



# **ETUDE EXPLORATOIRE SUR L'ACCES AUX PRESTATIONS SOCIALES DES FAMILLES D'ENFANTS ATTEINTS OU SUSPECTES D'UNE MALADIE RARE AVEC ANOMALIE DU DEVELOPPEMENT.**

Synthèse - Juin 2021

## **Auteurs**

Aurore Pélissier

Laure Wallut

*LEDi (EA 7467), Université de Bourgogne Franche-Comté.*

## Introduction

Une maladie est dite rare si elle affecte moins d'une personne sur 2000, ce qui représente environ 25 millions de citoyens européens et près de 3 millions en France (DGOS, 2021). En raison de leur faible prévalence, les maladies rares sont souvent sous-diagnostiquées (1 patient sur 2 est en attente de diagnostic en France ; DGOS, 2018) et le parcours des patients est décrit comme une « odyssée diagnostique » (Black *et al.*, 2015) : en moyenne il faut 1,5 an pour poser un diagnostic et plus de 5 ans pour un quart des patients (DGOS, 2018).

Quels sont les enjeux de l'accès au diagnostic pour les patients atteints de maladie rare ? Tout d'abord, l'absence de diagnostic a un impact reconnu sur l'accès à une prise en charge médicale et paramédicale spécialisée et adaptée (Heuyer *et al.*, 2015; Pelentsov *et al.*, 2015). La littérature documente également les répercussions sur la sphère familiale, tant sur le plan psychosocial (isolement, stress, épuisement, tension et/ou rupture familiale) que financier (reste à charge, absentéisme au travail, réduction/arrêt du travail ; Lanners Squillaci et Lanners, 2008; Silibello *et al.*, 2016; Pelentsov *et al.*, 2016). Enfin, l'absence de diagnostic – cette période est qualifiée d'errance diagnostique – est ressentie par les familles et rapportée par les associations de patients comme source de plus grandes difficultés dans l'accès aux droits sociaux. Le diagnostic serait la « clé d'accès » (Eurordis, 2016) à la reconnaissance sociale du handicap (se traduisant par l'ouverture de droits à des prestations financières et en nature) à laquelle les familles peuvent prétendre sans que ce lien n'ait été jusqu'à ce jour investigué par la littérature.

## Objectif

Cette étude est **exploratoire**. Il s'agissait de mieux comprendre l'accès aux prestations sociales des familles d'enfants atteints ou suspectés de maladies rares avec anomalie du développement, en cherchant notamment à identifier les différences entre les familles qui ont connaissance du diagnostic de la pathologie de leur enfant et celles pour qui le diagnostic est inconnu au moment de la demande auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).

## **Méthode**

L'étude reposait sur un questionnaire *ad hoc* auto-administré en ligne auprès des parents ou représentants légaux d'un enfant de moins de dix ans atteint ou suspecté de maladie rare avec anomalie du développement. L'enquête s'intéressait non seulement à l'accès aux prestations sociales auprès des MDPH, mais aussi aux situations de non-recours à l'aide sociale.

Cette enquête a été construite à partir des conclusions d'une phase préparatoire qui s'appuyait sur une large revue de la littérature et des entretiens exploratoires auprès de 13 acteurs-clés (du secteur médical, social, patients, association) afin de définir la notion de « sans diagnostic » et d'en révéler les enjeux.

Le questionnaire a été prétesté par 25 parents à l'occasion de la 2<sup>ème</sup> journée nationale des anomalies du développement pour les personnes Sans Diagnostic organisée par l'Association Sans Diagnostic et Unique et la filière AnDDI-Rares (20 septembre 2019, Paris).

## **Résultats principaux de l'enquête en ligne**

Réalisée entre novembre 2019 et fin janvier 2020, l'enquête en ligne comptabilisait 103 répondants dont les questionnaires étaient exploitables.

### *Caractéristiques générales de l'échantillon*

Les répondants à notre enquête sont majoritairement des femmes (96 %) et ont déclaré être en couple (95 %). Le niveau d'étude reflète un niveau majoritairement supérieur au Bac +2 (66 %) contre seulement 13 % pour un niveau d'étude CAP/BEP et inférieur. Le niveau de diplôme au sein de notre échantillon est donc supérieur au niveau de diplôme en population générale en France. Parmi les répondants : 49 % ont déclaré être employés, 24 % cadres supérieurs ou professions intellectuelles, 11 % sans activité professionnelle, 8 % professions intermédiaires et 7 % artisans, commerçants ou chefs d'entreprise. Les caractéristiques sont similaires – excepté pour l'ordre des CSP – si l'on compare nos deux populations de répondants, c'est-à-dire ceux qui ont déjà eu recours à la MDPH vs ceux qui n'ont jamais eu recours à la MDPH. À ce propos, 81 répondants ont

déclaré avoir déjà effectué une demande de prestations auprès de la MDPH pour leur enfant. 22 répondants ont déclaré n'avoir jamais effectué de demande de prestations.

Les enfants pour lesquels les répondants remplissent le questionnaire ont en moyenne 4,7 ans, avec un âge minimum de 2 mois et un âge maximum de 9 ans (qui correspond à notre borne supérieure dans les critères d'inclusion).

#### *Parcours diagnostique pour les enfants des participants ayant effectué une demande auprès de la MDPH*

La majorité des enfants ont déclaré les premiers symptômes dès la naissance (46 %) ou au cours des douze premiers mois de vie (40 %). En majorité, le diagnostic de la maladie de l'enfant était inconnu au moment de la première demande auprès de la MDPH (58 %).

Parmi les familles pour lesquelles le diagnostic était inconnu au moment de la première demande auprès de la MDPH (N=48) : 32 étaient en attente des résultats d'un test diagnostique ou en attente de réaliser d'autres tests, 6 avaient déjà effectué tous les tests diagnostiques disponibles (situation d'*impasse diagnostique*) et 6 étaient dans une autre situation, 3 familles notamment n'étaient pas dans une démarche de recherche diagnostique à cette époque, 1 attendait qu'on lui propose une stratégie de recherche diagnostique et 1 a déclaré que les médecins n'avaient pas envisagé de recherche génétique.

Lorsque le diagnostic de l'enfant était connu lors de la première demande MDPH (N=33), les familles ont majoritairement déclaré qu'il avait été posé dans les douze premiers mois de vie de l'enfant (N=17), avec des situations allant du diagnostic anténatal (N=3) au diagnostic au-delà de 24 mois (N=5).

Près d'un quart des familles ont déclaré avoir fait l'expérience d'erreurs de diagnostic : cela représente 16 répondants sur les 69 ayant accepté de répondre à la question « Lorsque vous avez déposé votre première demande à la MDPH, votre enfant avait-il connu une ou des erreurs de diagnostic ? ». Parmi ces 16 répondants, 12 n'avaient toujours pas de diagnostic connu au moment de l'enquête.

#### *Analyse des réponses liées à la première demande effectuée auprès de la MDPH*

Les répondants ayant déclaré avoir déjà effectué une demande de prestations auprès de la MDPH (N=81) ont été interrogés de manière plus approfondie sur la toute première

demande qu'ils avaient déposé afin d'atténuer un potentiel effet d'expérience à la fois dans le montage du dossier que dans la décision. Plusieurs résultats peuvent être retenus.

C'est l'AEEH qui est principalement demandé par les répondants lors de la première demande MDPH (69 personnes ont déclaré avoir demandé l'AEEH et seulement 8 ont déclaré avoir demandé la PCH). Si l'on s'intéresse au nombre de prestations demandées, on remarque que les familles demandent deux prestations (47 %, ces deux prestations étant généralement AEEH + AEEH-C) ou trois (43 %, ces trois prestations étant majoritairement AEEH + AEEH-C + Assistante de vie scolaire). Seules 6 % des familles ont demandé quatre prestations et deux familles une seule (en l'occurrence l'AEEH).

La majorité des répondants (83 %) a déclaré avoir obtenu au moins une prestation suite à sa première demande auprès de la MDPH.

- Parmi les répondants qui ont obtenu au moins une prestation à la suite de leur première demande (N=67) : 41 n'ont pas de diagnostic pour la pathologie de leur enfant tandis que 26 ont connaissance du diagnostic.
- Parmi les répondants qui n'ont pas obtenu de prestation suite à leur première demande auprès de la MDPH (N=14) : 7 n'ont pas de diagnostic pour la pathologie de leur enfant tandis que 7 ont connaissance du diagnostic.

Les familles qui n'avaient pas de diagnostic pour la pathologie de leur enfant ont obtenu en moyenne l'aide pour une durée significativement plus courte que les familles pour lesquelles le diagnostic de l'enfant était connu :

- pour l'AEEH : 18 mois en moyenne vs 30 mois et 3 ans maximum vs 5 ans ;
- pour l'AEEH-C : 15 mois vs 27 mois et 3 ans maximum vs 5 ans.

Près de 70 % des répondants ont déclaré des difficultés pour remplir le dossier de la MDPH (difficulté pour rédiger le projet de vie, nombre de pièces justificatives, complexité des termes administratifs) sans que l'on puisse mettre en évidence une plus grande difficulté pour les répondants qui n'ont pas de diagnostic pour la pathologie de leur enfant. Il convient de noter que pour remplir le dossier MDPH, 58 % des répondants ont déclaré avoir bénéficié d'une aide. Cette aide a majoritairement été apportée par une assistante sociale (83 %).

### *Parcours diagnostique pour les enfants des participants n'ayant jamais effectué une demande auprès de la MDPH*

Les familles n'ayant jamais effectué de la demande à la MDPH (N=22) déclarent que les premiers symptômes de la maladie de l'enfant se sont déclarés dans la première année de vie de l'enfant. C'est semblable à ce que déclarent les familles ayant déjà effectué une demande. En revanche, les répondants ont majoritairement déclaré connaître le diagnostic de la maladie de l'enfant (82 %). Lorsque le diagnostic de l'enfant était connu (N=18), les familles ont majoritairement déclaré qu'il avait été posé dans les trois premières années de vie de l'enfant (N=14). Trois enfants ont été diagnostiqués bien après leurs 3 ans. Parmi les familles pour lesquelles le diagnostic était inconnu (N=4) : 3 étaient en attente des résultats d'un test diagnostique ou en attente de réaliser d'autres tests, 1 famille avait déjà effectué tous les tests diagnostiques disponibles (situation d'*impasse diagnostique*).

Sur 19 répondants ayant accepté de répondre à la question « Votre enfant avait-il connu une ou des erreurs de diagnostic ? », 6 ont répondu par l'affirmative.

### *Raisons du non-recours à la MDPH*

Parmi les familles n'ayant jamais déposé de demande auprès de la MDPH, les motifs de non-recours déclarés étaient les suivants : parce qu'on ne les avait pas informés (45,5 %), parce qu'ils ne pensaient pas que leur enfant y avait droit (22,7 %), ou parce qu'ils n'ont pas cherché à savoir si leur enfant y avait droit (22,7 %).

## **Discussion**

Si cette enquête exploratoire n'est pas représentative de la population des maladies rares avec anomalies du développement et que le nombre de répondants limite les estimations et interprétations possibles, elle soutient néanmoins les remontées du terrain sur certains aspects. Au sein de notre échantillon, l'analyse des données montre des différences significatives dans la durée d'attribution des prestations sociales entre les familles qui n'ont pas de diagnostic pour la pathologie de leur enfant et les familles qui en ont un. Les familles qui n'ont pas de diagnostic pour la pathologie de leur enfant obtiennent en moyenne l'aide sociale pour une durée moindre, ce qui les contraint à

renouveler plus fréquemment leur demande auprès de la MDPH. Ces familles sont aussi plus nombreuses à être insatisfaites du montant de la prestation obtenue.

La limite majeure de notre enquête est relative au mode de passation de l'enquête. L'enquête a été administrée par Internet et nous n'avons pas mis en œuvre de technique d'échantillonnage. De plus, la taille de notre échantillon est faible, notamment parce que les répondants aux réponses incomplètes (totales ou partielles) ont dû être écartés. Une explication pourrait être la longueur et la complexité du questionnaire, faisant appel aux souvenirs des familles. C'est l'un des enjeux majeurs de cette enquête : reconstruire le parcours social de familles qui pour certaines ont déposé leur première demande, pour d'autres l'ont renouvelée. Le critère d'inclusion de l'âge (enfant de moins de 10 ans) a donc été fixé afin de minorer ce biais.

L'objectif principal de cette étude était d'explorer le lien entre accès aux prestations sociales et connaissance du diagnostic de l'enfant. Si cette question est centrale pour les familles et les associations de patients, notre étude a mis en évidence l'enjeu méthodologique de capter ce lien d'un point de vue statistique notamment parce que, comme l'ont démontré les entretiens exploratoires, la décision de la MDPH repose sur un certain nombre d'éléments qui ne sont pas liés uniquement au diagnostic mais qui tiennent compte aussi des limitations engendrées par la pathologie et les retentissements dans la vie quotidienne des familles. Néanmoins, on perçoit bien que le fait de ne pas avoir de diagnostic peut rendre plus difficile l'élaboration du projet de vie ainsi que la projection des familles dans le temps, ce qui pourrait donc influencer les décisions de la MDPH.

## **Perspectives**

Au-delà de son objectif de départ, cette recherche a révélé le rôle de proches aidants des parents d'enfants atteints de maladie rare. Si les proches aidants occupent de plus en plus le débat public et la recherche, il s'agit la plupart du temps des aidants de personnes âgées dépendantes. Il y a donc une véritable méconnaissance de l'aide apportée par les parents notamment dans un contexte de maladie rare et de ses

répercussions dans leur vie professionnelle. C'est pourquoi les projets CASEPRA-Pil<sup>1</sup> et CASEPRA<sup>2</sup> visent à étudier spécifiquement les situations d'aide apportée par les parents-aidants de leurs enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle et les répercussions de cette aide sur la situation d'emploi et la vie professionnelle des aidants.

Cette recherche pluridisciplinaire et participative mêle économie et sociologie. Elle fédère autour du Laboratoire d'Economie de Dijon (porteur du projet) d'autres équipes de recherche (Erudite (économie) de l'Université Paris-Est Créteil Val de Marne, CREG (économie) de l'Université Grenoble Alpes, Cérep (sociologie), de l'Université Reims Champagne-Ardenne), deux filières de santé nationale maladies rares (AnDDI-Rares et DéfiScience), l'équipe relais Handicaps Rares Nord-Est Antenne Bourgogne Franche-Comté et deux associations (UNAPEI et e-Norme).

## **Financement**

Cette étude a été financée par la Filière AnDDI-Rares.

## **Remerciements**

Nous remercions le Pr Laurence Olivier-Faivre, le Dr Laurent Demougeot, Gwendoline Giot et Laetitia Domenighetti pour leur aide et leur accompagnement au cours de ce projet. Nous remercions aussi le centre de génétique de Dijon, les associations partenaires de la Filière et particulièrement l'ASDU ainsi que les participants à la 2<sup>ème</sup> journée nationale des anomalies du développement pour les personnes Sans Diagnostic, le réseau eNorme, les professionnels rencontrés et les travailleurs sociaux. Enfin, nous adressons nos plus vifs remerciements aux parents qui ont répondu à l'enquête.

---

<sup>1</sup> CASEPRA-Pil, lauréat de l'appel à projet « Sciences Humaines et sociales et maladies rares » 2020 » de la Fondation Maladies Rares.

<sup>2</sup> CASEPRA, lauréat de l'appel à projets « Blanc (session 11) » 2020 de l'IRESP.



## Références bibliographiques

Black, N., Martineau, F., Manacorda, T., 2015. « Diagnostic Odyssey for Rare Diseases: Exploration of Potential Indicators ». Policy Innovation Research Unit. LSHTM, 72.

DGOS. 2018. « Plan national maladies rares 2018-2022 ». <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>.

Eurordis. 2009. « The voice of 12,000 patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe ». [https://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOK\\_r.pdf](https://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOK_r.pdf).

———. 2016. « Recommandations conjointes internationales pour répondre aux besoins particuliers des patients atteints de maladies rares non diagnostiquées ».

Heuyer, T., Pavan, S., Vicard, C., 2017. The health and life path of rare disease patients: results of the 2015 French barometer. *Patient Relat Outcome Meas.* 8, 97-110. <https://doi.org/10.2147/PROM.S131033>

Lanners Squillaci, M., Lanners, R., 2008. Éducation et soutien à la parentalité. Les attentes

des parents ayant un enfant handicapé. *La revue internationale de l'éducation familiale.* 23, 15–38. <https://doi.org/10.3917/rief.023.0015>

Pelentsov, L.J., Laws, T.A, Esterman, A.J., 2015. The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disabil Health J.* 8, 475-91. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>

Pelentsov, L.J, Fielder, A.L., Laws, T.A., Esterman, A.J., 2016. The Supportive Care Needs of Parents with a Child with a Rare Disease: Results of an Online Survey. *BMC Fam Pract.* 17, 88. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>

Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, G., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P. F., Rigamonti, C., De Stefano, S., Bedeschi, M.F., Lalatta, F., 2016. Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Ital. J. Pediatr.* 42, 1–10.

<https://doi.org/10.1186/s13052-016-0285-0>