

filère de santé



maladies rares



Les Equipes Relais Handicaps Rares

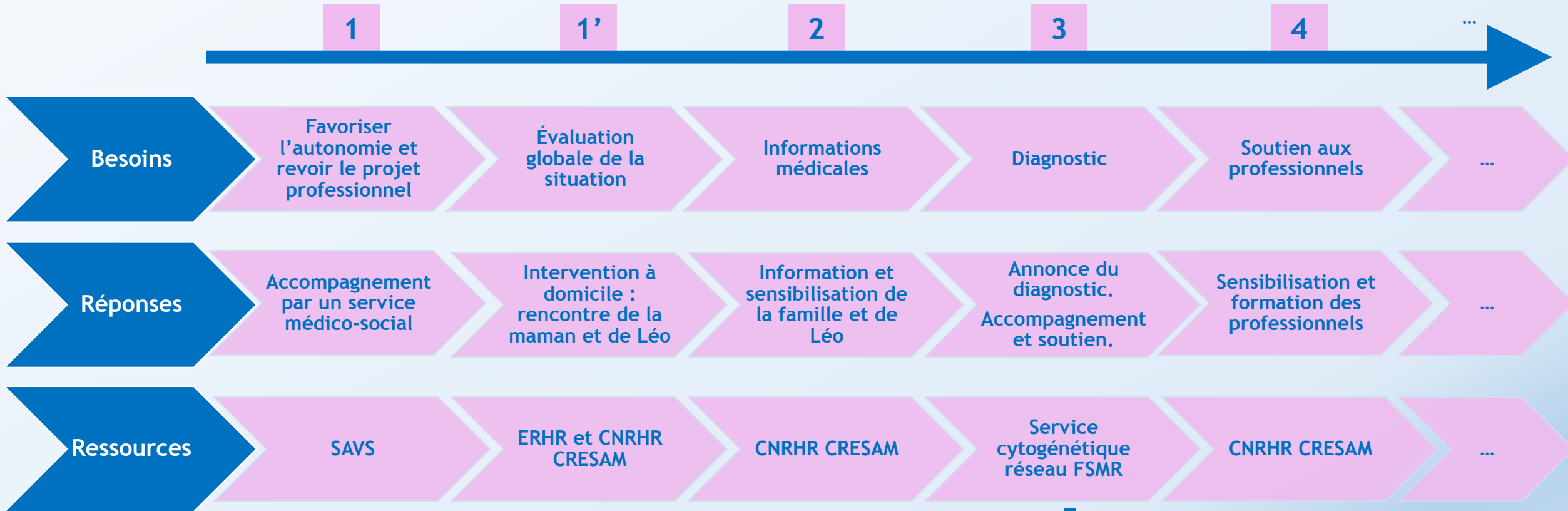
Atelier 1 : Vignette clinique

*« Avec ou sans diagnostic, les enjeux de l'accompagnement
et les ressources mobilisables »*

Vignette clinique : contexte de la demande



Vignette clinique : Besoins repérés et réponses apportées



Définition Orphanet : « Le syndrome de Usher (SU) associe une surdité neurosensorielle généralement congénitale et une rétinite pigmentaire entraînant la perte progressive de la vision. »

Constats avant le diagnostic

- **Enjeux :** Léo est accompagné pour sa déficience auditive. Il vient d'obtenir un CAP mais son projet professionnel ainsi que son autonomie au quotidien sont fortement compromis par ses troubles visuels qui deviennent de plus en plus importants.
Léo et sa famille présentent un épuisement qui entraîne incompréhensions et conflits.

- **Ressources :**

- ✓ Léo et sa famille ;
- ✓ MDPH ;
- ✓ Service d'Accompagnement à la Vie Sociale.

Ces ressources doivent répondre à l'ensemble des besoins de Léo sans avoir de diagnostic médical. Projet de vie non adapté, anticipations difficiles.

Rupture de parcours (sociale et professionnelle)

- ✓ Dispositif Intégré Handicaps Rares (ERHR, CNRHR CRESAM) et FSMR : ré-évaluation de la situation, accompagnement vers le diagnostic...

Constats après le diagnostic

- **Enjeux** : Le diagnostic permet maintenant (après un temps de soutien et d'acceptation pour Léo et sa famille) une adaptation au plus juste de son projet de vie, prenant en compte ses réelles capacités tout en anticipant l'évolution de sa situation.
- **Ressources** : La coopération des différents acteurs mobilisés doit maintenant répondre à l'ensemble des besoins de Léo en considérant les conséquences du syndrome :
 - ✓ Léo et sa famille ;
 - ✓ Poursuite de l'intervention des acteurs du Dispositif Intégré Handicaps Rares (ERHR, CRESAM, ...) ;
 - ✓ Mise en place d'un conseil génétique et suivi régulier par un Centre Référence Maladies Rares ;
 - ✓ Ré-intervention du Service d'Accompagnement à la Vie Sociale ;
 - ✓ ...