



Polyhandicap : un diagnostic et des spécificités

Daniel Amsallem
Neuropédiatre CHU de Besançon et
EEAP Hauts de Bregille

Remerciements à

Dr Julian DELANNE Médecin généticien CHU Dijon Coordonnateur centre DEFI-Bourgogne

Mr Laurent DEMOUGEOT Chef de projet Filière de Santé AnDDI-Rares Dijon

Mme Marie-Myriam ARNOULT Chargée de mission PEMR-BFC



Définition



- **Dysfonctionnement cérébral précoce** ou survenu au cours du développement
- Entraînant de graves perturbations à expressions **multiples et évolutives**
 - Motrice (grande dépendance et vulnérabilité)
 - Perceptive (sensitif et sensoriels : auditif / visuel...)
 - Cognitive (DI sévère à profonde peu évaluable par tests psychométriques)
 - Relationnelle avec l'environnement physique et humain (**communication**)
- une situation **d'extrême vulnérabilité et dépendance**
 - physique
 - psychique
 - sociale
- +/- associé à signes de TSA (comportemental et cognitif)



Définition



- Situation complexe
- Nécessitant des **approches spécialisées** pour le suivi médical, paramédical et **socio-éducatif**
- Apprentissage de moyens de relation et de communication adaptés
- Développement des capacités d'éveil sensori-motrices et intellectuelles
- Mise en œuvre projet de vie avec but d'**autonomie optimale, épanouissement personnel (culture et loisirs)**
- Terme anglais : « **Profound Intellectual and Multiple Disabilities** » (PIMD)



Historique



- Années 1960 : encéphalopathes puis arriérés profonds en 1965 puis ...avec polyhandicaps en 1968, définition en 1989
- Reconnaissance des droits
- Aujourd'hui **inclusion et pas de perte de chance**
- **Projet médico-éducatif** avec **lien privilégié** avec des unités mobiles ou des services hospitaliers (accueil préparé, personnalisé avec des objectifs de soins et de santé)
- Changement entraîné par l'évolution des prises en charge médicale : progrès en périnatalité, prévention, diagnostic obstétrical et échographies, CPDPN et IMG, agréments de maternité en 3 niveaux, réseau périnatalité et transferts in utéro, progrès techniques et soins de développement, NIDCAP, 1000 jours, PMI, réunions d'éthique et soins palliatifs, CAMSP, MDPH avec explorations de la sensorialité, modifications d'objectifs en MPR et orthopédie plutôt fonctionnelle, complémentarité neuropédiatrie, génétique et pédopsychiatrie, maillage des centres de compétences / référence et Maladies rares, Handicaps rares



Historique



- 1955 Pr Tardieu : Infirmitté motrice cérébrale (IMC ou IMOC): due à des lésions survenues surtout durant la période périnatale, particulièrement fréquente si très faible poids à la naissance : **2 à 4 I.M.C.** pour 1000 naissances vivantes mais 15 nourrissons prématurés sur 100.
- Paralysie cérébrale ne préjuge pas de l'étiologie parfois difficile à retrouver et insiste sur les prises en charge communes de toutes ces encéphalopathies fixées et non dégénératives

Classification Européenne : Spastique / Dyskinétique / Choréo-Athétosique /Ataxique

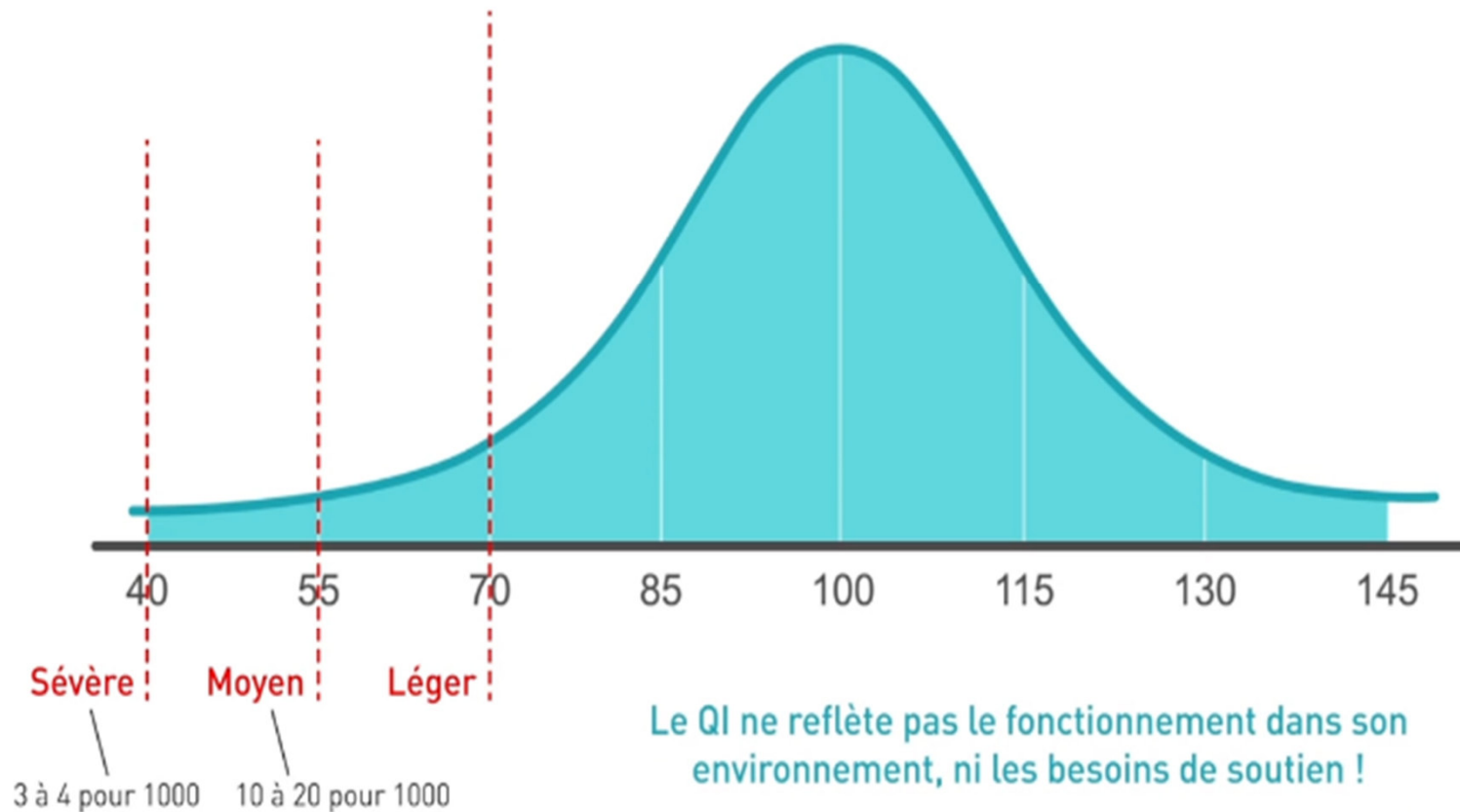


Historique



- **Les troubles du spectre de l'autisme (TSA)** 0,9 % à 1,2 % des naissances, soit environ 7 500 bébés chaque année. La Haute Autorité de santé estime donc qu'environ 100 000 jeunes de moins de 20 ans et près de 600 000 adultes sont autistes en France. (16 mars 2021)
- **La Déficience Intellectuelle** désigne « un déficit de l'intelligence associé à un déficit du comportement adaptatif ».
DI légère en France : 1 à 2 % de la population / 10 à 20 personnes pour 1 000
DI sévère : 3 à 4 personnes pour 1 000. (1 mars 2016)

Degrés de sévérité de la déficience intellectuelle



Déficience Intellectuelle = Trouble du Développement Intellectuel (TDI)

Légère: QI 70 → 55-50 : 85% de la population des déficients intellectuels

Moyenne: QI 50-55 → 35-40 : 10% de la population des déficients intellectuels

Sévère: QI 35-40 → 25-20 : 3-4% de la population des déficients intellectuels

Profonde: QI < 25-20 : 1-2% de la population des déficients intellectuels



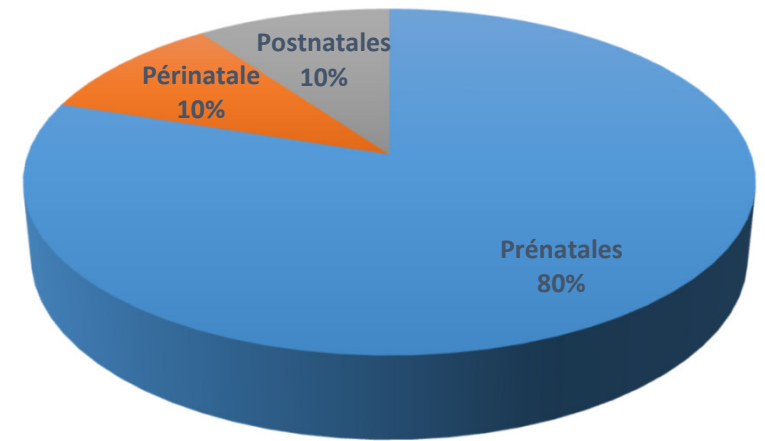
Prévalences et sévérité

- Polyhandicap : 0,7 – 1,28 % soit 880 nouveaux / an et 20 000 polyhandicapés adultes
- Espérance de vie selon :
 - ✓ Position : marchant, debout, assis ou non,
 - ✓ Comorbidités : épilepsie sévère, atteintes respiratoires / déglutition et voie d'alimentation, atteinte orthopédique notamment scoliose grave, autres atteintes hépatique, rénale...
 - ✓ Pathologie neurodégénérative métabolique ou génétique type KIFF 1A, PS...
 - ✓ Pathologie fixée : Lésion fixée avec des Modes évolutifs pour les Manifestations



Etiologies

- Connue que dans **70 à 80%** des cas :
- Origine « prénatale » (65 à 80%)
 - **Essentiellement génétique mais aussi malformative, infectieuse ou vasculaire**
 - Y compris maladies neurologiques évolutives
- Origine périnatale (10% à 15%)
 - Grande prématurité
- Post-natale < 2 ans (10 à 15%)
 - Accident, infection, vasculaire



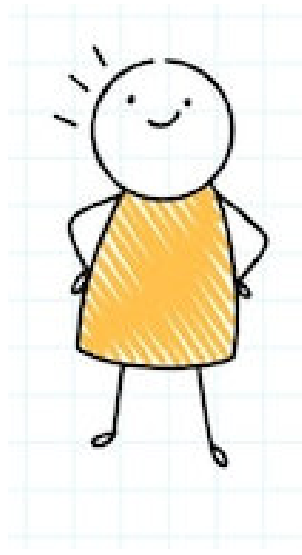
■ Prénatales ■ Périnatale ■ Postnatales



Intérêt du diagnostic étiologique



- **Adapter** la PEC et le suivi
- Adaptation / Mise en place du **traitement** (épilepsie, maladies métaboliques)
- Mettre **fin à l'errance** diagnostique
- **Connaissance** histoire naturelle de la maladie
- **Prévention** des surhandicaps
- **Conseil génétique** (DPN/DPI)
- Intérêt du dépistage précoce





CENTRE ANTOINE DE St EXUPERY de VENDIN LE VIEIL. Dr PERNES DIAGNOSTIC ETIOLOGIQUE 2017 Mise à jour : 17 02 2018			Années de Naissance	TOTAL 1974-2015	
			Nombre de dossiers	317 dossiers	
			Diagnostic précis	Diagnostic précis 234= 73.8%	
				Nombre de cas sur 234	%
PERIODE ANTE NATALE				158	67.5%
A-GENETIQUES				74	31.6%
	1-Affections chromosomiques			30	12.8%
	2-S.cliniques définis avec ou sans bio moléculaire	Rett, Angelman, Cornélia de Lange Aicardi, Sclérose tubéreuse de B....		19	8.2%
	3-Maladies métaboliques			21	8.9%
	4-Cas familiaux sans anomalie génétique retrouvée			4	1.7%
B- ACQUISES				33	14.1%
	1-Infections			9	3.9%
	2-Toxiques	endo ou exo		8	3.4%
	3 -Vasculaires	Ischémie hémorragie		16	6.8%
C-MALFORMATIONS CEREBRALES				44	18.8%
D- SYNDROME POLY-MALFORMATIFS				3	1.3%
E-DIVERS			Intox CO, Hernie diaphragmatique....	4	1.7%
PERIODE PERI NATALE				35	15%
	1- Anoxo - ischémie	Terme / Préma++ / Post ma		26	11.1%
	2- Infection SNC	Méningite- encéphalites - septicémies		7	3%
	3- Métaboliques et divers			2	0.8%
PERIODE POST NATALE				41	17.5%
	1- Traumatismes crâniens	(Séances++)		15	6.4%
	2- Infection			10	4.3%
	3- EDMal épileptique			9	3.9%
	4-Anoxie post natale	Staph. pleuro-pulmonaire,. noyade...		5	2.1%
	5 HCM			1	0.4%

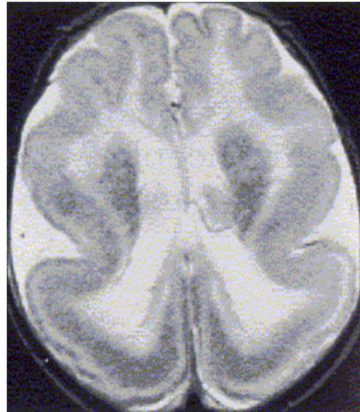
D'après PNDS polyhandicap.



Etiologies

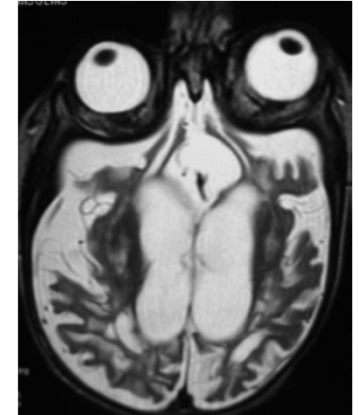
Anténatales :

- Malformations cérébrales génétiques ou non
- Pathologies vasculaires anténatales
- Embryofoetopathies infectieuses : rubéole, CMV, Zika, toxo
- Foetopathies toxiques
- Génétiques : Encéphalopathies épileptiques, Maladies métaboliques et maladies neurodégénératives, Sd de Rett et apparentés, Sd polymalformatifs...



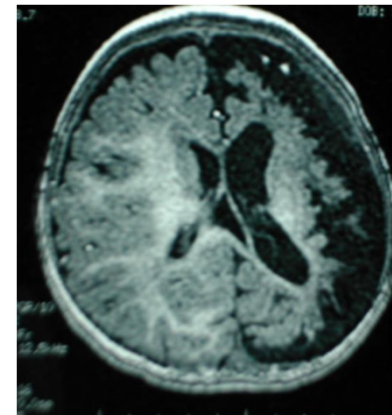
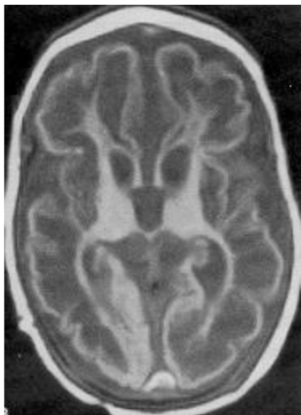
Périnatales

- Grande prématurité
- Anoxo-ischémie, pathologies vasculaires
- Infections néonatales dont méningites
- Métaboliques : ictère nucléaire, hypoglycémies sévères...



Atteintes neurologiques acquises en post natal

- Traumatismes
- Infections
- Inflammation
- ACR, AVC et bas débit
- Maladies métaboliques et neurodégénératives



D'après Dr M. Hully



Lieux et structures de PEC

- CAMSP → SESSAD ou SAFEP → IME / EEAP → Secteur adulte



Lieux et structures de PEC

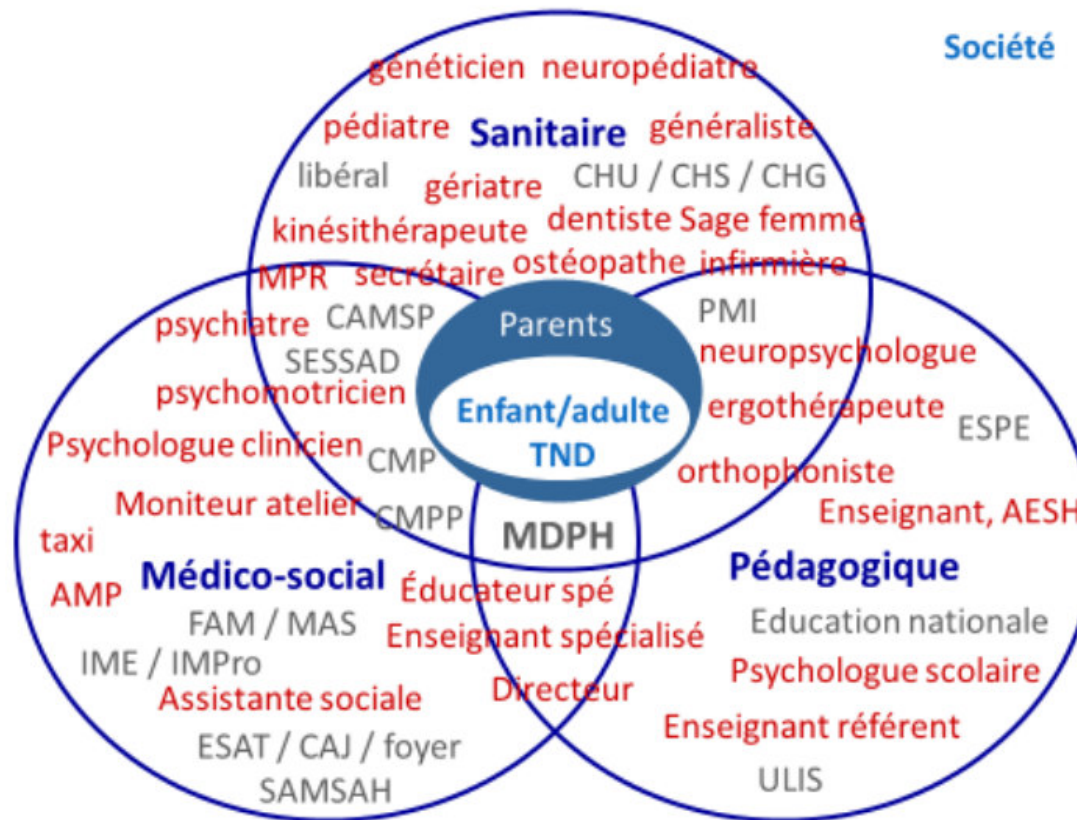
	Evaluation / services ressources ambulatoires	Aide financière	Vie à domicile avec aides (auxiliaire de vie sociale, technicien de l'intervention sociale et familiale, aide- soignant)	Accueil sans hébergement	Accueil avec hébergement
0 à 6 ans	CAMSP (centre d'action médico- social précoce) CMPP > 3 ans (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)

	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
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)

D'après PNDS polyhandicap.
Pr Dominique Robert



Prise en charge pluridisciplinaire

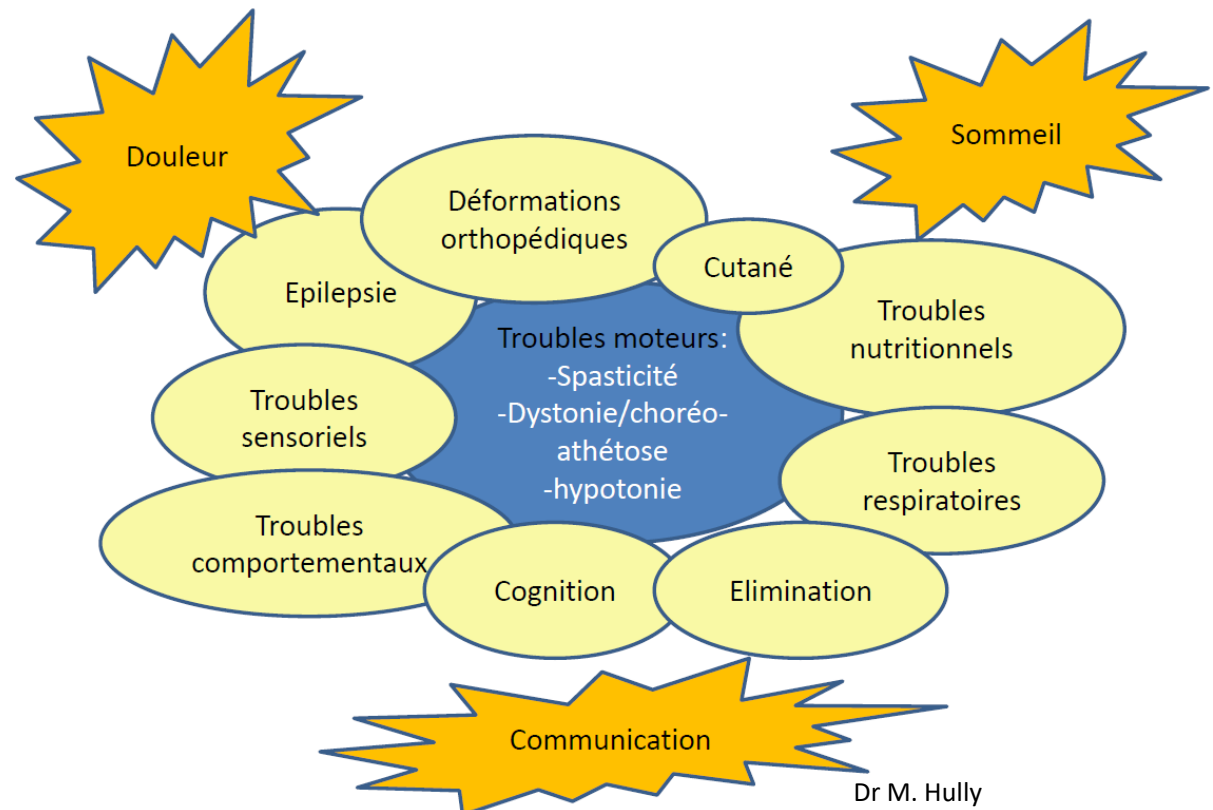


PNDS polyhandicap.
Pr V. DESPORTES



Principe de prise en charge

- Pluridisciplinaire
- Limiter sur-handicap
- Stabilité médicale
- Favoriser autonomie
- Confort
- Accompagner famille
- Orientation
- Projet de soin



Dr M. Hully

D'après Dr ROUGEOT JUNG.



Liens avec hôpital pour hospitalisation



- Motif : Etat de mal épileptique, atteinte respiratoire, comportement, gastrostomie, dystonie....
- Documents de liaison :
 - ✓ Situation de base : document de synthèse, quel mode de communication
 - ✓ Objectifs de la prise en charge demandée : courrier d'admission + lien téléphonique
 - ✓ Traitements en cours
 - ✓ Tuteurs et référents professionnels soignants ou éducateur : Qui est Informé ? Qui accompagne ? Mode de transport approprié pour l'admission : médicalisation et rapidité ?
 - ✓ Fiche enfant remarquable, directives anticipées (obstination déraisonnable ?)
 - ✓ Si hospitalisation : transfert avec matériels +++ et médicaments en cours



Liens avec hôpital pour Hospitalisation



Qualité et modalités de l'accueil ++

Prescrire aussi

- Les traitements habituels,
- L'hydratation et alimentation,
- Le positionnement pour manger, les transferts....
- Utilité des matériels transférés : de MPR, nutrition, ventilation... pour manger (+texture des aliments, débit-horaires-produits utilisés pour nutrition entérale),
- La kinésithérapie : prescrire la kiné respiratoire, motrice,
- Prendre en compte les contrôles sphinctériens : éviter le globe urinaire, la constipation,
- Lutte anti-escarres : matelas, positionnement, massages des points d'appuis,
- Evaluation de la communication,
- Evaluations de la douleur avec échelles adaptées type FLACC (Face, Legs, Activity, Cry, Consolability) ou San Salvador



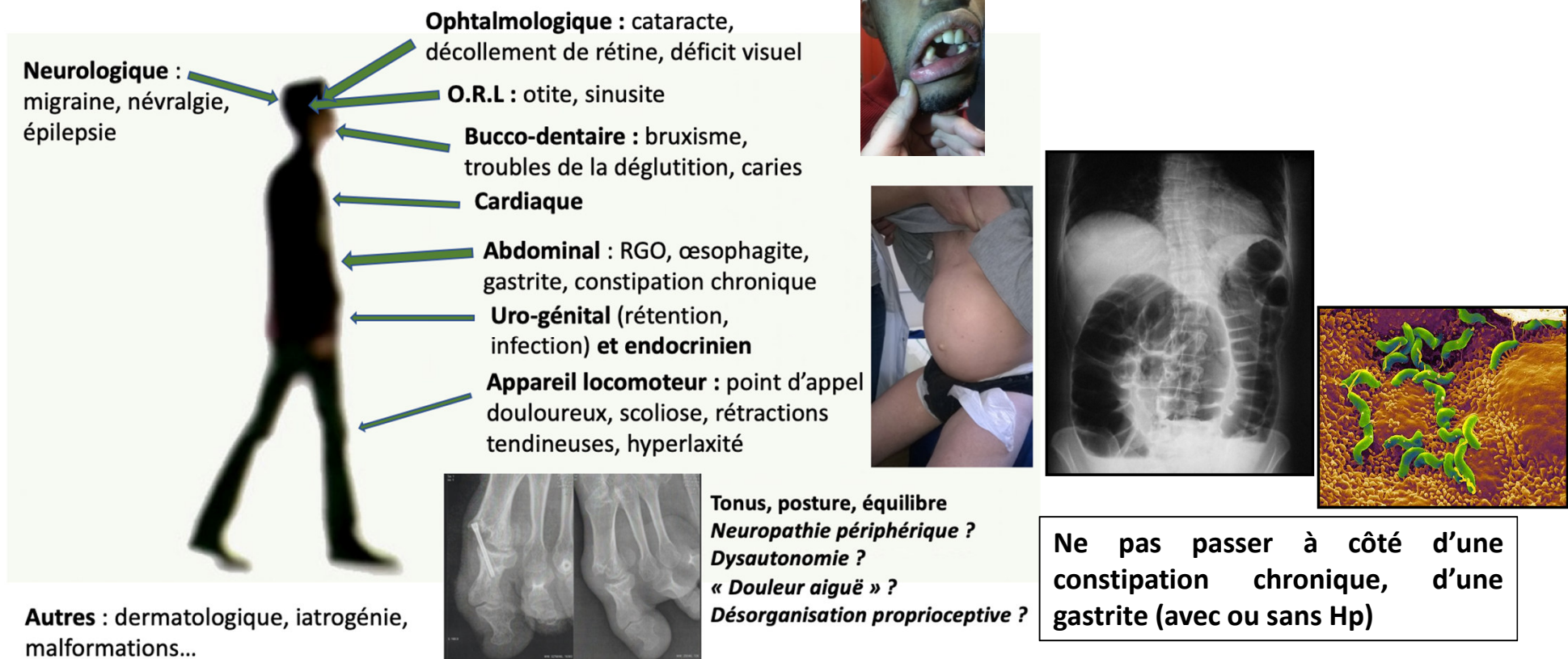
Liens avec hôpital pour Consultation

- Avec accompagnants : parents + référent professionnel
- Le ou les motifs et objectifs de la prise en charge demandée : courrier +/- lien mail
- Les documents de liaison :
 - ✓ Situation de base : document de synthèse, mode de communication
 - ✓ Traitements en cours et antérieurs en échec
 - ✓ Tuteurs et référents professionnels soignants ou éducateur
 - ✓ Fiche enfant remarquable, directives anticipées

Attention à la législation pour droits des patients, documents réglementaires : droit de garde, pour signer pour anesthésie, génétique mais aussi si PDS, changement de traitement....



Focus : Douleur chez le patient dyscommunicant



D'après C. Cravero



Focus : Douleur (PEC)

Prévention :

- Maintien d'un bon état nutritionnel
- Nursing et prévention des déformations orthopédiques
- Prévention de l'ostéoporose
- Prévention des iatrogénies

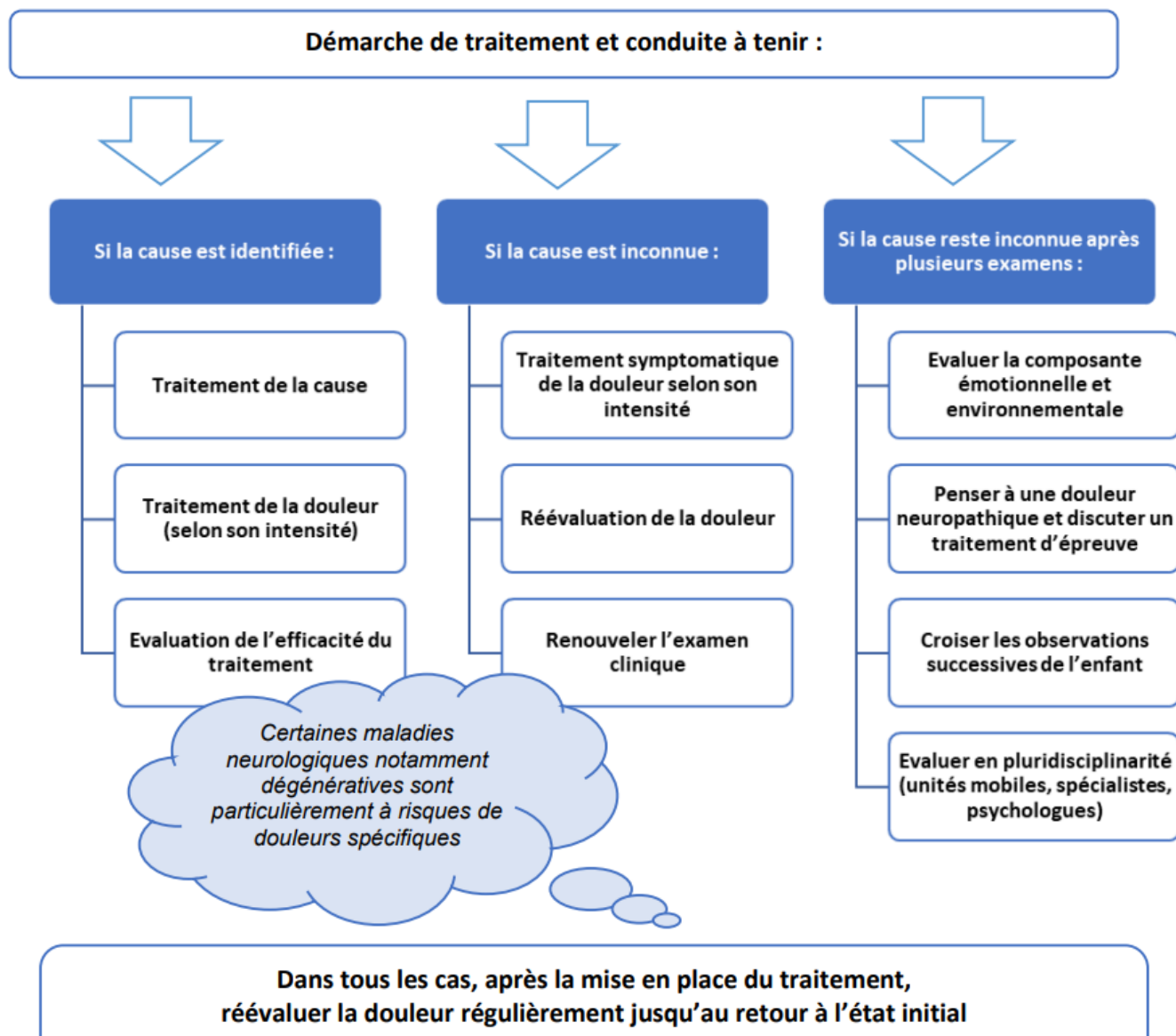
Signes d'appels évocateurs : (informations recueillies auprès des parents ou soignants)

- Changement de comportement : pleurs ou rires paradoxaux, agitation ou prostration, automutilations
- Trouble du sommeil, Refus alimentaire
- Troubles du tonus (accès de dystonie, raideur...)
- Aggravation de l'épilepsie

Examen clinique :

- Sur un enfant déshabillé et sans appareillage, rechercher les causes digestives, urinaires, orthopédiques, dentaires, ORL, cutanées

D'après PNDS polyhandicap.
Dr Justine Avez



D'après PNDP polyhandicap.
Dr Justine Avez

Items	Cotation		
	0	1	2
Visage	Pas d'expression particulière ou sourire	Grimace ou froncement des sourcils occasionnels, retrait ou désintérêt	Froncement fréquent à permanent des sourcils, mâchoires serrées, tremblement du menton
Jambes	Position normale ou détendu	Mal à l'aise, agité, tendu	Donne des coups de pied ou jambes recroquevillées
Activité	Allongé calmement en position normale, bouge facilement	Se tortille, se balance d'avant en arrière, tendu	Arc-bouté, rigide ou sursaute
Cris	Pas de cris (éveillé ou endormi)	Gémissements ou pleurs, plainte occasionnelle	Pleurs constants, hurlements ou sanglots, plaintes fréquentes
Consolabilité	Content, détendu	Rassuré par le contact occasionnel, le toucher, l'étreinte ou les paroles, se laisse distraire	Difficile à consoler ou à reconforter



ECHELLE SAN SALVADOUR
ECHELLE DOULEUR ENFANT HANDICAPE

Nom, Prénom

Date :

Heures :

PLEURS ET/OU CRIS (bruits de pleurs avec ou sans accès de larmes)							
➤ Se manifeste comme d'habitude		0	0	0	0	0	0
➤ Semble se manifester plus que d'habitude		1	1	1	1	1	1
➤ Pleurs et/ou cris lors des manipulations ou des gestes potentiellement douloureux		2	2	2	2	2	2
➤ Pleurs et/ou cris spontanés et tout à fait inhabituels		3	3	3	3	3	3
➤ Même signe que 1,2 ou 3 accompagné de manifestations neurovégétatives (tachycardie, bradycardie, sueurs, rash cutané ou accès de pâleur)		4	4	4	4	4	4
REACTION DE DEFENSE coordonnée ou non à l'examen d'une zone présumée douloureuse (l'effleurement, la palpation ou la mobilisation déclenchent une réaction motrice, coordonnée ou non, que l'on peut interpréter comme réaction de défense).							
➤ Réaction habituelle		0	0	0	0	0	0
➤ Semble réagir de façon inhabituelle		1	1	1	1	1	1
➤ Mouvement de retrait indiscutable et inhabituel		2	2	2	2	2	2
➤ Même signe que 1 ou 2 avec grimace et/ou gémissements		3	3	3	3	3	3
➤ Même signe que 1 ou 2 avec agitation, cris et pleurs		4	4	4	4	4	4
MIMIQUE DOULOUREUSE (expression du visage traduisant la douleur, un rire paradoxal peut correspondre à un rictus douloureux)							
➤ Se manifeste comme d'habitude		0	0	0	0	0	0
➤ Faciès inquiet inhabituel		1	1	1	1	1	1
➤ Mimique douloureuse lors des manipulations ou gestes potentiellement douloureux		2	2	2	2	2	2
➤ Mimique douloureuse spontanée		3	3	3	3	3	3
➤ Même signe que 1, 2 ou 3 accompagné de manifestations neurovégétatives (tachycardie, bradycardie, sueurs, rash cutané ou accès de pâleur)		4	4	4	4	4	4

PROTECTION DES ZONES DOULOUREUSES (protège de sa main la zone présumée douloureuse pour éviter tout contact)	
➤ Réaction habituelle	0 0 0 0 0 0
➤ Semble redouter le contact d'une zone particulière	1 1 1 1 1 1
➤ Protège une zone précise de son corps	2 2 2 2 2 2
➤ Même signe que le 1 ou 2 avec grimace et/ou gémissement	3 3 3 3 3 3
➤ Même signe que 1 ou 2 ou 3 agitation, cris et pleurs	4 4 4 4 4 4
Cet item est non pertinent lorsqu'il n'existe aucun contrôle moteur des membres supérieurs.	
GEMISSEMENTS OU PLEURS SILENCIEUX (gémît au moment des manipulations ou spontanément de façon intermittente ou permanente)	
➤ Se manifeste comme d'habitude	0 0 0 0 0 0
➤ Semble plus geignard que d'habitude	1 1 1 1 1 1
➤ Geint de façon inhabituelle	2 2 2 2 2 2
➤ Gémissements avec mimique douloureuse	3 3 3 3 3 3
➤ Gémissements entrecoupés de cris et de pleurs	4 4 4 4 4 4
INTERÊT POUR L'ENVIRONNEMENT (s'intéresse spontanément à l'animation ou aux objets qui l'environnent)	
➤ Se manifeste comme d'habitude	0 0 0 0 0 0
➤ Semble moins intéressé que d'habitude	1 1 1 1 1 1
➤ Baisse de l'intérêt, doit être sollicité	2 2 2 2 2 2
➤ Désintérêt total, ne réagit pas aux sollicitations	3 3 3 3 3 3
➤ Etat de prostration tout à fait inhabituel	4 4 4 4 4 4
Cet item est non pertinent lorsqu'il n'existe aucun intérêt pour l'environnement.	
ACCENTUATION DES TROUBLES DU TONUS (augmentation des raideurs, des trémulations, spasmes en hyperextension...)	
➤ Manifestations habituelles	0 0 0 0 0 0
➤ Semble plus raide que d'habitude	1 1 1 1 1 1
➤ Accentuation des raideurs lors des manipulations ou des gestes potentiellement douloureux	2 2 2 2 2 2
➤ Même signe que 1 et 2 avec mimique douloureuse	3 3 3 3 3 3
➤ Même signe que 1,2 ou 3 avec cris et pleurs	4 4 4 4 4 4



Conclusion

- Prise en charge **pluridisciplinaire**
- Coordonnée par un médecin référent (neuropédiatre)
- Projet de vie et plan de soin **personnalisé** adapté à chaque patient
- Implication des familles
- PEC complexes et complications nombreuses
- Pathologies évolutives dans le temps
- **Réévaluation régulière**

