les possibilités qui subsistent (bases de la rééducation)
⇒ Pronostic vital engagé	
Altérations secondaires = conséquences directes des altérations primaires	
Troubles secondaires	Caractères des atteintes
<ul style="list-style-type: none"> - Tr. ostéo articulaires - Tr. de croissance - Tr. respiratoires - Tr. digestifs - Tr. urinaires - Tr. de parole et langage - Problèmes particuliers : hydratation, nutrition, escarres, douleurs, microcirculation risques iatrogènes 	<ul style="list-style-type: none"> - Très souvent absentes initialement - Evolutives de façon intriquée - Accessibles à la prévention et au traitement - Sources de souffrance - Souvent à l'origine de la morbidité et de la mortalité (essentiellement par troubles respiratoires)
Incapacités fonctionnelles	
<ul style="list-style-type: none"> - Troubles de la communication - Troubles comportementaux et relationnels - Troubles posturo locomoteurs et gestuels 	

(Source : Dr Philippe PERNES)

Tableau 2 : place du Polyhandicap / PIMD parmi les handicaps neurologiques avec atteinte motrice



(Source : Pr Gérard Ponsot – Graphique)

Cf en lien avec le chapitre : 1.3 Etiologies du polyhandicap

• Tableau 1 : Etude comparative d'enquêtes réalisées de 1992 à 2018

Auteurs	L.George Janet 1992			AM. Boutin 1992		P.Pernes 2004	V Des Portes 2005	S.Mathieu, C Brisse 2006	J Furioli 2009	MC Rousseau 2013	P Pernes 2018 (non publié)
Population décrite	Etude comparative sur 3 périodes de 3 groupes d'enfants suivis au CESAP Poly, mais aussi Pluri et Sur-handicapés			3 Hopitaux de l'AP-HP 470 dossiers Enfants nés entre 1951 et 1987 (majorité 1967-79) « Déficients mentaux profonds » + handicaps associés		Centre Antoine de St Exupéry Vendin le Vieil 204 dossiers enfants et adultes nés entre 1974 et 2001 (majorité 1979-90) Polyhandicapés (définition restrictive)	Hopital de Brousse Hopitaux civils de Lyon 81 patients gastrostomisés Atteinte du SNC dans 95% des cas 2/3 encéphalopathies fixées 1/3 encéphalopathies progressives	Hopital de la Roche Guyon 73 enfants et adolescents lourdement handicapés Age moyen 17 ans	Etude de 40 enfants polyhandicapés hospitalisés en pédiatrie générale (Hôpital de Mantes le Jolie)	Population de personnes polyhandicapées en SSR spécialisés Etudes de 133 décès entre 2006 et 2012 Polyhandicapés lourdement médicalisés GMFCS 4 ou 5 70 enfants/63 adultes	Centre Antoine de St Exupéry Vendin le Vieil 317 dossiers enfants et adultes nés entre 1974 et 2015 Polyhandicapés (définition restrictive) Tous GMFCS 5
	312 enfants suivis entre 1979 et 1982	389 enfants suivis entre 1983 et 1986	390 enfants suivis entre 1987 et 1990								
Diagnostic précis ou période d'atteinte	PERIODE D'ATTEINTE CEREBRALE			PERIODE D'ATTEINTE	DIAGNOSTIC PRECIS	DIAGNOSTIC PRECIS	DIAGNOSTIC PRECIS	PERIODE D'ATTEINTE CEREBRALE	DIAGNOSTIC PRECIS	DIAGNOSTIC PRECIS	DIAGNOSTIC PRECIS
Inconnu	37.5%	31.5%	33.8%	27.9%	40.8%	26%	6.25%	22%	20%	14.3%	26.2%
Connu	62.5%	68.5% Diagnostic précis 55%	66.2% (54.6%)	72.1%	59.2%	74%	Certaine : 57,5% Suspectée : 36.25%	78%	80%	85.7%	73.8%
Anté natal	66.7%	61.3%	70.6%	56.7% (dont 25 enfants trisomiques 21)	47.3%	61.6%	82.6% (majorité d'origine génétique)	61.4%	62.5	72.8% dont plus de la moitié d'encéphalopathies progressives	67.5%
Peri natal	26.6%	28.7%	22.8%	28%	34.4%	16.6%	10.9%	22.8%	25	22.8%	15%
Post natal	7.7%	10%	6.6%	15.3%	18.73%	21.8%	6.75%	15.8%	12.5	4.4%	17.75%

(Source : Dr Philippe PERNES)

TABLEAU 2 : Etude des étiologies sur 3 périodes successives (Source : Dr Philippe PERNES)

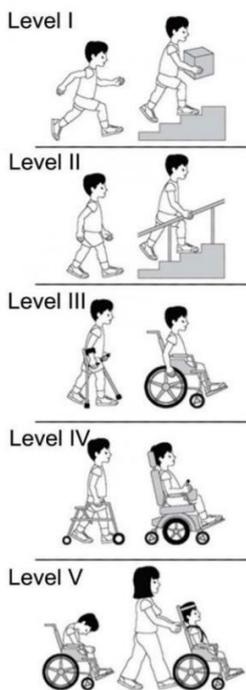
CENTRE ANTOINE DE St EXUPERY de VENDIN LE VIEIL. Dr PERNES DIAGNOSTIC ETIOLOGIQUE 2017 Mise à jour : 17 02 2018		Années de Naissance		1974 -1985		1986-2001		2002-2015		TOTAL 1974-2015	
		Nombre de dossiers		107+2 =109 dossiers		97 +34 = 131 dossiers		77 dossiers		317 dossiers	
		Diagnostic précis		Diagnostic précis 77/109 = 70.6%		Diagnostic précis 97/131 = 74 %		Diagnostic précis 60/77 = 77.9% %		Diagnostic précis 234= 73.8%	
				Nombre de cas sur 77	%	Nombre de cas sur 97	%	Nombre de cas sur 60	%	Nombre de cas sur 234	%
PERIODE ANTE NATALE		44/77	57.2%	65/97	67%	49	81.6%	158	67.5%		
A-GENETIQUES		15/77	19.5 %	33/97	34%	25	41.7%	74	31.6%		
	1-Affections chromosomiques		5	6.5%	8	8.2%	16	26.7%	30	12.8%	
	2-S.cliniques définis avec ou sans bio moléculaire	Rett, Angelman, Cornélia de Lange Aicardi, Sclérose tubéreuse de B...	7	9.1%	7	7.2%	4	6.7%	19	8.2%	
	3-Maladies métaboliques		2	2.6%	15	15.5%	5	8.3%	21	8.9%	
	4-Cas familiaux sans anomalie génétique retrouvée		1	1.3%	3	3.1%	/	/	4	1.7%	
B- ACQUISES		14/77	18.2%	14/97	14.4%	6	10%	33	14.1%		
	1-Infections		7	9.1%	2	2.1%	/	/	9	3.9%	
	2-Toxiques	endo ou exo	1	1.3%	5	5.1%	3	5%	8	3.4%	
	3 -Vasculaires	Ischémie hémorragie	6	7.8%	7	7.2%	3	5%	16	6.8%	
C-MALFORMATIONS CEREBRALES		12/77	15.6 %	16/97	16.5%	18	30%	44	18.8%		
D- SYNDROME POLY-MALFORMATIFS		1	1.3%	1	1.%	/	/	3	1.3%		
E-DIVERS		Intox CO, Hernie diaphragmatique....	2	2.6%	1	1%	/	/	4	1.7%	
PERIODE PERI NATALE		16/77	20.8%	12/97	12.4%	7	11.7%	35	15%		
	1- Anoxo - ischémie	Terme / Préma++ / Post ma	10	13%	9	9.3%	7	11%	26	11.1%	
	2- Infection SNC	Méningite- encéphalites - septicémies	4	5.2%	3	3.1%	/	/	7	3%	
	3- Métaboliques et divers		2	2.6%	0	/	/	/	2	0.8%	
PERIODE POST NATALE		17/77	22.1%	20/97	20.6%	4	6.7%	41	17.5%		
	1- Traumatismes crâniens	(SéVICES++)	4	5.2%	9	9.3%	2	3.3%	15	6.4%	
	2- Infection		7	9.1%	3	3.1%	/	/	10	4.3%	
	3- EDMal épileptique		4	5.2%	4	4.1%	/	/	9	3.9%	
	4-Anoxie post natale	Staph. pleuro-pulmonaire,. noyade...	2	2.6%	3	3.1%	/	/	5	2.1%	
	5 HCM		/	/	1.	1%	1	1.7%	1	0.4%	
	6 Hyperthermie maligne		/	/	/	/	1	1.7%	1	0.4%	

Cf en lien avec le chapitre : 2.2 Déficiences motrices et trouble du tonus

- Echelle MRC

0 = Aucune contraction
1 = Contraction visible n'entraînant aucun mouvement
2 = Contraction permettant le mouvement en l'absence de pesanteur
3 = Contraction permettant le mouvement contre la pesanteur
4 = Contraction permettant le mouvement contre la résistance
5 = Force musculaire normale

- Echelle GMFCS



Ce que vous devez savoir pour utiliser MACS?

L'habileté de l'enfant à manipuler les objets dans les activités importantes de la vie quotidienne, par exemple pendant le jeu et les loisirs, l'alimentation et à l'habillage. Dans lesquelles de ces situations l'enfant est autonome et à quel point a-t-elle besoin de support et d'adaptation.

- I. **Manipule les objets facilement et avec succès.** Au plus, a des limitations dans l'aisance à exécuter des tâches manuelles qui requièrent de la vitesse et de l'exactitude. Par contre, n'importe quelle limitation dans les habiletés manuelles ne restreint pas l'autonomie dans les activités quotidiennes.
- II. **Manipule la plupart des objets mais avec une certaine diminution de la qualité et/ou vitesse de complétion.** Certaines activités peuvent être évitées ou complétées mais avec une certaine difficulté; des façons alternatives de performance peuvent être utilisées, mais les habiletés manuelles ne restreignent habituellement pas l'autonomie dans les activités quotidiennes.
- III. **Manipule les objets avec difficulté; a besoin d'aide pour préparer et/ou modifier les activités.** La performance est lente et complétée avec un succès limité en ce qui concerne la qualité et la quantité. Les activités sont exécutées de façon autonome si elles ont été organisées préalablement ou adaptées.
- IV. **Manipule une sélection limitée d'objets faciles à utiliser dans des situations adaptées.** Exécute des parties d'activités avec effort et un succès limité. Requiert un support continu et de l'assistance et/ou de l'équipement adapté, même pour une réalisation partielle de l'activité.
- V. **Ne manipule pas les objets et a une habileté sévèrement limitée pour performer même des actions simples.** Requiert une assistante totale.

Distinction entre les Niveaux I et II

Les enfants dans le Niveau 1 peuvent avoir des limitations lors de la manipulation d'objets très petits, lourds ou des objets fragiles qui demandent un contrôle moteur fin détaillé, ou une coordination efficace entre les deux mains. Les limitations peuvent aussi être impliquées lors de situations nouvelles et non familières. Les enfants dans le Niveau II réussissent presque les mêmes activités que les enfants du Niveau I, mais la qualité de la performance est diminuée ou la performance est plus lente. Les différences fonctionnelles entre les mains peuvent limiter l'efficacité de la performance. Les enfants dans le Niveau II essaient fréquemment de simplifier la manipulation d'objets, par exemple en utilisant une surface pour le support plutôt que de manipuler les objets avec les deux mains.

Distinction entre les Niveaux II et III

Les enfants dans le Niveau II manipulent la plupart des objets, toutefois plus lentement ou avec une performance réduite en qualité. Les enfants du Niveau III ont régulièrement besoin d'aide pour préparer l'activité et/ou requièrent que des ajustements soient faits dans l'environnement vu que leur habileté à rejoindre ou à manipuler les objets est limitée. Ils ne peuvent pas compléter certaines activités et leur degré d'autonomie est relié au support du contexte environnemental.

Distinction entre les Niveaux III et IV

Les enfants du Niveau III peuvent exécuter des activités sélectionnées si la situation est pré-arrangée et si ils reçoivent de la supervision et beaucoup de temps. Les enfants du Niveau IV ont besoin d'aide continue pendant l'activité et peuvent au mieux participer de façon significative dans uniquement certaines parties de l'activité.

Distinction entre les Niveaux IV et V

Les enfants du Niveau IV exécutent une partie de l'activité, par contre, ils ont besoin d'aide continuellement. Les enfants du Niveau V peuvent au mieux participer avec un mouvement simple dans des situations spéciales, ex : en poussant un bouton ou occasionnellement en tenant des objets peu exigeants.

- Echelle Ashworth modifiée

0	pas d'augmentation du tonus musculaire
1	légère augmentation du tonus musculaire avec simple sensation d'accrochage ou minime résistance en fin de course
1+	légère augmentation du tonus musculaire avec simple sensation d'accrochage suivie d'une minime résistance au cours de la première moitié de la course musculaire
2	augmentation importante du tonus musculaire durant toute la course musculaire mais le segment de membre reste facilement mobilisable
3	augmentation considérable du tonus musculaire le mouvement passif est difficile
4	rigidité segmentaire en flexion ou extension, le mouvement passif est impossible

Cf en lien avec le chapitre : 2.4 Epilepsie

Figure 1 Classification des crises d'épilepsie

Version détaillée de la Classification 2017 de l'ILAE des types de crises d'épilepsie

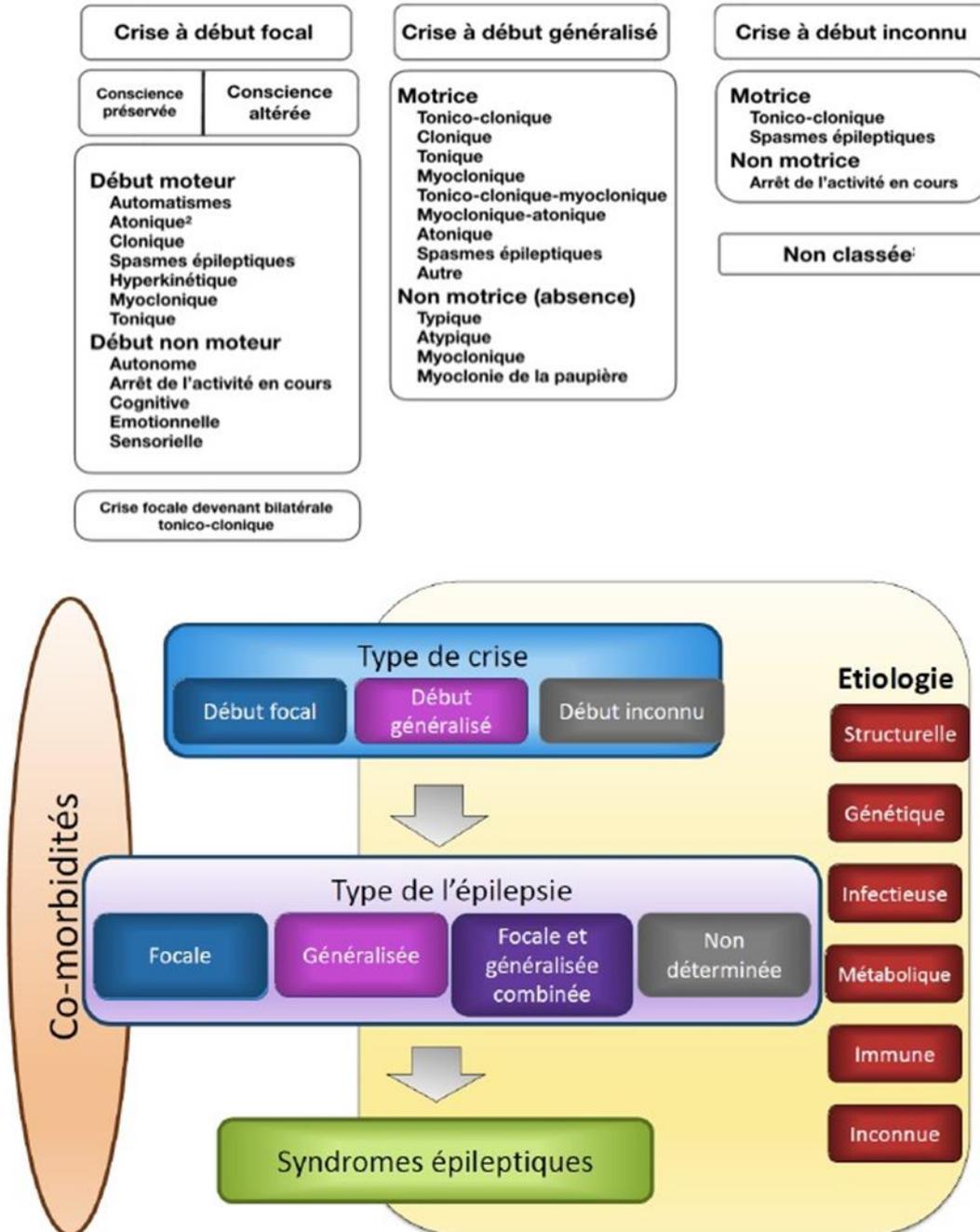


Figure 2 Guide d'aide à la description des crises épileptiques

- **Signes de début** : début progressif, brutal ; signes cliniques
- **Facteurs déclenchants ou favorisants** : bruit, sollicitation tactile, endormissement ou réveil, douleur, hyperthermie, constipation, veille ou sommeil
- **Crise partielle ou généralisée**
 - Crise partielle
 - Crise partielle secondairement généralisée
 - Crise généralisée d'emblée
- **Troubles de la conscience**
 - Perte de connaissance totale
 - Rupture du contact
 - Absence de troubles de la conscience ou de la vigilance
- **Type de la crise**
 - Clonique
 - Tonique
 - Tonico-clonique
 - Myoclonique
 - Rupture de contact isolée
 - Spasme(s)
 - Atonique
 - Salve de crises (crises répétées)
- **Horaire / Durée**
- **Signes d'accompagnement**
 - Troubles végétatifs : hypersalivation, mouvements de déglutition, de mastication, nausées, sueurs, palpitations, rougeur, pâleur
 - Troubles respiratoires = respiration bruyante, ronflante, due à l'inertie du voile du palais, cyanose
 - Signes digestifs : parfois vomissements en fin de crise
 - Automatismes gestuels = mouvements stéréotypés des mains (frottements), automatismes verbaux variés, onomatopées etc...
 - Petits signes moteurs = battements des paupières, d'une commissure labiale.
- **Fin de la crise** : progressive, brutale
- **Troubles post critiques** : obnubilation, paralysie, ...
- **Administration de traitement en urgence**
- **Modification du traitement de fond** (noté par le médecin) Les vidéos réalisées par la famille ou des professionnels sont souvent d'une aide précieuse ; ces éléments sont à noter dans un carnet de crises personnel.

(Source : Dr Philippe PERNES)

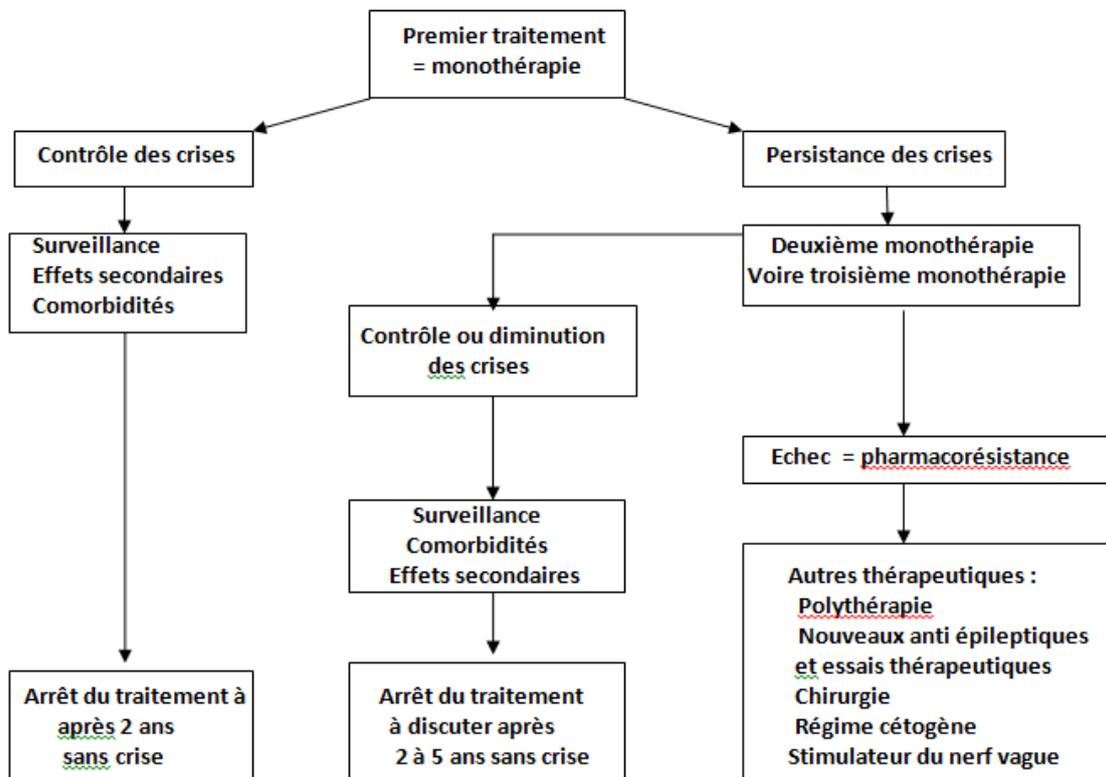
• **Tableau 1 Les différentes générations d'anti épileptiques**

Les différentes générations d'anti épileptiques (Vallée L., 2016)					
Première génération		Deuxième génération		Troisième génération	
Phénobarbital	1912	Vigabatrin	1990	Stiripentol	2001
Phénitoïne	1938	Gabapentine	1994	Levetiracetam	2003
Primidone °	1953	Felbamate	1995	Pregabaline	2004
Carbamazepine	1960	Lamotrigine	1995	Zonisamide	2005
Ethosuximide	1962	Clonazepam	1995	Rufinamide	2007
Diazepam	1963	Tiagabide	1997	Lacosamide	2008
Valproate	1967	Topiramate	1998	Eslicarbazepine	2009
° supprimé de la pharmacopée		Oxcarbazepine	2000	Pérampanel	2012

(Source : Pr Louis Vallée, 2016)

Note : Le cannabidiol a une AMM européenne pour le syndrome de Dravet et le syndrome de Lennox-Gastaut.

Figure 3 : Schéma de prise en charge médicamenteuse de l'épilepsie



(Source : Dr Philippe PERNES)

Cf en lien avec le chapitre 2.5 Douleur

Tableau 1. Trois enquêtes sur la prévalence de la douleur

Tableau 1.	P.Stallard 2001	LM Breau 2003	P Gallien 2009
Population étudiée	34 enfants – Age moyen 9.4 ans	94 enfants et ados de 3 à 18 ans Age moyen 10.1an	258 adultes Age moyen 37 ans
Déficiences	Déficience intellectuelle sévère sans langage verbal/ - 18 Atteinte SNC fixée - 7 encéphalopathies progressives - 9 altérations chromosomiques	Déficience intellectuelle modérée à profonde Paralysie cérébrale : 44 sur 94	Paralysie Cérébrale Gross Motor Function Classification System (GMFCS) : 43% de niveau 4 ou 5 Non Marchants 35%
Période d'étude	Etude prospective sur 2 semaines	Etude rétrospective sur 4 semaines en 1 an	Etude rétrospective sur plusieurs années
Résultats	73.5 % > à 1 épisode douloureux dont 84% > ou = à 5 jours séparés Durée 74 épisodes > à 30 mn	78 % > à 1 épisode douloureux Durée moyenne > à 9heures/semaine	82 % > à 1 épisode douloureux - 40% quotidiennes - 28% hebdomadaires - 22% mensuelles 73% duraient depuis > à 1 an
Cause des douleurs	Non Précisée	30% Accidentelles 22% d'origine digestive 20% d'origine infectieuse 19% d'origine musculo squelettique	Musculo-squelettiques essentiellement
Moyens utilisés	Questionnaire aidants Classification en douleurs faibles, modérées ou sévères	Aidants ; Utilisation de l'échelle NCCPC	Questionnaire aidants
Traitement	Aucun enfant n'était traité	Non Précisé	Non Précisé

(Source : Dr Philippe PERNES)

Tableau 2. Douleur aiguë et chronique

Tableau 2	Douleur aiguë (symptôme)	Douleur chronique (maladie)
Finalité biologique	Utile, Protectrice, Signal d'alarme	Inutile, Destructrice, Maladie à part entière
Mécanisme générateur	Uni factorielle (traumatisme par exemple)	Plurifactoriel
Réactions neurovégétatives	Réactionnelles	Habituation ou entretien
Composante affective	Anxiété	Dépression (adulte) ou atonie psychomotrice (enfant)
Modèle de compréhension	Médical classique	Pluridimensionnel "somato-psycho-social"

(Source : Dr Philippe PERNES)

Tableau 3. Comparatif des échelles Douleur utilisables chez la personne polyhandicapée

Echelle	Population visée	Age	Nombre d'items	Seuil de Douleur	Temps de remplissage	Dossier de base	Remarques
DESS Douleur Enfant San Salvador	Polyhandicap	Enfant mais applicable l'ado et l'adulte	10 items, cotés de 0 à 4	Douleur si = ou > 6/40	5 min pour une équipe formée	Oui	La seule vraiment conçue pour le polyhandicap Nécessité d'avoir un dossier de base douleur Plutôt douleurs chroniques
EDAAP Expression de la Douleur Adulte et Adolescent Polyhandicapé	Polyhandicap	Adulte et ado	11items, Cotés de 0 à 3, 4 ou 5	Douleur si >7 /41	5 à 10 mn	Oui	Compromis DESS/Doloplus Nécessité d'avoir un dossier de base douleur
NCCPC Non Communicating Children's Pain Checklist = GED-DI Grille d'Evaluation Douleur – Déficience Intellectuelle	Patient ne pouvant s'exprimer verbalement en relation avec un handicap cognitif. Enfants autistes inclus dans sa validation	De 3 ans à l'âge adulte	30, cotés de 0 à 3 Score de 0 à 90 -27, en post-op. (score de 0 à 81 car 3 items en moins)	6 à 10 : douleur légère >11 : douleur moyenne à sévère	5 à 10 mn	Non	Pas de nécessité d'avoir un dossier de base douleur Inconvénients : longue Plutôt douleurs aiguës
DOLOPLUS 2	Personne non communicante	Personne âgée	10 items en 3 groupes, Cotés de 0 à 3	douleur si > 5/30	Quelques mn	Oui	Nécessité d'avoir un dossier de base douleur
FLACC Modifiée (Face Legs Activity Cry Consolability) version française modifiée pour les enfants handicapés	Prévue pour la douleur post opératoire et liée aux soins	Validée de 2 mois à 7 ans, Utilisable de la naissance à 18 ans	5 items, cotés de 0 à 2, Score d 0 à 10	1-3 = léger inconfort 4-6 = dl modérée 7-10 = dl intense ou inconfort majeur	1 à 2 mn	Non	Simple, rapide mais peu spécifique du polyhandicap. Version anglophone validée en post-op Version française modifiée pour les enfants handicapés et autistes Sensibilité faible
PPP (Pediatric Pain Profile) = Profil de Douleur Pédiatrique	Enfants porteurs de handicaps neurologiques sévères non communicants	1 à 18 ans	20 items, cotés de 0 à 3, Score de 0 à 60	Si >14 = douleur modérée à sévère	5 à 10 mn	Oui	Nécessité d'avoir un dossier de base douleur

(Source : Dr Philippe PERNES)

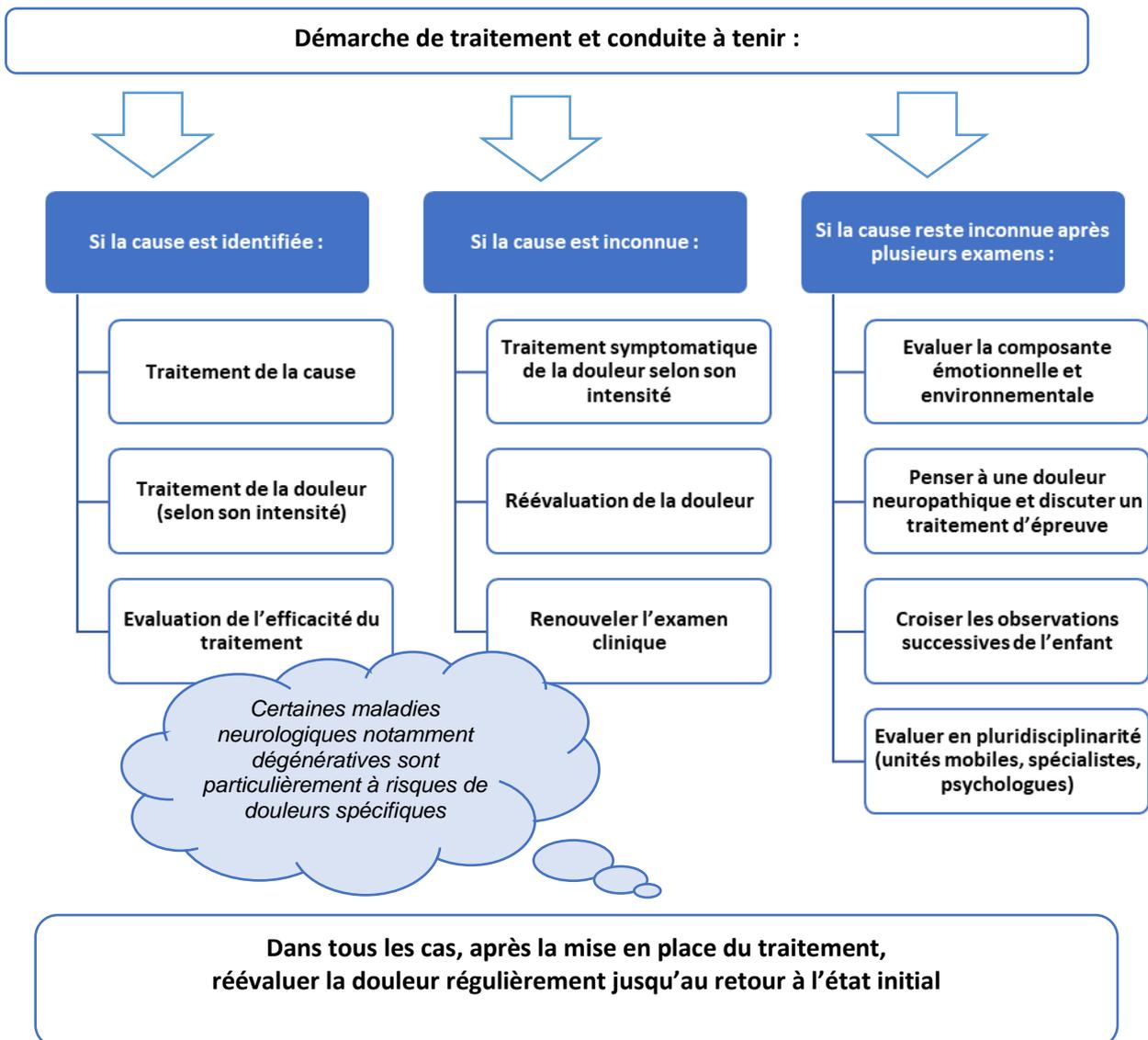
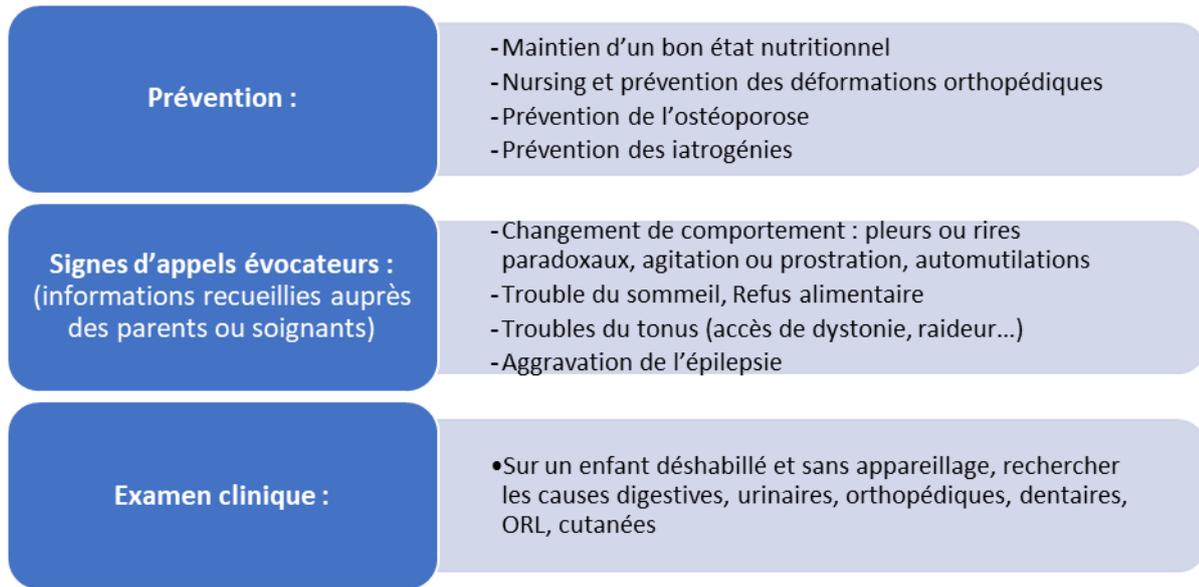
Tableau 4. Principaux médicaments antalgiques classés selon les 3 paliers de l'OMS

(Source : Dr Philippe PERNES)

Classe	Générique	Spécialité	Posologie	Effets secondaires	Remarques
Palier 1 Antalgiques périphériques	Paracétamol	- Dafalgan poudre à 80, 150 et 250mg -Dafalgan 500mg ou 1g	E : 60 mg/kg/j en 4 prises A : jusqu'à 4g/j	Réactions cutanées allergiques, hépatotoxicité aux doses supra thérapeutiques	Dès la naissance
	Ibuprofène	- Nurofen pro sol. buvable à 20mg/ml - Nurofen cp 200 et 400 mg	E : 20 à 30mg/kg/j en 3 prises A : maxi 3 cp à 400mg/j	Digestifs (précautions ++ si RGO), allergiques, neurologiques	Enfant > 3mois
Palier 2 Morphiniques centraux faibles	Codeïne	- Codenfan sirop - Dafalgan Codeine (500mg de paracétamol et 30 mg de codeine)	E : 3 à 6 mg/kg/jour A : 1 à 2 cp X 3 à 4/j	Ceux des opiacés mais moindres, surtout nausées, constipation, somnolence, vertiges	E > 12 ans. En cures courtes Après inefficacité du palier 1. Jamais après amygdalectomie ou adenoïdectomie
	Tramadol	-Topalgic sol. buvable 1ggt = 2,5mg gel à 50 et 100 mg	E : 1 à 2 mg/kg/prise x 3 à 4 fois/jour A : Max 400 mg/j en 4 à 6 prises	Ceux des opiacés mais moindres, surtout nausées, vomissements, impression de malaise	AMM à partir de 15 ans Discuté récemment avant 15 ans, car dépendance possible
Palier 3 Analgésiques centraux puissants	Morphine à libération immédiate	- Oramorph soluté buvable 2,5 mg/goutte et unidoses de 10, 30, 100mg - Actiskénan gélules à 5, 10 et 20 mg - Sevredol cp à 10 et 20mg	1 prise toutes les 4 heures Dose entretien : 1 mg/kg/jour	Constipation à prévenir par adjonction de PEG Effets secondaires : neurologiques, prurit, bradycardie, rétention urinaire...	A et E > 6 mois Hors AMM dès la naissance
	Morphine à libération prolongée	- Skenan gélules à 10, 30, 60, 100 et 200 mg - Moscontin cp à 10, 30, 60, 100 mg	2 prises par jour		
	Fentanyl	- Durogesic patch à 12, 25, 50, 75, 100µg/heure 1 patch / 72 heures	12 microg/heure correspondent à 30 mg/24 h de Morphine	Ceux des morphiniques	A et E > 2 ans

Figure 1 : Prévention, démarche diagnostique et proposition de prise en charge de la douleur chez l'enfant avec handicap neurologique

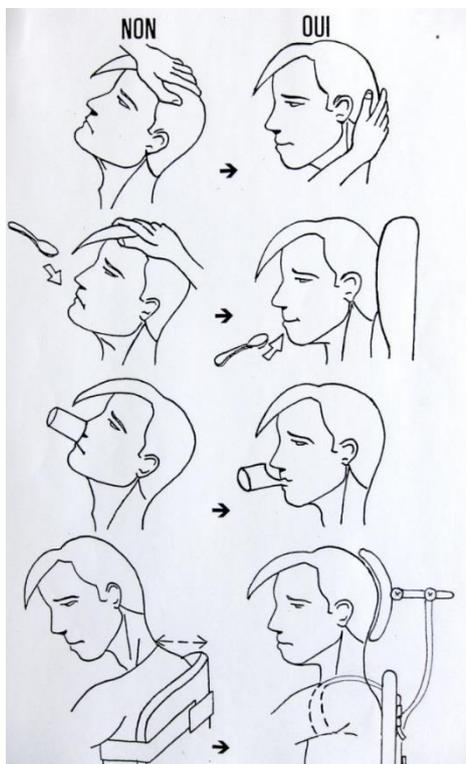
(Source : Dr Justine Avez)



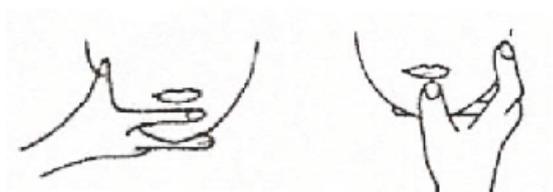
Cf en lien avec le chapitre 2.7 : Troubles de l'oralité alimentaire

(Source : Dr Philippe PERNES)

Indications d'installations et de pratiques



Techniques d'aide à la fermeture de bouche



Cf en lien avec le chapitre 2.15 : Troubles auditifs

Tableau 1 : Degrés de sévérité des déficiences auditives

Classification Bureau International d'Audio Phonologie (BIAP)

Degré de surdité	Perte auditive de la meilleure oreille	Parole perçue	Bruits perçus
Audition normale	0 – 20dB		
Surdité légère	21–40 dB	Parole perçue à voix normale, difficilement perçue à voix basse ou lointaine	Plupart des bruits familiers perçus
Surdité moyenne	41 –70 dB	1 ^{er} degré : 41-55 dB	Parole perçue si on élève la voix
		2 ^{ème} degré : 56-70 dB	
Surdité sévère	71 -90 dB	1 ^{er} degré : 71-80 dB	Parole perçue à voix forte près de l'oreille
		2 ^{ème} degré : 81-90 dB	
Surdité profonde	91–120 dB	1 ^{er} degré : 91-100 dB	Aucune perception de la parole
		2 ^{ème} degré : 101-110 dB	
		3 ^{ème} degré : 111-120 dB	
Cophose	>120 dB	Aucune perception de la parole	Quelques bruits très puissants peuvent être perçus (voiture formule 1, décollage avion)

Tableau 2 : Localisation anatomique de la surdité (Source : Dr Philippe PERNES)

<p>→ Surdité de Transmission : atteinte</p> <ul style="list-style-type: none"> – de l'oreille externe (atrésie auriculaire, obstruction.) – de l'oreille moyenne (tympen, caisse du tympan, osselets) : otites séreuses le plus souvent, otites aiguës ou chroniques <p>Le message nerveux véhiculé vers les voies auditives centrales est conforme mais atténué. L'oreille interne est intacte. Le traitement en est médical ou médico chirurgical.</p> <p>→ Surdité de perception</p> <p>Il existe des perturbations fonctionnelles ou lésionnelles stabilisées ou évolutives du codage, du transfert, et/ou du décodage de l'information acoustique au niveau de voies auditives rétrocochléaires et centrales. Le message est d'intensité insuffisante, et peut être flou ou déformé.</p> <p>Elles peuvent être d'origine :</p> <ul style="list-style-type: none"> – Cochléaire : atteinte de l'oreille interne : les plus fréquentes – Rétro cochléaire : atteinte du nerf auditif – Centrale : atteinte des voies auditives du tronc cérébral, sous corticales et corticales <p>Traitement : seules les atteintes cochléaires peuvent bénéficier d'adaptation prothétique par aides auditives ou implants cochléaires. Une rééducation est toujours nécessaire.</p> <p>Une surdité de perception endocochléaire peut être accentuée par une atteinte transmissionnelle – réversible le plus souvent – et majorée par une atteinte rétrocochléaire ou centrale associée, ce qui pénalisera l'évolution développementale, notamment langagière.</p>
--

Tableau 3 : Dépistage de la Surdité Permanente du Nouveau-Né (Source : Dr Philippe PERNES)

<p>Oto Emissions Acoustiques (OEA)</p> <p>Sons produits par l'oreille interne (contraction des cellules ciliées externes) en réponse à une stimulation acoustique, enregistrés par un microphone miniature placé dans le conduit auditif interne et analysés par ordinateur</p> <ul style="list-style-type: none"> – Méthode rapide (5mn) et indolore – A pratiquer après 48 heures de vie (auparavant persistance de liquide amniotique dans la caisse du tympan) – Permettent le dépistage de surdités de plus de 40 dB de perte – Explorent l'oreille interne (cochlée) mais non le nerf auditif : elles ne sont donc pas recommandées chez le nouveau hospitalisé en soins intensifs chez qui les surdités rétro cochléaires sont plus fréquentes – Renseignent sur les fréquences aiguës – Faux positifs (nouveaux nés normo entendants dépistés sourds) variant de 8.8% au premier test à 0.7% au re-test <p>Potentiels Evoqués Auditifs Automatisés</p> <ul style="list-style-type: none"> – Reflets du passage de l'influx nerveux au niveau du nerf et des voies auditives du tronc cérébral – Méthode un peu plus longue (15 mn) et onéreuse – Peuvent être pratiquée dès J1 – Evaluent une réponse à une intensité fixe (en général 30 dB) – Explorent les atteintes centrales rétro cochléaires et sont donc recommandées chez le nouveau né hospitalisé en soins intensifs chez qui ces atteintes sont plus fréquentes – Renseignent sur les fréquences aiguës – Faux positifs variant de 6.1% au premier test à 1.3% au re test <p>L'absence d'OEAP ou de PEAA peut témoigner d'une perte sur les aigus supérieure à 30 dB, à confirmer par PEATC</p>

Cf en lien avec le chapitre 3.5 : Iatrogénies

Tableau 1 : Médicaments les plus couramment employés chez la personne polyhandicapée (Source : Dr Philippe PERNES)

CLASSE	DCI	AMM	EFFETS INDESIRABLES
NEUROLEPTIQUES	RISPERIDONE	Adulte – Enfant > 5ANS	Somnolence, asthénie, constipation, insomnie, hypoTA orthostatique, prise de poids, syndrome extrapyramidal Allongement de QT, torsades de pointes, troubles du rythme → ECG avant traitement Rare syndrome malin
ANTI DYSTONIQUES	CLONIDINE	Adulte (HTA) Non recommandé chez l'enfant	Somnolence, constipation, sécheresse de la bouche, troubles digestifs, asthénie, hypoTA orthostatique, éruption cutanée
	TETRABENAZINE	Adulte. Non recommandé chez l'enfant	Somnolence, asthénie, syndrome parkinsonien, syndrome dépressif ; ne pas associer à la L Dopa ou agonistes dopaminergiques
	TRIHÉXIPHÉNIDILE	A/E	Somnolence, sécheresse buccale, rétention urinaire, constipation
ANTISPASTIQUES	BACLOFENE	Adulte – Enfant > 6ans en raison de la forme galénique en comprimé	Somnolence, troubles digestifs, éruption cutanée, aggravation de l'hypotonie axiale, abaissement du seuil épileptogène
ANTIDEPRESSEURS	AMYTRIPTYLINE	Adulte – Enfant 6 à 15 ans (indication : énéurésie)	Somnolence, sédation, sécheresse de la bouche, constipation, troubles de l'accommodation, hypoTA orthostatique, prise de poids, troubles de la conduction et du rythme à doses élevées
HYPNOTIQUES	MELATONINE	Adulte – Enfant > 6ans en raison de la forme galénique en comprimé → employer la mélatonine base	Rares douleurs abdominales, nausées, céphalées, constipation, sécheresse buccale. Surdosage : somnolence
ANTI EPILEPTIQUES	AE de 2 ^{ème} et 3 ^{ème} génération	Adulte – Enfant : suivant spécialités	Pratiquement tous : somnolence, troubles cognitifs, vertiges
			Effets secondaires spécifiques Felbamate : Toxicité hématologique et hépatique Lamotrigine : Eruption cutanée, Stevens Johnson, Lyell Oxcarbazépine : Hyponatrémie Topiramate : Anorexie, perte de poids, lithiase urinaire, encéphalopathie toxique Stiripentol : Anorexie, ataxie Zonisamide : Anorexie, lithiase urinaire, Troubles hématologiques Perampantel : Anorexie Rufinamide : Ataxie Pregabaline : Neutropénie, allongement de QT
ANTALGIQUES	PARACETAMOL	Adulte – Enfant dès la naissance	Rares : allergie, thrombopénie. Hépatotoxicité à doses supra thérapeutiques
	AINS	Adulte – Enfant > 3 mois pour l'ibuprofène	Allergie, ulcère gastrique, hémorragies digestives, augmentation des transaminases, anomalies de la NF. Précautions à prendre en cas de RGO. Fortement déconseillé en cas de varicelle chez l'enfant
	TRAMADOL et Morphiniques	Adulte – Enfant > 3 ans	Ceux de tous les morphiniques mais moindres : Somnolence, nausées, vomissements, constipation, rétention urinaire
	GABAPENTINE	Adulte – Enfant > 3ans (> 6 ans en association)	Somnolence, vertiges, asthénie, céphalée, prise de poids, troubles digestifs, rash cutané, neutro et thrombopénie. Chez l'enfant : hyperkinésie
IPP	ESOMEPRAZOLE	Adulte – Enfant > 12 mois	Troubles digestifs : nausées, vomissements, douleurs abdominales, diarrhée. Très rares : réactions cutanées, agranulocytose, anémie hémolytique, hyponatrémie, diminution de la densité osseuse, risque augmenté d'infections à Clostridium difficile.
ANTICHOLINERGIQUES	SCOPOLAMINE dermique	Adulte – Enfant > 15 ans	Sécheresse buccale, hyperviscosité des sécrétions bronchiques, troubles de l'accommodation, constipation, rétention urinaire, désorientation, confusion, agitation
Alpha 1 Bloquants	ALFUZOSINE	Adulte – efficacité non démontrée chez l'enfant de 2 à 16 ans	Constipation, sécheresse de la bouche, vomissements, asthénie, céphalées, rash cutanés, étourdissements.
BISPHOSPHONATES	PAMIDRONATE	Principe de la juste prescription adapté chez l'enfant polyhandicapé	Syndrome pseudo grippal, fièvre, nausées, vomissement, crampes, douleurs abdominales, anémie, leucopénie, thrombopénie, atteinte de la fonction rénale, hypocalcémie, hypophosphatémie
BENZODIAZEPINES	CLONAZEPAM	Adulte – Enfant sans limite d'âge Indication : épilepsie seule.	Somnolence, hypotonie, encombrement bronchique Première prescription par neurologue ou pédiatre sur ordonnance sécurisée

Tableau 2 : Les effets secondaires des médicaments gênants pour le confort et la vie quotidienne (Source : Dr Philippe PERNES)

Médicaments favorisant la constipation	Médicaments favorisant la rétention urinaire
<ul style="list-style-type: none"> - Antalgiques morphiniques - Anti asthmatiques : Terbutaline - Antidépresseurs tricycliques : Amitryptilline - IRS : Fluoxétine, Paroxétine - Antiépileptiques : Phénitoïne, Clonazepam, Topiramate - Antihistaminiques - Atropiniques : Atropine, Scopolamine - Myorelaxants : Baclofène - Neuroleptiques : Risperdone, Tetrabénazine... - Anti anémiques : Fer sous toutes ses formes - AntiParkinsonniens : LDopa - Hypotenseurs : Clonidine - Alpha bloquants : Alfuzozine 	<ul style="list-style-type: none"> - Antalgiques morphiniques - Anti asthmatiques : Ipatropium bromure - Antiémétiques : Metopimazine - Antidépresseurs tricycliques : Amitryptilline - IRS : Fluoxétine, Paroxétine - Antiépileptiques : Phénitoïne, Clonazepam Prégabaline, Carbamazepine, - Antihistaminiques - Antipsychotiques : Olanzapine, Chlorpromazine - Antispasmodiques urinaires : Oxybutinine - Atropiniques : Atropine, Scopolamine - Myorelaxants : Baclofène - Neuroleptiques : Risperdone, Tetrabénazine... - AntiParkinsonniens : LDopa
Médicaments et appétit	
<p>Augmentation de l'appétit</p> <ul style="list-style-type: none"> - Antiépileptiques : Valproate de Sodium, Prégabaline - Neuroleptiques - Antihistaminiques - Béta-bloquants : Avlocardyl - Corticothérapie 	<p>Diminution de l'appétit</p> <ul style="list-style-type: none"> - Antiépileptiques : Topiramate, Stiripentol, Zonisamide, Perampnol - Méthylphénidate
Médicaments et salive	
<p>Hypersalivation</p> <ul style="list-style-type: none"> - Benzodiazépines : Clonazepam 	<p>Sécheresse buccale</p> <ul style="list-style-type: none"> - Atropiniques : Atropine, Scopolamine - Neuroleptiques - Antiépileptiques : Gabapentine - Antihistaminiques - Antidépresseurs : Amitryptilline - Anxiolytiques - Alpha bloquants : Alfuzozine - Hypotenseurs : Clonidine

Cf en lien avec le chapitre 4 : Parcours de vie et accompagnement

AAH (Allocation adulte handicapé)

L'AAH est une aide financière qui permet d'assurer un minimum de ressources. Cette aide est attribuée sous réserve de respecter des critères d'incapacité, d'âge, de résidence. Elle est demandée à la MDPH, accordée sur décision de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) systématique si le taux est supérieur à 80%. Elle est versée mensuellement par la CAF. Son montant vient compléter les éventuelles autres ressources de la personne en situation de handicap, avec des règles de cumul.

AEEH (Allocation d'éducation de l'enfant handicapé)

L'AEEH est une prestation forfaitaire destinée à compenser les frais d'éducation et de soins apportés à un enfant en situation de handicap. Cette aide est versée à la personne qui assume la charge de l'enfant. Cette allocation peut être complétée d'un complément qui varie en fonction des frais liés au handicap et de la réduction du temps de travail des parents liée au handicap de l'enfant. Une majoration pour parent isolé peut s'ajouter.

Sans condition de ressources, elle est versée à la famille d'un enfant en situation de handicap de moins de 20 ans. Elle est demandée à la MDPH, accordée sur décision de la CDAPH, systématique si le taux d'incapacité est supérieur à 80%. Cette prestation familiale est versée par les caisses d'allocations familiales (CAF) ou les caisses de la mutualité sociale agricole (MSA) pour les personnes qui relèvent du régime agricole.

PCH (Prestation de compensation du handicap)

La PCH est une aide financière versée par le Département. Elle permet la prise en charge de certaines dépenses liées au handicap (par exemples, aménagement du logement ou du véhicule, recours à une tierce-personne).

C'est une aide personnalisée, modulable en fonction des besoins, qui peut couvrir 5 champs : Aides humaines, Aides techniques, Aide à l'aménagement du logement, Aménagement du véhicule et surcoûts liés aux transports, Charges spécifiques ou exceptionnelles, Aide animalière. Elle est demandée à la MDPH, et accordée sur décision de la CDAPH.

CAMSP (Centre d'action médico-sociale précoce)

Les CAMSP ont pour objet le dépistage, la cure ambulatoire et la rééducation, en collaboration avec les parents, d'enfants de moins de 6 ans présentant des déficits sensoriels, moteurs ou mentaux, en vue d'une adaptation sociale et éducative dans leur milieu naturel. Ils exercent des actions préventives. Ils sont polyvalents ou spécialisés n'intervenant que par des consultations en centre ou à domicile. Ils sont sollicités librement par les parents ou tous autres structures ou intervenants. Il en existe environ 300.

CMPP (Centre médico-psycho-pédagogique)

Les CMPP sont des centres de consultation qui assurent le diagnostic et le traitement d'enfants et adolescents en âge scolaire présentant des troubles neuropsychologiques (difficultés psychomotrices, orthophoniques, troubles de l'apprentissage) ou troubles du comportement susceptibles d'une thérapeutique médicale, d'une rééducation médico-psychologique ou d'une rééducation psychothérapique ou psychopédagogique sous autorité médicale. Environ 500 existent sur le territoire.

CAFS (Centre d'accueil familial spécialisé)

Il a pour but de mettre à disposition des enfants et adolescents un environnement psychologique, éducatif et affectif qu'ils ne peuvent trouver dans leur propre entourage.

Il est rattaché à un IME, un CMPP ou un CAMSP et n'accueille que les enfants qui y sont suivis.

Les familles d'accueil sont agréées par le président du Conseil Départemental pour l'accueil jusqu'à 21 ans.

Environ 80 CAFS sont recensés, de 15 places en moyenne.

IME (Institut médico-éducatif)

Les IME sont des établissements d'accueil assurant une éducation adaptée et un accompagnement médico-social aux enfants et adolescents (3 à 20 ans) atteints de déficience à prédominance intellectuelle liée à des troubles neuropsychiques (déficiences intellectuelles profondes, moyennes, légères, avec ou sans troubles associés). L'admission est demandée à la MDPH, accordée sur décision de la CDAPH. Ils peuvent fonctionner en internat, semi-internat, de façon prolongée ou en accueil temporaire. Un peu plus de 1200 IME sont répertoriés en France pour environ 70 000 places avec une grande hétérogénéité selon les régions (de 1,6 à 6 pour 1000 jeunes de moins de 20 ans).

EEAP (Etablissement pour enfants ou adolescents polyhandicapés)

Ils ont pour objectif d'apporter aux enfants et adolescents polyhandicapés (de 3 à 20 ans) un suivi spécialisé visant à

leur développement global et à la réduction de leur dépendance. L'admission est demandée à la MDPH, accordée sur décision de la CDAPH. Ils peuvent fonctionner en internat, semi-internat, de façon prolongée ou en accueil temporaire. Un peu plus de 200 EEAP sont répertoriés en France pour environ 6000 places, avec une grande hétérogénéité selon les régions (de 0 à 0,72 pour 1000 jeunes de moins de 20 ans).

SSAD (Service de soins et aides à domicile)

L'action du SSAD est orientée vers :

- D'une part, la prise en charge précoce pour les enfants de la naissance à 6 ans, comportant le conseil et l'accompagnement des familles et de l'entourage familial de l'enfant, l'approfondissement du diagnostic et le développement psychomoteur initial de l'enfant ainsi que le développement de la communication ;
- D'autre part, pour l'ensemble des enfants et adolescents, le soutien à l'acquisition de l'autonomie, comportant l'ensemble des moyens médicaux, paramédicaux et psychosociaux adaptés.

L'admission est demandée à la MDPH, accordée sur décision de la CDAPH.

FAM (Foyer d'accueil médicalisé) et MAS (Maison d'accueil spécialisée)

Le FAM et la MAS sont très proches. Ils accueillent des personnes adultes lourdement handicapées, intellectuellement ou physiquement, dont la dépendance les rend inaptes à toute activité professionnelle et demande l'assistance d'une tierce-personne pour la plupart des actes essentiels de la vie. Ils répondent à des missions essentielles : développer les apprentissages de la vie quotidienne, accompagner dans les actes essentiels de la vie, fournir un lieu de vie dans des conditions permettant de s'extérioriser et favoriser la vie relationnelle et culturelle, assurer un suivi médical et des soins constants. L'admission est demandée à la MDPH, accordée sur décision de la CDAPH. Ils peuvent fonctionner en internat, semi-internat, de façon prolongée ou en accueil temporaire. Environ 850 FAM et 650 MAS sont répertoriés en France pour environ 25 000 places chacun, avec une grande hétérogénéité selon les régions (de 0 à 1 (FAM) et de 0,3 à 2 (MAS) pour 1000 adultes de moins de 60 ans).

SAAD (Service d'aide et d'accompagnement à domicile)

Les SAAD assurent au domicile des personnes adultes ou à partir de leur domicile des prestations d'aide à la vie quotidienne, d'aide aux actes essentiels et d'accompagnement à la vie sociale. L'accès au service est le plus souvent déterminé par la CDAPH. On recense plusieurs métiers qui peuvent intervenir au domicile notamment : l'agent à domicile et l'employé à domicile ; l'auxiliaire de vie sociale (AVS) ; le technicien de l'intervention sociale et familiale (TISF) ; l'aide médico-psychologique (AMP).

SAVS (Service d'accompagnement à la vie sociale),

Les SAVS ont pour vocation d'apporter un accompagnement adapté en favorisant le maintien ou la restauration des liens sociaux, dans le milieu familial, universitaire ou professionnel et en facilitant l'accès des personnes adultes handicapées à l'ensemble des services offerts par la collectivité. Leurs missions consistent en l'assistance et l'accompagnement dans les actes essentiels de la vie ainsi qu'en un accompagnement social en milieu ouvert.

SAMSAH (Service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés)

Les SAMSAH ont pour vocation, dans le cadre d'un accompagnement médico-social adapté comportant des prestations de soins, de réaliser les missions d'intégration sociale et professionnelle également dévolues aux SAVS. Ces services s'adressent à des personnes plus lourdement handicapées afin de leur apporter une réponse pluridimensionnelle intégrant une dimension thérapeutique. Les admissions sont demandées à la MDPH, accordées sur décision de la CDAPH.

SPASAD (Service polyvalent d'aide et de soins à domicile pour personnes âgées et/ou handicapées adultes)

Les Services polyvalents d'aide et de soins à domicile (SPASAD) assurent à la fois les missions d'un Service de soins infirmiers à domicile (SSIAD) et les missions d'un Service d'aide et d'accompagnement à domicile (SAAD). Leur justification a eu pour objectif de renforcer la coordination des interventions auprès des personnes et de mutualiser les interventions visant à élaborer le projet individuel d'aide, d'accompagnement et de soins.

SSIAD (Service de soins infirmiers à domicile pour personnes âgées et/ou personnes handicapées adultes)

Les Services de soins infirmiers à domicile (SSIAD) assurent des prestations de soins infirmiers sous la forme de soins techniques ou de soins de base et relationnels pour des personnes adultes de moins de 60 ans présentant un handicap. Des aides-soignants réalisent (comme ne l'indique pas le dénominateur SSIAD), sous la responsabilité des infirmiers, les soins de base et relationnels, et concourent à l'accomplissement des actes essentiels de la vie.

Lieux de vie possibles et réponses de la société (Source : Pr Dominique Robert)

	Evaluation / services ressources ambulatoires	Aide financière	Vie à domicile avec aides (auxiliaire de vie sociale, technicien de l'intervention sociale et familiale, aide-soignant)	Accueil sans hébergement	Accueil avec hébergement
0 à 6 ans	CAMSP (centre d'action médico-social précoce) CMPP > 3 ans (centre médico-psycho-pédagogique) SSAD (service de soins et aide à domicile)	AEEH (allocation éducation enfant adulte handicapé)		EEAP > 3 ans (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME > 3 ans (institut médico-éducatif)	EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME > 3 ans (institut médico-éducatif) CAFS (centre d'accueil familial spécialisé)
7 à 12 ans	CMPP (centre médico-psycho-pédagogique) SSAD (service de soins et aide à domicile)	AEEH (allocation éducation enfant adulte handicapé)		EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME (institut médico-éducatif)	EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME (institut médico-éducatif) CAFS (centre d'accueil familial spécialisé)
13 à 18/20 ans	CMPP (centre médico-psycho-pédagogique) SSAD (service de soins et aide à domicile)	AEEH (allocation éducation enfant adulte handicapé)		EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME (institut médico-éducatif)	EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME (institut médico-éducatif) CAFS (centre d'accueil familial spécialisé)
Adulte		AAH (allocation adulte handicapé > 20 ans) PCH (prestation compensation du handicap)	SAVS (service d'accompagnement à la vie sociale) SAMSAH (service d'accompagnement médico-social pour adulte handicapé) SSIAD (service de soins infirmiers à domicile) SAAD (service d'aide et accompagnement à domicile) SPASAD (service polyvalent d'aide et de soins à domicile)	FAM (foyer d'accueil médicalisé) MAS (maison d'accueil spécialisée)	FAM (foyer d'accueil médicalisé) MAS (maison d'accueil spécialisée)

Références bibliographiques

Textes de référence

- Camberlein P, Ponsot G. La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod édition. 2017. Nouvelle édition en cours de rédaction
- Déficiences intellectuelles. Expertise collective Editions INSERM 2016 <https://www.inserm.fr>
- Jacob P, Jousserandot A. Un droit citoyen pour la personne handicapée, Un parcours de soins et de santé sans rupture d'accompagnement Paris : Ministère des affaires sociales et de la santé 2013. <https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/rapport-pjacob-0306-macarlotti.pdf>
- Juzeau D. Vivre et grandir polyhandicapé. Paris : Dunod édition. 2010.
- Zucman E. Accompagner les personnes polyhandicapées, Réflexions autour des apports d'un groupe d'étude du CTNERHI, collection Etudes et recherches du CTNERHI, Edition du CTNERHI 1998. http://www.cedias.org/index.php?lvl=notice_display&id=106406

Définition du polyhandicap

- Billette de Villemeur T, Mathieu S, Tallot M et al. Le parcours de santé de l'enfant polyhandicapé. Archives de pédiatrie 2012; 19: 105-108.
- Camberlein P, Carabeux S, Plassart M. L'information sur le polyhandicap, les centres ressources et documentaires, les réseaux, les équipes relais In Camberlein P, Ponsot G ed. La personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod édition 2017;959-979.
- Groupe Polyhandicap France : définition du polyhandicap. <http://gpf.asso.fr/le-gpf/definition-du-polyhandicap/>
- HAS. Comportements perturbateurs chez les personnes ayant des lésions cérébrales acquises avant l'âge de 2 ans. Prévention et prise en charge. Synthèse 2014. https://www.has-sante.fr/jcms/c_1778390/fr/
- Haute Autorité de Santé (2009), Accès aux soins des personnes en situation de handicap. https://www.has-sante.fr/jcms/c_736311/fr/acces-aux-soins-des-personnes-en-situation-de-handicap-rapport-de-la-commission-d-audition-publique.
- Heron-Longé B. Les parcours de santé des personnes polyhandicapées In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod édition 2017;889-898.
- Nakkken H., Vlascamp C. A need for taxonomy for profound intellectual and multiple disabilities. J.Policy Practice Intellectual Disabilities 2007; 4: 83-88.
- Pernes P. Les étiologies du polyhandicap en pédiatrie. Etude de 204 dossiers d'enfants In Vivre et grandir polyhandicapé. Paris : Dunod édition. 2010; 180-192.
- Ponsot G, Boutin A.M. Le polyhandicap, une situation particulière de handicap. In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod édition. 2017; 87-103.
- Ponsot G, Denormandie P. Un congrès sur le polyhandicap en 2005, de qui parle-t-on ? Pourquoi en parle-t-on ? in Congrès polyhandicap Paris 2005, édition du CTERNHI, 15-18.

Professionnels impliqués

- Billette de Villemeur T, Mathieu S, Tallot M, et al. Le parcours de santé de l'enfant polyhandicapé. Archives de pédiatrie 2012; 19: 105-108.
- Camberlein P, Carabeux S, et Plassart M. L'information sur le polyhandicap, les centres ressources et documentaires, les réseaux, les équipes relais In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod éditeur 2017;959-979.
- Haute Autorité de Santé (2009), Accès aux soins des personnes en situation de handicap. https://www.has-sante.fr/jcms/c_736311/fr/acces-aux-soins-des-personnes-en-situation-de-handicap-rapport-de-la-commission-d-audition-publique
- Heron-Longé B. Les parcours de santé des personnes polyhandicapées In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod éditeur 2017;889-898.
- Rousseau MC, Mathieu S, Brisse C et al. Le parcours de santé de l'enfant polyhandicapé. Annals of Physical and Rehabilitation Medicine 2013; 56:271-272.

Etiologies et diagnostic du polyhandicap

- Arvio M, Sillampää M. Prévalence, aetiology and comorbidity of severe and profound intellectual disability in Finland. Journal of Intellectual Disability Research 2003; 47:108-112.C. A need for a taxonomy for profound intellectual and multiple disabilities. J.Policy Practice Intellectual Disabilities 2007;4:83-88.
- Chabrol B. La santé de la personne polyhandicapée. L'aspect médical et les étiologies. Actes du colloque UNAPEI du 22 Mars 2012;16-18. <http://www.unapei.org/IMG/pdf/Unapei-ColloqueSante2012.pdf>
- Furioli J. Accueil et prise en charge d'enfants polyhandicapés dans un service de pédiatrie générale. Mission Handicap AHP, Journées d'étude polyhandicap : polyhandicap et IMC, droits et accès aux soins, 26 et 27 novembre 2009;13-15.
- Pernes P. Etiologies du polyhandicap en pédiatrie. Etude de 204 dossiers d'enfants In Vivre et grandir polyhandicapé. Paris : Dunod édition 2010;180-192.
- Ponsot G, Boutin AM. Le polyhandicap : une situation particulière de handicap In Camberlein P, Ponsot G ed. La personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod édition 2017;87-103.
- Rodriguez D. Etiologies du polyhandicap en 2005. Polyhandicap 2005 Edition du CTERNHI 2005;30-36.
- Rodriguez D. Le diagnostic étiologique du polyhandicap et l'accompagnement des familles dans cette démarche In Camberlein P, Ponsot G ed. La personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod édition 2017;691-707.
- Rousseau MC, Mathieu S, Brisse C et al. Aetiologies, comorbidities and causes of death in a population of 133 patients with polyhandicaps cared for at specialist rehabilitation centres. Brain Injury 2015;29:837-842.

Conseil génétique et diagnostic prénatal

- Best S, Wou K, Vora N, Van der Veyver Ibet al. Promises, pitfalls and practicalities of prenatal whole exome

sequencing. Prenat Diagn 2018;38(1):10-19. doi:10.1002/pd.5102

- Carlson LM, Vora NL. Prenatal Diagnosis: Screening and Diagnostic Tools. Obstet Gynecol Clin North Am 2017;44(2):245-256. doi:10.1016/j.ogc.2017.02.004
- Collins SL, Impey L. Prenatal diagnosis: types and techniques. Early Hum Dev 2012;88(1):3-8. doi:10.1016/j.earlhumdev.2011.11.003
- Diederich, N., & Moyses, D. (2013). Personnes handicapées face au diagnostic prénatal. Erès.
- Farrell RM, Allyse MA. Key Ethical Issues in Prenatal Genetics: An Overview. Obstet Gynecol Clin North Am 2018;45(1):127-141. doi:10.1016/j.ogc.2017.10.006
- Fonda AJ, Stoll K, Bernhardt BA. Pre- and post-test genetic counseling for chromosomal and Mendelian disorders. Semin Perinatol 2016;40(1):44-55. doi:10.1053/j.semperi.2015.11.007
- Muller C, Cameron LD. Trait anxiety, information modality, and responses to communications about prenatal genetic testing. J Behav Med 2014;37(5):988-999. doi:10.1007/s10865-014-9555-8
- Richardson A, Ormond KE. Ethical considerations in prenatal testing: Genomic testing and medical uncertainty. Semin Fetal Neonatal Med 2018;23(1):1-6. doi:10.1016/j.siny.2017.10.001
- Rose NC, Wick M. Current recommendations: Screening for Mendelian disorders. Semin Perinatol 2016;40(1):23-28. doi:10.1053/j.semperi.2015.11.004
- Than NG, Papp Z. Ethical issues in genetic counseling. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2017;43:32-49. doi:10.1016/j.bpobgyn.2017.01.005

Dépistage précoce

- Billette de Villemeur T. Quand un risque de polyhandicap est suspecté en réanimation néonatale ou en prénatal In Camberlein P, Ponsot G ed. La personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod édition 2017;683-690.

Déficiences cognitives et évaluation des compétences

- Bernaud J.-L. Introduction à la psychométrie, Paris, Dunod, 2007.
- Bernaud J.-L. Méthodes de tests et questionnaire en psychologie, Paris, Dunod, 2014.
- Bullinger A. Le développement sensori-moteur de l'enfant et ses avatars, Toulouse, Érès, 2004.
- Chahraoui K, Bénony H. Méthodes, évaluation et recherches en psychologie clinique, Paris, Dunod, 2003.
- Fröhlich A. Guide pour un diagnostic psychopédagogique de l'enfant polyhandicapé. In : Scelles R, Petitpierre G, Polyhandicap: processus d'évaluation cognitive. Paris: Dunod.
- Golse B. Impact du handicap sur la construction du monde représentationnel de l'enfant, in Les troubles de la personnalité et du comportement chez la personne polyhandicapée (enfant, adolescent, adulte), Cesap Information Actes du séminaire des 10, 11 et 12, janvier 1996, p. 35-41, Paris : Cesap, n° 34 (décembre 2001), 1996; 25-35.
- Haag G. Prévenir les surhandicaps psychiques des handicaps, entre le déficit et le moi corporel, in Les troubles de la personnalité et du comportement chez la personne polyhandicapée (enfant, adolescent, adulte), Cesap

- Information Actes du séminaire des 10, 11 et 12 janvier 1996, p. 3-10, Paris, Cesap, n° 34 (décembre 2001), 1996.
- Heron-Longe B. Douleur, spasticité/dystonie, épilepsie, in Atlas médical VML, novembre 2005.
- Hogg J. People with profound intellectual and multiple disabilities. Understanding and realising their needs and those of their carers, article préparé pour la Scottish Executive Review of Services for People with Learning Disabilities, 1999, <http://www.scotland.gov.uk/resource/doc/1095/0001692.pdf> (décembre 2010).
- Laveault D, Grégoire J. Introduction aux théories de tests en psychologie et sciences de l'éducation, Louvain-la-Neuve, De Boeck, 2014.
- Leroy A, Dietrich C, Scelles R et al. Le P2CJP. Un outil d'évaluation et d'observations croisées entre parents et professionnels. In : Scelles R, Petitpierre G.
- Camberlein P, Saulus G, Bullinger A et al. Polyhandicap : processus d'évaluation cognitive. Paris: Dunod; 2013;6:121-138.
- Nakken H. L'éducation des personnes polyhandicapées. Revue européenne du handicap mental 1997;4:21-29.
- Ouss-Ryngaert L. Troubles psychopathologiques et psychiatriques de l'enfant épileptique. EMC – psychiatrie/pédopsychiatrie 2012;9-2:1-15.
- Pautrel V. L'enfant polyhandicapé douloureux face à ses soignants, [thèse], Poitiers, université de Poitiers, 2009.
- Pereira da Costa M, Scelles R. Un outil d'évaluation des compétences cognitives des jeunes polyhandicapés: le P2CJP. European Journal of Disability Research 2012;6:110-123.
- Pereira Da Costa M, Scelles R. Profil des compétences cognitives du jeune polyhandicapé (P2CJP). Guide pratique à l'usage des psychologues, Paris, Cesap Formation, 2010.
- Rousseau MC, Leroy T, Auquier P et al. The use of the Brunet Lezine scale for the cognitive and motor assessment of patients with profound and multiple disabilities. Ann Phys Rehabil Med 2015;58:132-133.
- Scelles R. Conditions pour mener une évaluation éthique et utile. In : Scelles R, Petitpierre G, Polyhandicap : processus d'évaluation cognitive. Paris: Dunod; 2013;4:75- 99.
- Vlaskamp C. Interdisciplinary assessment of people with profound intellectual and multiple disabilities, in J. Hogg et A. Langa (éd.), Assessing adults with intellectual disability: A service provider's guide (p. 39-51), Oxford, Blackwell, 2005.
- Voyazopoulos R, Vannetzel L, Eynard LA. L'Examen psychologique de l'enfant et l'utilisation des mesures. Paris, Dunod, 2011.

Déficiences motrices et troubles du tonus

- Alotaibi M, Long T, Kennedy E et al. The efficacy of GMFM-88 and GMFM-66 to detect changes in gross motor function in children with cerebral palsy (CP): a literature reviews. Journal Disability and Rehabilitation 2014;36:617-627.
- Butler P, Saavedra S, Sofranac M et al. Refinement, Reliability and Validity of the segmental Assessment of Trunk Control (SATCo). Pediatr Phys Ther 2010;22:246-257.
- Camberlein P, Ponsot G. La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod Editeur 2017.
- Delgado MR, Hirtz D, Aisen M et al. Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Practice Parameter: pharmacologic treatment of spasticity in children and adolescents with

cerebral palsy (an evidence-based review) *Neurology* 2010;74:336–343.

- Fehlings D, Brown L, Harvey A et al. Pharmacological and neurosurgical interventions for managing dystonia in cerebral palsy: a systematic review. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2018;60:356-366.
- Gracies JM, Burke K, Clegg NJ et al. Reliability of the Tardieu Scale for assessing spasticity in children with cerebral palsy. *Arch Phys Med Rehabil* 2010;91:421-428.
- Imms C, Carlin J, Eliason AC. Stability of caregiver-reported manual ability and gross motor function classifications of cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2010;52:153-159.
- Ingale H, Ughratdar L, Muquit S et al. Selective dorsal rhizotomy as an alternative to intrathecal baclofen pump replacement in GMFCS 4 and 5 children. *Child's Nervous System* 2016;32:321-325.
- Le Métayer M. Rééducation cérébro-motrice du jeune enfant, Éducation thérapeutique. 2ème ed. Paris : Masson éditeur; 1999.
- Mutlu A, Livanelioglu A, Gunel MK. Reliability of Ashworth and Modified Ashworth Scales in children with Spastic Cerebral Palsy. *BMC Musculoskeletal Disorders* 2008; 9-44.
- Smits DW, Annerieke C. Van Groenestijn AC et al. Selective motor control of the lower extremities in children with cerebral palsy: inter-rater reliability of two tests. *Developmental Neurorehabilitation* 2010;13:258-265.
- Stewart K, Harvey A, Johnston LM. A systematic review of scales to measure dystonia and choreoathetosis in children with dyskinetic cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2017;59:786-795.
- Strobl W, Theologis T, Brunner R et al. Best clinical practice in Botulinum Toxin treatment for children with cerebral palsy. *Toxins* 2015;7:1629-1648.

Troubles neuro-orthopédiques et osseux

- Bérard C. La paralysie cérébrale de l'enfant guide de la consultation. Examen neuro-orthopédique du tronc et des membres inférieurs. SAURAPS médical édition 2014 Sde édition.
- D'Anjou MC, de Lattre C, Dohin B et al. Prise en charge de l'excentration de hanche chez l'enfant avec paralysie cérébrale spastique www.r4p.fr, 2016..
- De Lattre C, Berard C. La scoliose neurologique de l'IMC, Dixième congrès SIRER/ACRAMSR Lyon 2005. Résonance Européenne du rachis 2005;13:1685-1686.
- Hedberg-Graff J, Granström F, Arner M et al. Upper-limb contracture development in children with cerebral palsy: a population-based study. *Dev Med Child Neurol* 2019;61:204-211.
- Hodgkinson ML, Jindrich JP, Metton G et al. 2002, Bassin oblique, luxation de hanche et scoliose dans une population de 120 adultes polyhandicapés. Etude descriptive, *Annales de réadaptation et de médecine physique* 2002;45:57-61. <https://r4p.fr/doc/category/42-excentration-de-la-hanche?download=576>.
- Jameson R. Cervical myelopathy in athetoid and dystonic cerebral palsy : retrospective study and literature review. *Eur Spine J* 2010;19:706-12.
- Khouri N, Badina A, Miladi L. Attitudes vicieuses de hanches et déformations rachidiennes d'origine neurologique chez l'enfant, nouvelle stratégie chirurgicale, *Revue de Chirurgie Orthopédique et Traumatologique* 2016;102:S87.
- La fiche pratiques professionnelles R4P prévention et traitement de l'ostéopénie de l'enfant porteur d'une

- déficiences motrices détaille les indications. 2016, version 2. <https://www.r4p.fr/fiches-pratiques-professionnelles/category/44>
- Lacourtablaise G, Jouve A. Fabrication d'un corset siège : quoi de neuf ? *Mot cérébrale* 2016;37:33-39.
- Lambert AS, Rothenbuhler A, Charles P et al. Lower incidence of fracture after IV diphosphonates in girls with Rett syndrome and severe bone fragility. *PloS One* 2017;12:e0186941.
- Le Métayer M. Evaluation clinique des troubles de la station assise chez les sujets IMC les manœuvres différentielles. *Motricité cérébrale* 2006;27:150-6.
- Le Métayer M. Rééducation cérébro-motrice du jeune enfant. Education thérapeutique. Paris, elsevier/masson édition, 1999.
- Miladi L, Gaumé M, Khouri N et al. 2016, Résultats préliminaires d'une technique mini-invasive de traitement des scoliozes neuromusculaires. À propos d'une série de 100 cas, *Revue de chirurgie orthopédique et traumatologie* 2016;102:S122-S123.
- Porter D, Michael S, Kirckwood C. Patterns of postural deformity in non-ambulant people with cerebral palsy : what is the relationship between the direction of scoliosis, direction of pelvic obliquity, direction of windwept hip deformity and side of hip dislocation ? *Clinical rehabilitation* 2007;21:1087-1096.
- R4P. Recommandations de bonnes pratiques : l'excentration de hanche chez l'enfant, 2011.
- Robertson J, Baines S, Emerson E et al. Postural care for people with intellectual disabilities and severely impaired motor function: A scoping review. *Journal Of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2018;31:3111-3128.
- Saito N, Ebara S, Ohodsuka K et al. Natural history of scoliosis in spastic cerebral palsy. *Lancet* 1998;351:1687-1692.
- Saito N, Ebara S, Ohotsuka K et al. Natural history of scoliosis in spastic cerebral palsy. *Lancet* 1998;351:1687-1692.
- Shrader MW, Wimberly R, Thompson R. Hip surveillance in Children With Cerebral Palsy. *J Am Acad Orthopedic Surg* 2019;27:760-768.
- Taussig G, Vo Toan T. Étude des hanches d'une population d'adultes polyhandicapés non marchants. Relations de leur situation anatomique et de leur mobilité avec les douleurs, les soins et l'installation. *Motricité cérébrale* 2010;31:172-177.
- Truscelli D, Aufferil H, De Barbot F et al. Les infirmités motrices cérébrales réflexion et perspectives sur la prise en charge. Paris MASSON 2008.
- Van de Velde SK, Cashin M, Johari R. Symptomatic hallux valgus and dorsal bunion in adolescents with cerebral palsy: clinical and biomechanical factors. *Dev Med Child* 2018;60:624-628.
- Vialle R, Dubory A, Bachy M et al. Pourquoi s'intéresser à la fonction respiratoire d'un patient porteur d'une scoliose neuro musculaire ? Le point de vue du chirurgien. *Motricité cérébrale* 2014;35:51-58.
- Viehweger E, Bérard C, Berruyer A et al. Bilan articulaire des membres inférieurs d'un enfant atteint d'infirmité motrice cérébrale. *Annale de réadaptation et médecine physique*. 2007;50:258-265.
- Wiedeman A, E Renard, M Hernandez et al. Annual injection of zoledronic acid Improves bone status in children with cerebral palsy and Rett syndrome. *Calcified Tissue International* 2019;104:355–363.

· Zhou H, Liu Z, Wang S et al. Laminoplasty with lateral mass screw fixation for cervical spondylotic myelopathy in patients with athetoid cerebral palsy : A retrospective study. *Medecine* 2016;95:1-6.

Epilepsie

· Berg AT, Berkovic SF, Brodie MJ et al. Révision Terminologique et Conceptuelle de l'organisation des crises épileptiques et des épilepsies: Rapport de la Commission de l'ILAE sur la Classification et la Terminologie, 2005-2009. <http://www.ilae.org/commission/class/documents/French-Berg2010.pdf>

· Cuisset JM. Polyhandicap et épilepsie In *Vivre et grandir polyhandicapé*. Paris : Dunod editeur, 2010 : 103-106.

· De Saint-Martin A, Laugel V, Hirsch E. Épilepsies de l'enfant: choix des antiépileptiques et surveillance. *Médecine thérapeutique/Pédiatrie* 2006; 9:313-324.

· De Saint-Martin A, Laugel V, Hirsch E. Épilepsies de l'enfant: choix des antiépileptiques et surveillance. *Médecine thérapeutique/Pédiatrie* 2006;9:313-324.

· De Saint-Martin A, Milh M. Épilepsie et polyhandicap chez l'enfant: mise au point de la Commission «handicap» de la Société française de neurologie pédiatrique. *Perfectionnement en Pédiatrie* (2019).

· Donat JF, Wright FS. Episodic symptoms mistaken for seizures in the neurologically impaired child. *Neurology*. 1990;40:156.

· Dorison N, Mathieu S. L'épilepsie chez la personne polyhandicapée. La reconnaître, informer ; la surveiller et la traiter In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod édition 2017;769-784.

· Dulac O. Traitement de l'épilepsie chez l'enfant polyhandicapé. in Congrès polyhandicap Paris 2005, édition du CTERNHI.

· Egunsola O, Sammons HM, Whitehouse WP. Monotherapy or polytherapy for childhood epilepsies? *Archive of Disease Childhood*. 2016;101:356-8.

· Fisher RS, Acevedo C, Arzimanoglou A et al. ILAE official report: a practical clinical definition of epilepsy *Epilepsia*. 2014;55:475-82.

· Fisher RS, Cross JH, French JA et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia* 2017;58:522-530.

· HAS. Épilepsies graves. Guide affection de longue durée. Juillet 2007. <https://www.hassante.fr/upload/docs/application/pdf/>

· Kwan P, Arzimanoglou A, Berg AT et al. Definition of drug resistant epilepsy: consensus proposal by the ad hoc Task Force of the ILAE Commission on Therapeutic Strategies *Epilepsia*. 2010;51:1069-1077.

· Mathieu S. Prévention des complications liées aux antiépileptiques. Congrès AP-HP Paris 16 Nov 2017.

· Milh M, Villeneuve N. Épilepsies graves de l'enfant : diagnostic électroclinique et étiologique, principes de prise en charge. *EMC - Pédiatrie - Maladies infectieuses* 2013;8:1-11.

· Nguyen S. Les nouveaux antiépileptiques. Journées Lilloises de Neurologie Pédiatrique. Lille, 22 Nov 2017.

· Rousseau MC, Mathieu S, Brisse C et al. Aetiologies, comorbidities and causes of death in a population of 133 patients with polyhandicaps cared for at specialist rehabilitation centres. *Brain Injury* 2015;29:837-842.

· Vallée L. Nouveaux et anciens antiépileptiques : ce que le pédiatre doit connaître. *Réalités Pédiatriques Cahier* 1. 2016:14-20.

· Van Timmeren EA, Van der Putten AA, Van Schroyen Lantman de Valk HM et al. Prevalence of reported physical health problems in people with severe or profound intellectual and motor disabilities: a cross-sectional study of medical records and care plans. *J Intellect Disabil Research*. 2016;60:1109-1118.

· Venkateswaran S, Shevell MI. Comorbidities and clinical determinants of outcome in children with spastic quadriplegic cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child neurology* 2008;50:216-222.

Douleurs

· AFSSAPS. Prise en charge médicamenteuse de la douleur chez l'enfant (2009). https://www.pediadol.org/IMG/pdf/Afssaps_argum..pdf

· Avez-Couturier J, Joriot S, Peudenier S et al. La douleur chez l'enfant en situation de handicap neurologique : mise au point de la commission « déficience intellectuelle et handicap » de la Société Française de Neurologie Pédiatrique - *Archives de Pédiatrie* 2018 ;25:55-62.

· Avez-Couturier J, Wood C. Douleur chez l'enfant. *Rev Prat Med Gen* 2014; 920:329-34.

· Beucher A. Douleur et handicap de l'enfant. *Motricité cérébrale* 2012;33:97-100.

· Breau LM, Camfield CS, MC Grath PJ et al. The incidence of pain in children with severe cognitive impairment. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2003;157:1219-1226.

· Collignon P, Guisano B., Jimeno MT. Une échelle d'hétéro évaluation de la douleur chez l'enfant polyhandicapé In Gauvain Picard A., Murat I., Pons G., La douleur chez l'enfant, échelles d'évaluation, traitements médicamenteux. Springer Verlag editeur. 1993; 11-20.

· Fournier Charrière E. Comment prescrire les antalgiques. *Réalités Pédiatriques* 2012;167:38-42.

· Fournier-Charrière E. Douleur chez la personne polyhandicapée 2014. <http://www.douleurs.org/wp-content/uploads/2015/04/Douleur-enfant-polyhandicap%C3%A9-A9-EFC-DU-Haiti2015.pdf>

· Gallien P, Nicolas B, Dauvergne F et al. Douleur chez l'adulte atteint de paralysie cérébrale. *Motricité Cérébrale* 2009;30:103-107.

· Grimond Rolland E. La douleur de la personne polyhandicapée. La reconnaître, l'évaluer, la traiter In Camberlein P, Ponsot G in la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod 2017; 841-851.

· HAS : Prise en charge médicamenteuse de la douleur chez l'enfant : alternatives à la codéine 2016 https://www.hassante.fr/portail/jcms/c_2010340/fr/prise-en-charge-medicamentouse-de-la-douleur-chez-l-enfant-alternatives-a-la-codeine

· Jutand MA, Gallois A, Leger J et al. Echelle EDAP : validation statistique d'une grille d'évaluation de l'expression de la douleur chez les adultes ou adolescents polyhandicapés. *Motricité Cérébrale* 2008 ;29:93-100.

· Pernes P. La prise en charge de la douleur chez la personne polyhandicapée In *vivre et grandir polyhandicapé*. Paris : Dunod 2010;118-130.

· Poppes P, van der Putten AA, ten Brug A et al. Staff attributions of the causes of challenging behaviour in children and adults with profound intellectual and multiple disabilities. *Res Dev Disabil* 2016;48:95-102.

- Rondi F, Marrimpoey P, Belot M et al. Echelle EDAAP 1. La douleur de la personne polyhandicapée: la comprendre et évaluer ses spécificités par une échelle. *Motricité Cérébrale* 2008;29 :45-52.
- Stallard P, Williams M, Lenton S et al. Pain in cognitively impaired, non-communicating children. *Archives of Disease in Childhood* 2001;85:460-462.
- Tordjman S. Etude des conduites auto agressives, de la réactivité à la douleur et de leurs inter-relations chez les enfants autistes. *L'encéphale* 1999;25:122-134.
- Van der Putten A, Vlaskamp C. Pain assessment in people with profound intellectual and multiple disabilities; a pilot study into the use of the Pain Behaviour Checklist in everyday practice. *Res Deve Disabil* 2011;32:1677-1684.
- Zabalia M. Intérêt et limites des échelles d'évaluation de la douleur chez l'enfant en situation de handicap. *Motricité Cérébrale*,2012,33 :62-67.

Troubles dentaires

- ANESM-L'accompagnement à la santé de la personne handicapée. Handicapes-Accompagnement_sante_Juillet_2013.pdf. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-03/anesm-rbpbp-accompagnement_sante-juillet_2013.pdf
- Azarpazhooh A, Main PA. Pit and Fissure Sealants in the Prevention of Dental Caries in Children and Adolescents: A Systematic Review. *Journal Canadian Dental Association* 2008;74,171-183.
- Erickson J, Sadeghirad B, Lytvyn L et al. The Scientific Basis of Guideline Recommendations on Sugar Intake: A Systematic Review. *Annals of Internal Medicine* 2017;166,257-267.
- Handicaps, incapacités, limitations d'activités et santé fonctionnelle. https://www.inspq.qc.ca/sites/default/files/responsabilite-populationnelle/f010_handicaps_incapacite.pdf
- Harris R, Nicoll AD, Adair PM et al. Risk factors for dental caries in young children: a systematic review of the literature. *Community Dental Health* 2004,21:71-85.
- Hujoel PP, Lingström P. Nutrition, dental caries and periodontal disease: a narrative review. *Journal of Clinical Periodontology* 2017;44: S79-S84.
- Martin-Cabezas R, Seelam M, Petit C et al. Association between periodontitis and arterial hypertension: A systematic review and meta-analysis. *American Heart Journal* 2016;180,98-112.
- Scannapieco F, Bush RB, Paju S. Associations between periodontal disease and risk for nosocomial bacterial pneumonia and chronic obstructive pulmonary disease. A systematic review. *Annals of periodontology* 2003;8,54-69.
- Twetman S, Axelsson S, Dahlgren H et al. Caries-preventive effect of fluoride toothpaste: a systematic review. *Acta Odontologica Scandinavica* 2003;61,347-355.
- Twetman S, Peterson LG, Axelsson S et al. Caries-preventive effect of sodium fluoride mouthrinses: a systematic review of controlled clinical trials. *Acta Odontologica Scandinavica* 2004;62,223-230.
- Yeung, CA. A systematic review of the efficacy and safety of fluoridation. *Evidence-Based Dentistry* 2008;9,39-43.

Troubles de l'oralité alimentaire

- Benigni I, Devos P, Rofidal T et al. « The CP-MST, a malnutrition screening tool for institutionalized adult cerebral palsy patients », *Clinical Nutrition* 2011;30:769-773.
- Benigni I. L'alimentation au quotidien des personnes polyhandicapées, Les repas dans les établissements de santé et médicaux sociaux : les textures modifiées, mode d'emploi. Agence nationale d'appui à la performance des établissements de santé et médico-sociaux (ANAP), 2011.
- Benigni I. Mettre en place une politique nutritionnelle en MAS, les points clés. *Les cahiers de l'actif* 2014;452/453:137-160.
- Billette de Villemeur T, Mathieu S, Tallot M et al. Le parcours de santé de l'enfant polyhandicapé. *Archives de Pédiatrie* 2012;19:105-108.
- Bullinger A. Approche sensorimotrice des troubles envahissants du développement. *Contraste* 2006,2:125-139.
- Crunelle D, Crunelle JP. DVD Les troubles d'alimentation et de déglutition. 2008 Isbergues, Ortho Edition.
- Crunelle D. Aider la personne cérébralisée à mieux s'alimenter. *Les cahiers de l'actif* n°2014;452/453:31-44.
- Crunelle D. DVD Aider la personne polyhandicapée à se construire. 2009 Isbergues, Ortho Edition.
- Crunelle D. Education orthophonique précoce de l'enfant porteur d'un handicap, 2013:247-272. Prise en charge orthophonique des troubles du langage oral- Les approches thérapeutiques en orthophonie, Isbergues, Ortho Edition. <https://www.orthomalin.com/sites/default/files/formation/description..>
- Crunelle D. Incidences des troubles toniques sur la prise en charge orthophonique de la personne paralysée cérébrale. Rééducation orthophonique 2012 Isbergues. <https://www.semanticscholar.org/paper/Incidences-des-troubles-toniques-sur-la-prise-en-de-Crunelle/bca03ba2fab24ed81477e3346301d9cdf64c4d37#p-aper-header>
- Crunelle, D. Les troubles de déglutition et d'alimentation de l'enfant cérébralisé. Rééducation orthophonique 2004;220:83-90.
- Fayoux P, Maltezeanu A, Thumerelle C. Évaluation et prise en charge des troubles de déglutition et des troubles respiratoires chez l'enfant polyhandicapé. *Perfectionnement en Pédiatrie* (2019)
- Gautheron V, Mathevon L, Bayle B et al. Problèmes respiratoires des personnes polyhandicapées : le point de vue du médecin de médecine physique et de réadaptation. *Motricité Cérébrale* 2015;36:49-53.
- Le Métayer M. Analyse des troubles moteurs bucco-faciaux. Évaluation et propositions rééducatives. *Motricité cérébrale* 2003;24:7-13.
- Le Métayer M. Education thérapeutique de la motricité bucco-faciale. Rééducation cérébro-motrice du jeune enfant. *Education thérapeutique* 1999:111-128. Paris : Masson. https://cesap.centredoc.fr/index.php?lvl=notice_display&id=616&seule=1
- Le Métayer M. *Motricité Cérébrale* 1995;16:53-57.
- Lespargot A. Les fausses routes trachéales chez l'enfant IMC ou polyhandicapé. *Motricité cérébrale* 1989;10:141-160.
- Rofidal T. L'alimentation de la personne polyhandicapée In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod 2017; 829-839.
- Rofidal T. Modifier les textures pour manger avec plaisir, confort et sécurité, in « A table ! quand les aides techniques

et culinaires s'invitent à la table des personnes polyhandicapées, 4^e colloque ADIMC 74, 2011.

Reflux gastro oesophagien, gastrite, oesophagite

- AFSSAPS 2018 : Recommandations de bonnes pratiques. Antisécrotoires gastriques chez l'enfant. https://www.ansm.sante.fr/var/ansm_site/storage/original/application/cd53a115d61537a049f16954c021313c.pdf
- Bellaïche M, De Boissieu D, Boige N et al. Troubles digestifs au cours des encéphalopathies progressives. Journées Parisiennes de Pédiatrie 1996.
- Benigni I, Devos P, Rofidal T et al. The CP-MST, a malnutrition screening tool for institutionalized adult cerebral palsy patients. *Clinical Nutrition* 2011;30:769-773.
- Böhmer CJ, Klikenberg-Knol EC, Nizen de Boer MC and al. Gastrooesophageal reflux disease in intellectually disabled individuals: how often, how serious, how manageable? *Am J Gastroenterol* 2000;15:593-603.
- Del Beccaro M, McLaughlin J, Polage D. Severe gastric distention in seven patients with cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1991;33:912-929.
- Kim S, Koh H, Lee JS. Gastrooesophageal reflux in neurologically impaired children: what are the risks factors? *Gut Liver* 2017;11:232-236.
- Lauriti G, Lisi G, Lelli Chiesa P et al. Gastrooesophageal reflux in children with neurological impairment: a systematic review and meta analysis. *Pediatric Surgery International* 2018; 34:1139-1149.
- Maximilien-François R. Prise en charge du reflux gastro oesophagien chez les enfants et adolescents polyhandicapés : étude de pratiques. Thèse pour le Doctorat en médecine à Lille 2015. <http://pepite-depot.univ-lille2.fr/nuxeo/site/esup>
- Podevin G, Capito C, Leclair MD et al. Les problèmes digestifs et le polyhandicap chez l'enfant. *Archives de pédiatrie* 2006; 13:638-640.
- Rofidal T. Soins de la vie quotidienne dans le traitement du reflux gastro oesophagien et prévention des fausses routes par régurgitation. *Motricité Cérébrale* 2011;32:21-24.
- Romano C, Van Wynckel M, Hulst J et al. ESPGHAN (European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition). Guidelines for the evaluation and treatment of Gastrointestinal and Nutritional complications in Children with Neurological Impairment. *JPGN* 2017;65:242-263.
- Swendsen FA. L'accompagnement soignant de la dilatation gastrique chez l'adulte et l'enfant sévèrement polyhandicapés. *Motricité cérébrale* 2007;28:149-156.
- Vernon-Roberts, Sullivan PB. Fundoplication versus post opérative médication for gastro-oesophageal reflux in children with neurological impairment undergoing gastrostomie. *Cochrane database of systematic reviews*. 2007;(1) 1465-1858. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD006151.pub2>

Troubles du transit

- Joriot S, Hully M, Gottrand P et al. Alimentation et polyhandicap chez l'enfant : mise au point de la commission handicap de la Société française de neurologie pédiatrique. *Le Perfectionnement en pédiatrie* 2020;3:91-96.
- Romano C, Van Wynckel M, Hulst J et al. ESPGHAN (European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition). Guidelines for the evaluation

and treatment of Gastrointestinal and Nutritional complications in Children with Neurological Impairment. *JPGN* 2017;65:242-263.

- Rofidal T, Les aspects médicaux de l'alimentation chez la personne polyhandicapée, CESAP Formation, Mars 2004.
- https://www.cesap.asso.fr/images/CESAP_Formation/pdf/Aspects-medicaux
- Rofidal T. L'alimentation de la personne polyhandicapée In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod 2017;829-839.
- « Troubles du transit » : Association Ressources Polyhandicap Hauts-de-France, Troubles du transit intestinal et des exonérations, Fiche N°7, 02/2020, site de l'association <http://ressourcespolyhandicap.org>

Troubles nutritionnels

- Aumar M, Lalanne A, Guimber D et al. Influence of endoscopic gastrostomie on gastrooesophageal reflux disease in children. *J Pediatr* 2018;197:116-120.
- Aumar M, Nguyen S, Gottrand et al. Problèmes digestifs et nutritionnels des enfants atteints de handicap d'origine neurologique: résumé du consensus de la société européenne de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition pédiatrique (ESPGHAN), perfectionnement en pédiatrie 2018;1:82-88.
- Benigni I, Devos P, Rofidal T, et al. The CP-MST, a malnutrition screening tool for institutionalized adult cerebral palsy patients. *Clinical Nutrition* 2011;30:769-773.
- Benigni I. (2019), Nutrition et Hydratation. Rett syndrome www.rettssyndrome.eu/.../uploads/2019/05/Nutrition-et-Hydratation.pdf · Fichier PDF
- Campanozzi A, Capano A, Miele E et al. Impact of malnutrition on gastrointestinal disorders and gross motor abilities in children with cerebral palsy. *Brain Dev* 2007;29:25-29.
- De Lattre C, Hodgkinson I, Berard C. Retentissement de la scoliose chez les patients polyhandicapés : étude descriptive de 61 enfants et adultes polyhandicapés avec ou sans arthrodèse vertébrale
- Di Leo G, Pascolo P, Hamadeh K et al. Gastrostomy placement and management in children : a single center experience. *Nutrients* 2019;11:1555. <https://dx.doi.org/10.3390%2Fnu11071555>
- Druelle D, Robert-Dehault A, Martigne N. et al. Pose d'emblée d'un bouton de gastrostomie par voie endoscopique : expérience préliminaire chez l'enfant. *Nutrition clinique et métabolisme* 2010,24 :28-29.
- Fayemendy P. La gastrostomie en pratique. Journée d'information "Nutrition et personnes handicapées" 2015 Diaporama. <https://fr.calameo.com/books/003895236d27d4cadd0ea>
- Heuschkel RB, Gottrand F, Devarajan K et al. ESPGHAN position paper on management of percutaneous endoscopic gastrostomy in children and adolescents. *JPGN* 2015;30 :131-141.
- Jacob-Beerens A. Etude prospective de la pose d'un bouton de gastrostomie en un temps par voie endoscopique chez l'enfant. Thèse pour le doctorat en médecine. Lille, 2012. pepite-depot.univ-lille2.fr
- Joriot S, Hully M, Gottrand P et al. Alimentation et polyhandicap chez l'enfant : mise au point de la commission handicap de la Société française de neurologie pédiatrique. *Le Perfectionnement en pédiatrie* 2020;3:91-96.

- Le Sidaner A. Gastrostomies : indications, techniques et surveillance. Association Française de FMC en Hépatologie – Gastro – Entérologie 2016. https://www.fmcgastro.org/textes-postus/no-postu_year/gastrostomies-indications-techniques-et-surveillance-hors-chirurgie/
- Ponsky TA, Gasior AC, Parry J et al. Need for subsequent fundoplication after gastrostomy based on patients characteristics. *J Surg Res* 2013;179:1-4.
- Rofidal T. (2016), Repères dans la lutte contre la dénutrition de l'adulte polyhandicapé, Actes de la 8^e journée médicale du CESAP, ROUEN
- Rofidal T. (2017). L'alimentation de la personne polyhandicapée, in La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner. Dunod, p. 829-839
- Rofidal T., L'alimentation entérale chez la personne polyhandicapée, CESAP Formation, Juin 2018. https://www.cesap.asso.fr/images/CESAP_Formation/pdf/T_R_Alim%20Entereale%20Pers%20Polyhand.pdf
- Romano C, Van Wynckel M, Hulst J et al. ESPGHAN (European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition). Guidelines for the evaluation and treatment of Gastrointestinal and Nutritional complications in Children with Neurological Impairment. *JPGN* 2017;65:242-263. « Troubles nutritionnels » : Association Ressources Polyhandicap Hauts-de-France, Evaluation de l'état nutritionnel d'une personne adulte polyhandicapée, Fiche N°8, 02/2020, site de l'association <http://ressourcespolyhandicap.org/>

Troubles respiratoires

- Estournet-Mathiaud B. Les troubles respiratoires et leurs traitements chez la personne polyhandicapée In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod 2017;785-790.
- Fayoux P, Couloignier V. ORL de l'enfant. Perfectionnement en pédiatrie 2017;1:288-289.
- Gautheron V, Mathevon L, Bayle B et al. Problèmes respiratoires des personnes polyhandicapées : le point de vue du médecin de médecine physique et de réadaptation. *Motricité Cérébrale* 2015;36; 49:53.
- Lepage C. Les besoins et les soins de la personne polyhandicapée sur le plan respiratoire In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod 2017;791:800.
- Riffard G, Trapes L. Patient polyhandicapé et épisode d'insuffisance respiratoire aigu : prise en charge en milieu hospitalier. *Motricité Cérébrale* 2015;36,79-84.
- Rousseau M-C. La prise en charge hospitalière au long cours de patients polyhandicapés. *Reliance* 2008; 28,28-32. <https://www.cairn.info/revue-reliance-2008-2-page-28.htm>
- Stagnara A, David T, de la Gastine G. Les investigations respiratoires nocturnes chez le patient en situation de polyhandicap. *Motricité Cérébrale* 2015;36,72-78.

Troubles urinaires, et vésico-sphinctériens

- Association Ressources Polyhandicap Hauts-de-France, Troubles urinaires chez la personne polyhandicapée adulte, Fiche N°12, 02/2020, site de l'association <http://ressourcespolyhandicap.org/>
- Chatelus L., Bastien P.E., Stol A., Évaluation et prise en charge des troubles vésicosphinctériens de l'enfant paralysé cérébral : à propos d'un cas clinique, *Motricité Cérébrale* Volume 40, Issue 3, Septembre 2019, pp 74-86

- Gallien P., Nicolas B., Durufle A., Colin A., Achille A., Dauvergne F., Troubles urinaires dans la paralysie cérébrale : enquête épidémiologique, *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*, Volume 55, n° S1, octobre 2012, pp e380-e381
- Lambert V., Braley-Berthoumieux E., Bourg V., Gamé X., de Boissezon X., Rischmann P., Marque P., Castel-Lacanal E., Troubles vésicosphinctériens et complications urinaires des patients adultes ayant une paralysie cérébrale. Étude à partir d'une cohorte de 71 patients, *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*, Volume 55, n° S1, octobre 2012, p. e381
- McNeal D.M., Hawtrey C.E., Wolraich M.L., Mapel J.R., Symptomatic neurogenic bladder in a cerebral-palsied population, *Volume 25, Issue 5, October 1983 pp 612-616*

Troubles du sommeil

- Challamel MJ. Les troubles du sommeil chez l'enfant polyhandicapé. Unité de sommeil de l'enfant, Hôpital Debrousse Lyon. Congrès CESAP Lille, Octobre 2004
- International Classification of Sleep Disorders. *Chest* 2014; 146:1387-1394
- Newman C J, O'Regan M, Hensley O. Sleep disorders in children with cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 2006;48:564-68.
- Pernes P. Les troubles du sommeil chez la personne polyhandicapée In vivre et grandir polyhandicapé. Paris : Dunod 2010;142-157.
- Réseau Lucioles. Troubles du sommeil et Handicap https://www.reseau-lucioles.org/IMG/pdf/troubles_du_sommeil-WEB.pdf
- Stagnara A. David T; Depagne C. Faut-il s'intéresser au sommeil des patients polyhandicapés ? *Motricité Cérébrale* 2011;32:98-105.
- Teulade J. Le sommeil et polyhandicap. Un sujet peu connu, à prendre en compte In Camberlein P, Ponsot G ed la personne polyhandicapée la connaître, l'accompagner, la soigner. Paris : Dunod 2017;853-866.

Troubles visuels

- Jacquier MT., Pathologies ophtalmologiques de l'enfant cérébrolésé et du polyhandicapé. *Motricité Cérébrale* 2010;31:45-59.
- Jacquier MT., La vision chez la personne polyhandicapée, in La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner, Dunod, 2017:801-810
- Meyniel C, Robert PY. Déficiences visuelles. Rééducations et Réadaptations rapport de la Société Française d'Ophtalmologie, 2017.
- Rousseau MC, Billette de Villemeur T, Khaldi-Cherif S et al. Polyhandicap and aging. *Disability and Health Journal* 2019;12:657-664.

Troubles auditifs

- Arrêté de 3 Novembre 2014 relatif au cahier des charges national du programme de dépistage de la surdité permanente néo natale (SPN) www.legifrance.fr
- Bonnard P, Diagnostic très précoce des surdités : quelles réponses apporter ? *Connaissances Surdités*, n° 18, 2006 : 20-22 Epuisé
- Corbillon E, Barré S. et al. Evaluation du dépistage néonatal systématique de la surdité permanente bilatérale. *HAS*,

service évaluation médico économique et santé publique. 2007. <https://www.has-sante.fr>

· Denoyelle F, Marlin S. Surdités de perception d'origine génétique EMC - Oto-rhino-laryngologie 2005;2:336-243.

· Dorche B. Les troubles de l'audition chez la personne polyhandicapée. Evaluation et accompagnement in La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner. Dunod 2017; 811-818.

· Dumoulin M. Les questions que pose l'accueil et la prise en charge de jeunes sourds présentant des déficiences cognitives. Connaissances surdités/ACFOS 2007, N°19. <http://www.cnrlaplane.fr>

· Leman J. La surdité chez la personne polyhandicapée. Quelles particularités ? quel dépistage ? Journée d'étude régionale Wasquehal, 12 Décembre 2014.

· Leman J. Indication des implants cochléaires dans les surdités avec polyhandicap. Présentation des recommandations BIAP. Journées GEORRIC, Lyon, 20 Mars 2014

· Lina-Granade G, Truy E. Conduite à tenir devant une surdité de l'enfant. EMC Elsevier Masson Paris 4061 E20 2006.

· Mayer M, Viala P. La surdité chez l'enfant polyhandicapé : Aspects diagnostiques et thérapeutiques. Le polyhandicap, Paris : CTNERHI (éditeur), 1995, pages 230-234.

· Recommandations du BIAP (Bureau international d'Audio Phonologie) :

· -.Recommandation biap 02/1 bis : Classification audiométrique des déficiences auditives- Lisbonne (Portugal) le 1er mai 1997.

· -.Recommandation biap 21/1 : handicaps multiples avec atteintes de l'audition - aspects préventifs chez l'enfant - Pertisau (Autriche), le 2 mai 1989.

· -.Recommandation 17/5 -21/6 : Moyens de communication - Pertinence du choix et de la pratique - Paris (France) le 17 novembre 2012

· -.Recommandation 12/5 : Dépistage précoce de la surdité (UNHS) un travail pluridisciplinaire - Rhodes (Grèce), mai 2007

· Rousseau MC. Etude d'une cohorte nationale de 875 patients polyhandicapés Congrès AP-HP Paris, 16 Novembre 2017 <https://www.aphp.fr/file>

· Rousseau M-C, Billette de Villemeur T, Khaldi-Cherif S et al. Polyhandicap and aging. Disability and Health Journal 2019;12:657-664.

Troubles de la communication

· Beukelman DR, Mirenda P. Communication alternative et améliorée: Aider les enfants et les adultes avec des difficultés de communication. De Boeck Supérieur, 2017. <https://www.deboecksuperieur.com/ouvrage/9782353273539-communication-alternative-et-amelioree>

· Cataix-Negre E. Communiquer autrement. Accompagner les personnes avec des troubles de la parole ou du langage. Marseille, Solal édition, 2011. <https://www.deboecksuperieur.com/ouvrage/9782353274062-communiquer-autrement>

· Chavaroché L. Coordinations et perception de l'environnement en slackline In Entre les corps. Les pratiques émergiologiques aujourd'hui (cirques, marionnettes, performance et arts immersifs 2017; 71-83.

· Crunelle D. Évaluer et faciliter la communication des personnes en situation de handicap complexe: Polyhandicap, syndrome d'Angelman, syndrome de Rett, autisme déficitaire, AVC sévère, traumatisme crânien,

démence. De Boeck supérieur 2018. <https://icima.hypotheses.org/1524>

· Ministère des affaires sociales et de la santé, Décret n° 2017-982 du 9 mai 2017 relatif à la nomenclature des établissements et services sociaux et médico-sociaux accompagnant des personnes handicapées ou malades chroniques. JORF n°0110 du 11 mai 2017

· Scelles R. Problématique de l'entre-deux et situation de polyhandicap: clinique du doute et du risque in Handicap: une identité entre-deux. Erès, 2017. 109-126.

· Zucman E. Le polyhandicap à la croisée des chemins in Auprès de la personne handicapée. Une éthique de la liberté partagée. Poche-Société 2011; 172-194. <https://www.cairn.info/aupres-de-la-personne-handicapee--9782749214481-page-172.htm>

Troubles thymiques et comportementaux et psychiatriques

· Detraux JJ, Martinet M, Gerlach D et al. Troubles du comportement et handicap sévère, 2018.

· HAS Comportements perturbateurs chez les personnes ayant des lésions cérébrales acquises avant l'âge de 2 ans : prévention et prise en charge HAS 2014 <http://www.has-sante.fr>

· <https://www.reseau-lucioles.org/rapport-troubles-du-comportement>

· INSERM Comportement adaptatif Chapitre 6 ; pages 241-280 In Déficiences intellectuelles Collection Expertise INSEM 2016 .

· Piveteau D. Zéro sans solution : Le devoir collectif de permettre un parcours de vie sans rupture, pour les personnes en situation de handicap et pour leurs proches, Rapport Denis Piveteau, 2014.

Pathologies dégénératives

· Desguerre, I, Barnerias C. "Les maladies neuromusculaires chez l'enfant: place et définition des soins palliatifs?." Médecine Palliative : Soins de Support-Accompagnement-Éthique 9.6 (2010): 291-296.

· Del Carmen Martínez Perea M, « Les maladies neuromusculaires et neurodégénératives chez l'enfant, du diagnostic à l'accompagnement. Le point de vue d'une neuropédiatre argentine », Contraste, 2009/2 (N° 31-32), p. 233-250. DOI : 10.3917/cont.031.0233. URL : <https://www.cairn.info/revue-contraste-2009-2-page-233.htm>

Cancer et Polyhandicap

· Lezzoni LI, Park ER, Kilbridge KL. Implications of mobility impairment on the diagnosis and treatment of breast cancer. J Womens Health (Larchmt). 2011;20(1):45-52. doi:10.1089/jwh.2009.1831.

· Satgé D, Cancers des personnes déficientes intellectuelles. Chapitre dans l'ouvrage d'expertise collective INSERM: Déficiences intellectuelles 2016; 1115-1132.

Vie quotidienne

· Agthe C, Sexualité et Handicaps, entre tout et rien... Ed St-Augustin, St-Maurice, Suisse, 2013.

· Agthe C, Vatre F, Assistance sexuelle et handicaps : au désir des corps, réponses sensuelles et sexuelles avec créativité,

La Chronique Sociale, Lyon, 2012 (2ème édition revisitée et augmentée).

- Bataille A., Pour les enfants polyhandicapés, une pédagogie innovante, Eres, 2011.
- HAS, Accueil, accompagnement et organisation des soins en établissement de santé pour les personnes en situation de handicap, juillet 2017. https://www.has-sante.fr/jcms/c_2772619/fr/
- Husse C. Annonce du polyhandicap in Vivre et grandir polyhandicapé, Dunod, 2010. <https://www.dunod.com/sciences-humaines-et-sociales/vivre-et-grandir-polyhandicape>
- Pernes P, DVD Le temps d'une toilette, centre Antoine de Saint Exupéry, Edition CNRD, 2007 <https://www.worldcat.org>
- Pagano C. La stimulation basale, entre savoir-être, savoir-faire et compétence, Erès, à paraître en 2020. Livre.
- Rofidal T, Pagano C. Projet individuel et stimulation basale, vers une pédagogie de l'accompagnement de la personne en situation de polyhandicap, Eres, décembre 2017.

Modalités d'accès aux soins

- Billette de Villemeur T, Brault-Tabaï R, Bredillot M et al. La téléconsultation « polyhandicap », un colloque pédiatrique pluriel. In La personne polyhandicapée Ph Camberlein et G Ponsot ; Dunod 2017:949-958.
- Bredillot M, Hully M, Billette De Villemeur T. Neuro-paediatric teleconsultation follow-up for patients with multiple disabilities in the Île-de-France region. European Research In Telemedicine : Consultation de neuropédiatrie, 2017;6:44.
- Commission pour la promotion de la bientraitance et la lutte contre la maltraitance. Note d'orientation pour une action globale d'appui à la bientraitance dans l'aide à l'autonomie, rapport, 2019. <https://solidarites-sante.gouv.fr/ministere/documentation-et-publications-officielles/>
- Denormandie P, Cornu-Pauchet M, Rapport sur « L'accès aux droits et aux soins des personnes en situation de handicap et des personnes en situation de précarité », 2018.
- DGOS Instruction DGOS/R4/DGCS/3B N°2015-313 du 20 octobre 2015 relative à la mise en place de dispositifs de consultations dédiés pour personnes en situation de handicap.
- Guide Polyhandicap 2015. https://ressources.seinesaintdenis.fr/IMG/guide_polyhandicap_2015.vf_octobre_2015.pdf
- HAS Guide d'amélioration des pratiques professionnelles, « Accueil, accompagnement et organisation des soins en établissement de santé pour les personnes en situation de handicap », juillet 2017.
- Rousseau MC, Mathieu S, Brisse C et al. The health trajectory of the person in polyhandicap situation. Annals of Physical and Rehabilitation Medicine 2013;56:e275.
- Rousseau M.C, Karine B, Maria V et al. Adequacy of care management of patients with polyhandicap: The features of the French healthcare system July 2018. Annals of Physical and Rehabilitation Medicine 2018;61:e269.

Recommandations particulières

- Canguilhem G. Le normal et le pathologique. Paris, PUF, Quadrige, 12^e édition, 2013.
- SOFMER, Handicaps moteurs et associés : le passage de l'enfant à l'adulte. Enjeux médicaux et médico-sociaux dans

la période 15-25 ans : « Recommandations pour la Pratique Clinique avec débat public », Juillet 2012 https://www.has-sante.fr/jcms/c_1271613/fr/

Education thérapeutique et promotion de la santé

- Gaudon P, Magnier G, Aubry M. L'éducation thérapeutique appliquée aux personnes polyhandicapées et à leurs aidants. Groupe Polyhandicap France, 2015

Iatrogénies

- AFSSAPS. Mise au point. Le bon usage des antidépresseurs chez l'enfant et l'adolescent. AFSSAPS Janvier 2008. www.afssaps.sante.fr
- Forgeot LJ. Traitement par les neuroleptiques : ce que le pédiatre doit surveiller. Réalités Pédiatriques 2018; 232.
- Pasquali N. Les troubles urinaires et vésicaux induits par les médicaments – Thèse de doctorat en pharmacie Grenoble 2009. <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-00592327/document>
- UFSBD (Union Française pour la santé dentaire). Médicaments à répercussion buccodentaire. www.ufsbd.fr
- Vidal et Dorosz. Guide pratique des médicaments.

Place de la personne et de ses proches

- Bataille A. Pour les enfants polyhandicapés, une pédagogie innovante, Eres, octobre 2011.
- Desenfant M, in Vivre et grandir polyhandicapé. Paris : Dunod, 2010; 171-176.
- Husse C. In Vivre et grandir polyhandicapé. Paris : Dunod, 2010, 2-7.
- Loi n° 2007-293 du 5 mars 2007 réformant la protection de l'enfance.
- Loi n° 68-5 du 3 janvier 1968 portant réforme du droit des incapables majeurs - Version consolidée au 06 mai 2019.
- Lois 3 janvier 1968 et du 5 mars 2007.
- Qualité de vie des proches aidants de personnes polyhandicapées. 2018. <https://www.cnsa.fr/recherche-et-innovation/resultats-de-recherche/qualite-de-vie-des-proches-aidants-de-personnes-polyhandicapees>
- Rofidal T, Pagano C. Projet individuel et stimulation basale, Eres, décembre 2017.
- Tezenas du Montcel MC. L'enfant polyhandicapé, l'annonce, la famille, parents et fratrie, In La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner. DUNOD Novembre 2017; p 393 – 405.
- Zaouche Gaudron C, Fontaine Benaoum E. Accueil des enfants en situation de handicap dans les structures collectives de la petite enfance, rapport terminal, IRESP, 2016. https://www.cnsa.fr/documentation/141-zaouche-rapport_final.pdf

Mesures de protection et La prise de décisions

- APF. Rapport relatif à l'accès aux soins des personnes en situation de polyhandicap et de précarité, 2018. <https://www.apf-francehandicap.org/>
- Caron Deglise A. L'Evolution de la protection Juridique des personnes. Reconnaître-Soutenir et protéger les personnes les plus vulnérables, 2018. www.justice.gouv.fr/la-garde-des-sceaux-10016/rapport-sur-levolution-de-la-protection

- CREAI Nord Pas de Calais. Les besoins en accompagnement / formation des aidants naturels de personnes polyhandicapées, 2010. <http://www.creainpdc.fr>
- CREAI Normandie. Etude des dispositifs de soutien aux tuteurs familiaux, 2016. www.creainormandie.org
- Défenseur des droits / Rapport « Protection juridique des majeurs vulnérables » 2016. <https://www.defenseurdesdroits.fr/sites/default/files/atoms/files/>
- Juzeau, D, Peudenié S. Prise en charge médicosociale du polyhandicap. Mise au point de la Commission «handicap» de la Société française de neurologie pédiatrique. *Perfectionnement en Pédiatrie* 2.3 2019: 230-234
- Réforme de la protection juridique des mineurs, 2016. <https://www.efl.fr/droit/patrimoine/details.html?ref=UI-b997a515-8477-421f-a6df-51b26a>
- SOFMER, Handicaps moteurs et associés : le passage de l'enfant à l'adulte. Enjeux médicaux et médico-sociaux dans la période 15-25 ans : « Recommandations pour la Pratique Clinique avec débat public », Juillet 2012

Allocations liées au polyhandicap

- Juzeau D, Peudenié S. Prise en charge médicosociale du polyhandicap. Mise au point de la Commission «handicap» de la Société française de neurologie pédiatrique. *Perfectionnement en Pédiatrie* 2.3 (2019): 230-234
- Service Public.fr. Allocation d'Education aux Enfants Handicapés (AEEH); 2019. <https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F14809>
- Service Public.fr. Allocation aux Adultes Handicapés 2017. <https://www.servicepublic.fr/particuliers/vosdroits/F12242>

Organisation du parcours

- Caron Deglise A. Evaluation de la protection juridique des personnes. Reconnaître, soutenir et protéger les personnes les plus vulnérables. Rapport interministériel 2018. <http://www.justice.gouv.fr/la-garde-des-sceaux-10016/rapport-sur-levolution-de-la-protection>
- Chavarroche P. Le projet individuel. Repères pour une pratique avec les personnes gravement handicapées mentales, Eres 2006.
- CREAI Nord Pas de Calais. Les besoins en accompagnement / formation des aidants naturels de personnes polyhandicapées, 2010. www.creainpdc.fr/files/etude_aidants_naturels
- CREAI Normandie. Etude des dispositifs de soutien aux tuteurs familiaux, 2016. <http://www.creainormandie.org>
- Défenseur des droits / Rapport « Protection juridique des majeurs vulnérables » 2016. <https://www.defenseurdesdroits.fr/sites/default/files/atoms/files/>
- Gambrelle A in La personne polyhandicapée : éthique et engagements au quotidien. Eres 2015;265-267.
- Husse C. in Vivre et grandir polyhandicapé. Dunod 2010, p 29-50
- Réforme de la protection juridique des mineurs, 2016. <https://www.efl.fr/droit/patrimoine/details.html?ref=UI-b997a515-8477-421f-a6df-51b26a>
- Rofidal T, Pagano C. Projet individuel et stimulation basale, vers une pédagogie de l'accompagnement de la personne en situation de polyhandicap, Eres, décembre 2017.

- Rousseau MC, Baumstarck K, Khaldi S et al. The French Polyhandicap Group. Impact of severe polyhandicap on parents' quality of life: A large French cross-sectional study. *PLoS One*. 2019 Feb 4;14(2):e0211640. doi: 10.1371/journal.pone.0211640. eCollection 2019
- Rousseau MC, Baumstarck K, Leroy T et al. Impact of caring for patients with severe and complex disabilities on health care worker's quality of life: determinants and specificities. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2017;59:732-737.
- SOFMER, Handicaps moteurs et associés : le passage de l'enfant à l'adulte. Enjeux médicaux et médico-sociaux dans la période 15-25 ans : « Recommandations pour la Pratique Clinique avec débat public », Juillet 2012
- Tezenas du Montcel, in La personne polyhandicapée : éthique et engagements au quotidien. Eres 2015; 29-35.
- Toubert-Duffort D, Atlan E, Benoit H et al. Conditions d'accès aux apprentissages des jeunes polyhandicapés en établissements médico-sociaux –de l'évaluation des potentiels cognitifs à la mise en œuvre de leur scolarisation.

La fin de vie

- Barret L, Fillion S, Viossat LC. Rapport IGAS N°2017-161R. Evaluation de la loi du 2 février 2016. <http://www.igas.gouv.fr/spip.php?article709>
- CNSPFV Centre national des Soins Palliatifs et de la Fin de Vie. <https://www.parlons-fin-de-vie.fr/qui-sommes-nous/>
- HAS. Recommandation De Bonne Pratique. Antalgie des douleurs rebelles et pratiques sédatives chez l'adulte : prise en charge médicamenteuse en situations palliatives jusqu'en fin de vie, 2020. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-02/reco_fin.
- Loi « Leonetti Claeys » n° 2016-87 du 2 février 2016 <http://www.sfap.org/rubrique/la-loi-leonetticlaeys>
- ONFV Observatoire national de la fin de Vie. <http://www.spfv.fr/actualites/retrouver-travaux-lobservatoire>
- ONFV. Rapport : une fin de vie invisible, 2013. <https://www.cairn.info/revue-jusqu-a-la-mort-accompagner-la-vie-2015-1-page-103.htm>
- Rousseau, S. Mathieu, C. Brisse et al. Aetiologies, comorbidités and causes of death in a population of 133 patients with polyhandicaps cared for at specialist rehabilitation centres. *Brain Inj* 2015;29:837-842.

Place des Associations et autres acteurs

- Billette de Villemeur T, Mathieu S, Tallot M et al. Le parcours de santé de l'enfant polyhandicapé, *Archives de pédiatrie* 2012; 19:105-108.
- Jacob P, Jousserandot A. Un droit citoyen pour la personne handicapée, Un parcours de soins et de santé sans rupture d'accompagnement Paris : Ministère des affaires sociales et de la santé 2013. <https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/rapport-pjacob-0306-macarlotti.pdf>
- Héron-Longé B. Les parcours de santé des personnes polyhandicapées in La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner. Dunod 2017; 889-982.
- Modèle de Plan Personnalisé de Coordination en Santé. HAS2019 https://www.has-sante.fr/jcms/p_3083915/fr/plan-personnalise-de-coordination-en-sante
- Guide Qualité de vie : handicap, les problèmes somatiques et les phénomènes douloureux, ANESM, 2017. https://www.has-sante.fr/jcms/c_2833768/fr/qualite

de-vie-handicap-les-problemes-somatiques-et-les-phenomenes-douloureux

· Mix & Délices, 80 recettes mixées gastronomiques (Réseau-Lucioles) 2014. <https://www.reseau-lucioles.org/vos-papilles-en-folie-avec-mix-delices/>

· UNAPEI, polyhandicap et citoyenneté, un défi pour tous. Les essentiels. Livre blanc de l'UNAPEI. 2016. <https://www.unapei.org/publication/livre-blanc-polyhandicap-et-citoyennete-un-defi-pour-tous/>

· Evaluation, cognition-polyhandicap (ECP), CESAP formation, juillet 2017. https://www.paliped.fr/sites/default/files/Livret%20de%20passation%20ECP_0.pdf

· Carnet Compilio. <https://compilio.sante-ra.fr/>

· Toubert-Duffort D, Atlan E, Benoit H et al., Conditions d'accès aux apprentissages des jeunes polyhandicapés en établissements médico-sociaux –de l'évaluation des potentiels cognitifs à la mise en œuvre de leur scolarisation. [Rapport de recherche] INSHEA - Institut national supérieur de formation et de recherche pour l'éducation des jeunes handicapés et les enseignements adaptés. 2019. <https://hal-inshea.archives-ouvertes.fr/hal-02015513>