



N°H4

## DIAGNOSTIC DU POLYHANDICAP

Mise à jour : Avril 2020

### QUELS SIGNES D'ALERTE ?

Le tableau clinique peut être précoce et massif... mais le polyhandicap se révèle souvent progressivement.



**Inquiétudes** des parents concernant le **développement psychomoteur** de leur enfant (ne pas rassurer à tout crin, au risque de mettre en péril la relation de confiance envers le corps médical)

#### EN PRÉNATAL :

- Anomalies échographiques laissant présager un handicap sévère (possibilité de proposer une IMG)
- Présence d'un ainé polyhandicapé (recherche alors d'un diagnostic anténatal)

Dès les premiers signes évocateurs :  
**ne pas attendre pour adresser l'enfant à un neuropédiatre.**

En parallèle de la démarche étiologique,  
**la prise en charge** (motrice, langagière, administrative...) **doit être mise en place précocement.**

#### CHEZ LE NOUVEAU-NÉ OU LE JEUNE ENFANT (avant 2 à 3 ans) :

- Convulsions
- Difficultés d'alimentation, troubles de la succion/déglutition
- Anomalies du tonus et/ou des réflexes archaïques (Apgar, Moro...)
- Microcéphalie, macrocéphalie
- Dysmorphie
- Retard de développement psychomoteur, et de certaines acquisitions:
  - Absence de préhension volontaire
  - Hypotonie axiale
  - Troubles sensoriels et des interactions
  - Mauvais contact oculaire, fixation oculaire
  - Absence de sourire/réponse
  - Retard ou absence d'initiation du langage
  - Pas de signes de compréhension de consignes simples
- Régression des habilités ou perte des acquisitions (syndrome de Rett).

# QUELS ACTEURS ?

## POUR REPÉRER :

- Parents, proches
- Professionnels de santé de 1<sup>re</sup> ligne : médecins généralistes, pédiatres en libéral, Protection Maternelle et Infantile (PMI), professionnels paramédicaux et psychologues
- Professionnels de la petite enfance : puéricultrices, assistantes maternelles...

## POUR ÉTABLIR LE DIAGNOSTIC :

- Professionnels de santé de 2<sup>e</sup> ligne :
  - Neuropédiatres
  - Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP)  
[Annuaire des CAMSP](#)
- Professionnels de santé de 3<sup>e</sup> ligne :
  - Services hospitaliers spécialisés (neuropédiatrie, génétique clinique, neuro-imagerie, centres de référence maladies rares)

## LES OBJECTIFS D'UNE RECHERCHE DE DIAGNOSTIC ÉTIOLOGIQUE

- **Améliorer la situation clinique et la qualité de vie** de la personne polyhandicapée : quelques maladies génétiques rares bénéficient d'un traitement spécifique

- **Préciser le conseil génétique** pour la famille et la fratrie

**Actuellement, l'étiologie précise du polyhandicap est connue dans 70 à 80% des cas :**

- le plus souvent prénatale (environ 60% des cas), essentiellement génétique, comprenant les maladies neurologiques évolutives,
- ou périnatale (environ 32% des cas) surtout liée à la grande prématurité,
- ou postnatale (environ 8%).



### POUR EN SAVOIR PLUS

Le polyhandicap n'est pas en soi une maladie rare, mais certaines étiologies le sont. D'où la présence parmi les références ci-après, de documents spécifiques «maladies rares».

- **Fiche HandiConnect prévalence et étiologies**

- **Les PNDS (Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins)** à consulter sur le site de la HAS, [Consulter](#)

L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Les PNDS comportent une partie « **synthèse destinée au médecin traitant** ». **PNDS générique « Polyhandicap »** Mai 2020. [Consulter](#)

- **Filière de santé nationale DéfiScience.**

Elle a pour objet de fédérer les ressources et les expertises dans le domaine des Maladies Rares du Développement Cérébral et de la Déficience Intellectuelle. Le polyhandicap fait partie de son périmètre. [Consulter](#)

- « **Repérer un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans** » septembre 2019. Brochure éditée par Stratégie nationale autisme/TND [Consulter](#)

- Le portail **Orphanet** propose un inventaire des maladies rares, un répertoire des associations et services aux patients, un répertoire des professionnels et institutions, des centres experts : [Consulter](#)

### DOCUMENTATION

- « **La personne polyhandicapée, la connaître, l'accompagner, la soigner** », CESAP, coordination éditoriale Ph.Camberlein, Pr. G. Ponsot. Editions Dunod (2017).

- Focus sur les maladies du développement, document destiné aux médecins généralistes, diffusé par la filière de santé AnDDI-Rares. [Consulter](#)

# CONTRIBUTEURS

Cette fiche a été co-construite et validée par le groupe de travail HandiConnect « Polyhandicap » dont les membres sont : Pr Thierry Billette de Villemeur (Hôpital Trousseau - Filière DéfiScience), Dr Catherine Brisse (Hôpital La Roche-Guyon - CESAP), Dr Marie Hully (Hôpital Necker - Filière DéfiScience), Dr Gabriel Enache (Envoludia), Dr Bruno Pollez (Association Ressources Polyhandicap Hauts-de-France), Isabelle Ardouin (APF France handicap), Élisabeth Célestin (parent expert), Cyrielle Clavierie (La Croix-Rouge française), Évelyne Combaluzier (Comité d'Etudes, d'Education et de Soins Auprès des Personnes Polyhandicapées\_CESAP), Pascale Olivier (Centre de Ressources Multi Handicaps\_CRMH), Laurence Decup (CRMH), Anne Hugon (Filière DéfiScience), Laure Nitschmann (Institut Motricité Cérébrale), Brigitte Villedieu (Envoludia), Marie-Christine Tézenas du Montcel, (Groupe Polyhandicap France\_GPF).

## MENTIONS LEGALES

Sa réalisation et sa mise en ligne en accès libre ont été rendues possibles grâce aux soutiens de la **CNSA** et des **Agences Régionales de Santé**.

HandiConnect est un projet porté par l'association CoActis Santé et ses partenaires. Tous droits de reproduction, de représentation et de modification réservés sur tout support dans le monde entier. Toute utilisation à des fins autres qu'éducative et informative et toute exploitation commerciale sont interdites.

**D'autres fiches ou ressources sont disponibles sur le site  
[www.handiconnect.fr](http://www.handiconnect.fr) - [contact@handiconnect.fr](mailto:contact@handiconnect.fr)**