

Hémoglobinurie paroxystique nocturne

Synonymes : HPN / Maladie de Marchiafava-Micheli

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- **Définition** : L'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN) est une maladie des cellules souches hématopoïétiques de nature clonale acquise caractérisée par une **anémie hémolytique**, la survenue fréquente de **thromboses et l'association presque constante à une aplasie médullaire sous-jacente**.
- **Épidémiologie** : La prévalence exacte de l'HPN est mal connue. Elle a été décrite dans toutes les ethnies. Elle est estimée à 1/80 000 habitant en France. Il y a une discrète prépondérance chez la femme. L'HPN hémolytique est très rare chez l'enfant de moins de 15 ans.
- **Clinique** : La maladie peut toucher tous les âges, mais elle est observée plus particulièrement chez **l'adulte jeune (médiane vers 30-40 ans)**. Elle est rare chez l'enfant de moins de 15 ans. Les manifestations cliniques sont variables pouvant aller de maladie asymptomatique à des formes très sévères. Elles incluent une **anémie hémolytique**, des **thromboses** (en particulier des veines hépatiques, abdominales, cérébrales) et une **pancytopénie** (baisse plus ou moins importante du taux des différentes cellules sanguines dans le sang) voire une aplasie médullaire. D'autres symptômes peuvent apparaître en fonction de l'évolution de l'HPN : une **asthénie** (fatigue) avec **pâleur** et essoufflement à l'effort en lien avec l'anémie, des **urines foncées** la nuit et le matin (hémoglobinurie), parfois un **ictère** et, dans certains cas, des **douleurs abdominales et/ou thoraciques**, une **insuffisance rénale**, une hépatomégalie (augmentation du volume du foie), une **ascite** (accumulation de liquide dans l'abdomen), des **difficultés à avaler**, des céphalées, des infections (méningite, septicémie) et des troubles érectiles. Les symptômes décrits ne sont ni concomitants, ni additionnels et peuvent apparaître séparément. L'HPN est une **maladie chronique** qui est caractérisée par une hémolyse permanente associée à des **poussées d'hémolyse** (destruction des globules rouges) qui peuvent être déclenchées par divers facteurs tels qu'une infection banale, plus rarement une vaccination, une intervention chirurgicale. Une **aplasie médullaire** (incapacité de la moelle osseuse à remplacer normalement les cellules sanguines) peut précéder, accompagner ou compliquer l'HPN (40-50 % des cas).
- **Étiologie** : La maladie est due à des mutations somatiques du gène **PIG-A** (Xp22.1), codant pour une protéine nécessaire à la biosynthèse du glycosyl phosphatidyl inositol (GPI). La mutation a lieu dans une ou plusieurs cellules souches hématopoïétiques et entraîne un déficit (total ou partiel) des protéines qui sont ancrées à la membrane des cellules grâce à cette ancre GPI. L'HPN entraîne la formation de globules rouges anormaux, appelés globules rouges HPN (GR HPN). Ces globules rouges HPN ont perdu leur système de protection contre l'attaque du système de complément et

vont donc être détruits (hémolyse chronique). L'HPN est une maladie acquise durant la vie. Cette maladie n'est donc pas héréditaire.

- **Prise en charge et pronostic** : Jusqu'en 2007, le traitement était principalement symptomatique : transfusion, anticoagulants et traitement d'une aplasie associée. L'**anticorps monoclonal Éculizumab** a reçu la désignation européenne de médicament orphelin pour le traitement des HPN en juin 2007. Il réduit significativement l'hémolyse, le besoin de transfusions, la fatigue, l'apparition des thromboses, le risque d'aggravation de l'insuffisance rénale et a permis d'améliorer la survie des patients. La **greffe de moelle osseuse** si elle permet de guérir l'HPN n'est indiquée que si une aplasie médullaire sévère associée la justifie du fait des risques de complications sévères liées à cette procédure dans ce contexte.

La médiane de survie s'est améliorée de façon significative grâce à l'Éculizumab, ainsi qu'à l'amélioration des traitements de support et de la prise en charge des complications de la maladie.

❖ Le handicap au cours de la maladie

• Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie



**Chaque patient est un cas particulier avec une expression
et une évolution de la maladie qui lui sont propres.**

**Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des symptômes décrits,
ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.**

L'hémoglobinurie représente le mécanisme physiopathologique central de l'HPN. Lorsque les globules rouges sont détruits, **l'hémoglobine** peut être libérée dans le plasma sanguin puis dans les urines (bilirubine) ce qui leur donne une coloration foncée (« rouge porto » ou « coca-cola »). Des spasmes cliniques, souvent très gênants, peuvent entraîner des troubles de la déglutition, d'intenses douleurs abdominales ou thoraciques et une dysfonction érectile. L'élévation chronique de la pression artérielle et une insuffisance rénale sont fréquentes.

Chez 60 à 80 % des patients, la fatigue, les céphalées et la dyspnée se trouvent au premier plan. Mais le type, la fréquence et la sévérité des signes peuvent varier en fonction des personnes.

Chez les personnes asymptomatiques, un traitement n'est pas nécessairement indispensable. Chez les personnes asymptomatiques sans thrombose, avec une hémolyse très légère compensée sur le plan clinique, il est possible d'attendre avant d'initier un traitement. Toutefois, ces personnes doivent faire l'objet d'une surveillance étroite.

En revanche, en cas d'HPN symptomatique, un traitement par Éculizumab devrait pouvoir être initié le plus rapidement possible.

➤ Thromboses veineuses

Les thromboses sont la première cause de décès chez les personnes atteintes d'HPN.

Les thromboses peuvent provoquer un **accident vasculaire cérébral** ou une **atteinte d'organe vital**. L'HPN peut également causer une thrombose d'une veine centrale comme dans le syndrome de Budd-Chiari dont l'ensemble des manifestations est dû à l'obstruction du drainage des voies de retour veineux hépatique, constituées par les veines hépatiques et la veine cave inférieure dans sa portion supra-hépatique.

➤ Anémie hémolytique

L'hémolyse est la destruction des globules rouges. Elle est souvent à l'origine de l'anémie qui se traduit par une **fatigue excessive, une sensation de faiblesse et une pâleur**. Lorsque l'HPN est sévère, la personne peut avoir des difficultés à respirer (essoufflement), et parfois même une accélération des battements cardiaques. Les risques infectieux sont liés à la pancytopenie.

➤ Insuffisance ou aplasie médullaire

Elle est responsable d'un défaut de production des polynucléaires neutrophiles (risque d'infections sévères si $< 0,5$ g/L), des globules rouges (aggravation de l'anémie qui devient non régénérative) et des plaquettes (risque de saignements provoqués ou spontanés si plaquettes < 20 g/L). Une hospitalisation peut alors parfois être nécessaire. Dans ce cas, une greffe de moelle osseuse ou un traitement immunosuppresseur peut être proposé. Tous les stades intermédiaires existent.

De façon plus rare, après plusieurs années d'évolution de l'HPN, la personne peut présenter une leucémie aiguë.

Outre la thrombose et l'anémie, l'HPN peut générer des présentations cliniques multiples :

➤ Hypertension artérielle

L'**hypertension artérielle pulmonaire** est une affection dans laquelle la pression sanguine dans les artères des poumons est anormalement élevée. L'essoufflement et les difficultés respiratoires (dyspnées) sont fréquents et peuvent avoir des répercussions cardiaques. Des douleurs thoraciques peuvent apparaître en rapport avec une hypertension artérielle pulmonaire. Cette complication reste relativement peu fréquente au cours de l'HPN mais doit être recherchée si les autres causes de dyspnée ont été éliminées.

➤ Douleurs abdominales et dysphagie (déglutition difficile)

Les douleurs abdominales sont fréquentes et intenses. Épisodiques ou permanentes, elles peuvent parfois nécessiter une hospitalisation.

Dans certains cas, des complications potentiellement sévères peuvent survenir notamment :

- des douleurs abdominales aiguës, une jaunisse (ictère), une augmentation du volume du foie (hépatomégalie) et parfois la présence de liquide dans l'abdomen (ascite) ;
- une **mauvaise irrigation de l'intestin** entraînant des douleurs abdominales, une constipation, un abdomen tendu et éventuellement du sang dans les selles ;
- une **dysphagie** (difficulté à la déglutition) qui se manifeste par des douleurs à la déglutition accompagnée par une sensation de gêne ou de blocage ressentie au moment de l'alimentation lors du passage des aliments dans la bouche, le pharynx ou l'œsophage.

➤ Insuffisance rénale

L'hémoglobinurie entraîne au niveau rénal des dépôts d'hémosidérine responsables chez 20 % des personnes atteintes d'HPN d'une insuffisance rénale qui peut être sévère.

Ce dysfonctionnement des reins provoque une fatigue physique (asthénie), une perte d'appétit (anorexie), une baisse de la capacité à uriner qui peut conduire à une destruction de la faculté des reins à filtrer le sang entraînant le recours à la dialyse ou à la transplantation.

Cette insuffisance rénale peut être majorée au cours des poussées hémolytiques et peut s'associer à des événements thrombotiques artériels ou veineux.

• Vivre avec le handicap au quotidien

Cette fatigue excessive, présente dans la majorité des cas, nécessite d'être gérée au quotidien.

Elle peut devenir invalidante et chronique, provoquer des épisodes de somnolence dans la journée, affecter la vie professionnelle, la vie privée et la capacité à exécuter les activités de la vie courante. Les personnes atteintes d'HPN doivent souvent modifier leur mode de vie et leurs activités en raison de leur fatigue générale.

➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne varient considérablement selon la nature, la sévérité et la fréquence des manifestations. Bien que l'HPN puisse survenir dans toutes les tranches d'âge (enfant, seniors), elle est le plus souvent diagnostiquée vers 30-35 ans à la suite de symptômes discrets qui peuvent se développer et s'aggraver sur une longue période. L'HPN peut débuter avec **une fatigue chronique, un épuisement général, des maux de tête et des douleurs abdominales parfois très aiguës avec vomissements.**

Le risque de retentissement psychique voire de dépression peut découler de cet état d'épuisement chronique.

L'évolution est généralement lente. Des palpitations et des douleurs abdominales ou thoraciques peuvent contraindre à réduire les efforts physiques.

Les difficultés d'alimentation (dysphagie) avec le risque de « fausses routes » peuvent impacter la qualité de vie des personnes atteintes au moment des repas en générant du stress émotionnel et en altérant la dynamique familiale.

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic de l'HPN peut être vécue comme un **bouleversement pour la personne, sa famille et l'entourage proche.** Cette annonce nécessite parfois un accompagnement et un soutien psychologique.

Pour les proches, le sentiment d'impuissance est également pesant. Le risque majeur pour des personnes atteintes d'HPN est la survenue de thromboses dont la formation silencieuse peut avoir des conséquences parfois vitales. Il peut être particulièrement éprouvant et angoissant pour la personne malade et ses proches de vivre constamment dans la crainte d'éventuelles complications.

Il est important pour la famille et surtout les enfants de bien comprendre comment la maladie peut affecter la personne même si par moment le handicap reste invisible, afin de savoir quelle aide et quel soutien ils peuvent lui apporter.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales (transfusions, analyses, traitements, urgences) afin de limiter les trajets.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

➤ Conséquences dans la vie sociale

Face à ses difficultés, la personne est confrontée à ses propres limites, à l'éventuel rejet du diagnostic et la peur de son entourage familial ou amical. Il est donc essentiel pour l'entourage d'en tenir compte et de s'adapter à ses capacités.

En cas de troubles de la déglutition, de céphalées, de douleurs abdominales ou thoraciques, de pâleur extrême, les relations sociales peuvent devenir problématiques.

La fatigue peut nécessiter de faire des pauses régulières et de limiter les activités.

Par ailleurs, la vie sociale de la famille risque d'être fortement impactée : les déplacements devenant difficiles, les sorties (musées, cinéma) et les vacances en famille compliquées. Ces **situations**, souvent **sources de colère**, de **honte** et de **tristesse**, peuvent amener la personne et son entourage à **s'isoler** de la famille, des amis.

L'HPN impose également certaines précautions pour les voyages : les vaccins doivent être à jour et les destinations dans des pays à risque sanitaire élevé sont déconseillées du fait d'un sur-risque infectieux. De plus, le traitement par Éculizumab demande une planification rigoureuse des déplacements, des séjours en France et surtout à l'étranger, car de nombreux pays n'ont pas la possibilité d'administrer ce médicament.

➤ Conséquences dans la vie scolaire

La maladie se déclare habituellement à l'âge adulte et n'a pas d'impact sur la scolarité en dehors d'une asthénie et de traitements pouvant engendrer un absentéisme récurrent par période (greffe, anémie hémolytique). Les vaccins doivent être à jour pour éviter les risques de surinfection.

Il est parfois important de recommander aux parents d'un enfant atteint d'HPN d'être vigilants sur son orientation scolaire et professionnelle afin d'éviter des déconvenues en fin de cursus [voir liste des Emplois exigeant des conditions d'aptitudes particulières (ECAP)].

Les enfants dont un des parents est touché par l'HPN peuvent rencontrer des difficultés liées à un environnement familial anxiogène. Un soutien psychologique peut être nécessaire.

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

La plupart des personnes peuvent continuer à travailler en milieu ordinaire.

Il est, au cas par cas, conseillé d'éviter des professions stressantes, nécessitant des efforts physiques excessifs, le port de charges lourdes, la station debout prolongée, la conduite sur long trajet (sommolence) et les milieux à risques infectieux.

Des douleurs musculaires et une fatigue chronique peuvent contraindre d'**adapter l'activité professionnelle**. La fatigue est le symptôme le plus invalidant car elle est souvent très intense au point de limiter la réalisation des activités quotidiennes, de ralentir les contacts sociaux et de provoquer des épisodes d'assoupissement dans la journée. La perte d'autonomie, en particulier pour les déplacements, peut s'avérer extrêmement difficile à vivre et contraindre à l'abandon ou

la restriction de l'activité professionnelle avec le sentiment douloureux d'être une charge pour la société et l'entourage. Elle peut aussi entraîner une dévalorisation de soi, due à la limitation des possibilités de voyages professionnels, d'évolutions de carrières et de mutations à l'étranger. Le traitement par Éculizumab permet de diminuer les symptômes et notamment de limiter le risque de thrombose. La plupart des patients observent une nette amélioration de leur qualité de vie, en dehors des contraintes liées à la fréquence des injections. Toutefois, les perfusions peuvent entraîner à la longue une détérioration des veines sollicitées. Le risque infectieux nécessite une hygiène de vie stricte avec la nécessité de consulter en cas de fièvre et d'éviter le contact avec les personnes potentiellement contagieuses. Ce traitement demande souvent une vraie réorganisation de la vie professionnelle, en raison des absences liées aux perfusions tous les 15 jours.

➤ **Conséquences sur l'activité physique**

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) doit être **encouragée pour l'équilibre qu'elle procure** : elle sera choisie selon les possibilités physiques après avis médical et adaptée à l'évolution de la maladie. Elle ne doit pas être intense et peut être encadrée par des professionnels des activités physiques adaptées (APA). Des petites marches répétées, par exemple, sont préférables à une longue marche fatigante. La natation est recommandée.

● **Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap**



Chaque situation est particulière
Les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous
ne sont pas tous systématiquement prescrits, nécessaires ou accordés.

Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, selon son âge et sa situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétences), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de l'HPN varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétences des maladies rares immuno-hématologiques** (voir la liste des centres sur <https://www.orpha.net>).

Les traitements :

- **La transfusion sanguine** est envisagée, en cas d'anémie sévère ou mal tolérée. Il s'agit de maintenir constant le niveau de globules rouges. En complément, de l'acide folique peut être prescrit.
- **Les anticoagulants** fluidifiant le sang peuvent être prescrits en cas de risque de thromboses. En dehors des épisodes aigus, la prise d'antiagrégants plaquettaires peut prévenir la formation des caillots.
- **Des antibiotiques** peuvent être prescrits en cas d'infections.
- **Les inhibiteurs du complément : l'Éculizumab** est un inhibiteur du complément qui empêche l'hémolyse. Il permet de prévenir les complications de l'HPN liées à la thrombose et améliore la qualité de vie des patients qui, ainsi traités, peuvent reprendre une activité professionnelle et des relations sociales. Il permet dans certains cas, de réduire significativement la fréquence des transfusions et même parfois d'envisager une grossesse pour les femmes atteintes par l'HPN.
- **La greffe de cellules souches hématopoïétiques** : aujourd'hui, ce type de greffe est le seul traitement permettant une guérison complète. En effet, cette greffe va permettre de remplacer les cellules souches malades par des cellules saines (prélevées sur un donneur compatible).

Ces cellules souches sont alors directement prélevées dans la moelle osseuse (au niveau de l'os du bassin ou du sternum) d'un donneur sain, ou de sang placentaire (sang de cordon) issu des cordons ombilicaux. Ce traitement de référence des formes aplasiques de l'HPN s'avère envisageable à la condition d'avoir un donneur compatible.

Du fait de la préparation de la personne et des complications potentiellement graves (rejet, maladie du greffon), ce traitement est donc réservé aux aplasies sévères associées à l'HPN.

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (hématologue, urgentiste, radiologue, rhumatologue, pédiatre, néphrologue, urologue, cardiologue, neurologue, gastro-entérologue, stomatologue, pneumologue, dermatologue, nutritionniste, etc.). **L'hématologue** est essentiel pour cibler les difficultés et orienter les traitements ainsi que le suivi de l'évolution de la maladie, en coordination avec le **médecin traitant**.

Des **consultations de transition** peuvent être proposées au jeune malade diagnostiqué durant l'enfance et atteignant l'âge adulte pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise adolescents/ adultes.

Les professionnels paramédicaux, médico-sociaux et sociaux (psychologue, diététicien, auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** (aides pour les déplacements, etc.) complètent la prise en charge.

L'accompagnement des familles et de l'entourage est important pour améliorer l'environnement des personnes atteintes et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

➤ Professionnels paramédicaux

▪ Diététicien

Le diététicien ou le médecin nutritionniste intervient pour **prévenir la perte de poids liée à la dysphagie** pour prendre en charge une vraie dénutrition, pour donner des conseils afin d'éviter les fausses routes. Il propose éventuellement un régime approprié ou des compléments / suppléments alimentaires.

- **Psychologue**

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes du HPN et le soutien à la famille est essentielle dès l'annonce du diagnostic. La possibilité de rencontrer la personne atteinte et sa famille permet de mobiliser les ressources internes de la personne malade et de soutenir son entourage familial (parent, fratrie).

Le psychologue peut aider la personne malade et ses proches à gérer l'incertitude autour de l'évolution de la maladie, ainsi que les moments de doute et d'anxiété.

L'accompagnement psychologique, en lien si besoin avec un psychiatre et certaines prises en charge spécifiques comme la thérapie cognitive comportementale (TTC) peuvent aider la personne malade à se concentrer sur ses compétences, ses capacités et sur les aspects positifs des situations.

- **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins, aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de l'HPN.

➤ **Professionnels sociaux**

- **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines, techniques ou l'aménagement du domicile. Il aide à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH/MDA).

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne (par exemple : la toilette, les repas, etc.). Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans. Elle peut être effectuée par des services d'aide et de soins à domicile : service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD) ou service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad).

- **Autres professionnels pour la relaxation**

Des séances de relaxation (respiration profonde, étirement) pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques (yoga, tai-chi, qi gong, massages profonds et doux, méditation, etc.).

➤ **Structures spécialisées**

- **Service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR)**

Pour initier une prise en charge rééducative (post-greffe, dialyse...) ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (par exemple : répit familial), la personne (notamment une personne isolée) peut bénéficier, sur prescription médicale, d'un séjour dans un service de Soins de suite et de Réadaptation avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

▪ **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, appréhender la gestion de la fatigue, l'autoentretien musculaire, les règles hygiéno-diététiques, entreprendre une résilience, etc.

▪ **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

▪ **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle. Ces services sont attribués sur décision de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH/MDA.

➤ **Autres accompagnements**

Les associations de malades jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, les aides existantes, les adaptations au quotidien, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

➤ **Aides pour la vie familiale**

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

Il est important de tenir compte du degré d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier de l'organisation pour leurs proches malades de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieu de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychothérapeutique, de groupes de paroles **pour éviter leur isolement.**

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

Les associations de malades sont également des soutiens précieux à recommander.

➤ **Aides pour la vie scolaire**

L'équipe éducative peut être informée des conséquences de la maladie et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et/ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche possible de celle de ses camarades de classe. Au collège et au lycée, **l'infirmière scolaire** joue un rôle important d'information et de soutien pour ces élèves.

▪ **Scolarité en milieu ordinaire**

Les élèves atteints d'HPN sévère peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire**.

Les parents peuvent obtenir des **aménagements spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- la prise de médicaments pendant le temps scolaire ;
- l'adaptation des cours d'éducation physique et sportive
- la possibilité de s'absenter pour des consultations médicales ou paramédicales ou en cas d'épidémies infectieuses (grippe, etc.) ;
- le respect de règles d'hygiène pour prévenir les infections ;
- la remise d'un double jeu de livres, d'un casier individuel, etc. ;
- l'utilisation de l'ascenseur dans l'établissement scolaire ;
- la possibilité d'avoir un repas adapté à la cantine ;
- de pouvoir se rendre aux toilettes et boire à volonté ;
- de prendre en compte la fatigue chronique ;
- de bénéficier de l'aménagement des conditions de passation des examens (temps majoré, etc.).

▪ **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongée (hospitalisation, convalescence, greffe, dialyse, transfusions...) ou d'absences répétées de courte durée (traitement en milieu médical), l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale).

▪ **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)**

Les élèves peuvent bénéficier d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) par exemple, pour la prise de notes en cas de fatigue.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. En lien avec **l'équipe du suivi de la scolarisation** et **l'enseignant référent**, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH/MDA). Ces adaptations peuvent être mises en place directement avec l'établissement scolaire.

▪ **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel [Sections techniques spécialisées (STS)], Classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE), les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site etudiant.gouv.fr du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent, dans certains cas, et selon les universités, bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (parking, dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;

- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, classe individuelle, preneur de notes, etc.).

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

➤ Aides pour la vie professionnelle

Les dispositifs suivants aident pour l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi notamment dans l'HPN sévère qui relève de la partie « handicap invisible » des maladies rares.

▪ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

En fonction du niveau de conséquences fonctionnelles, le salarié peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH. La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi travailleur handicapé » (BOETH).

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées (OPS-CAP Emploi)
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ».

▪ **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- **Le réseau « organismes de placement spécialisés » OPS-Cap emploi**

Ces services s'adressent aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap. **Présents dans chaque département**, ils sont cofinancés par Pôle emploi, l'Agefiph et le Fiphfp, et ont pour mission d'accompagner et de placer des travailleurs handicapés orientés en milieu ordinaire par la CDAPH, avec un contrat de travail durable, ainsi que de favoriser leur maintien dans l'emploi. En relation avec les entreprises privées et les établissements publics, ces équipes reçoivent, informent et conseillent les travailleurs handicapés, et s'assurent après l'embauche de leurs conditions d'insertion.

- **Le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus en adéquation avec les déficiences fonctionnelles.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

- **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité qui est évaluée par le médecin conseil de la Sécurité sociale. En cas de mise en invalidité, lorsque la personne est en emploi, une prévoyance collective souscrite par l'employeur peut, dans certains cas, permettre des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

- **Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs**

Il existe des dispositifs de loisirs ou / et de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un **protocole d'affection longue durée (ALD) hors liste sur prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence**.
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)**.
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)**.
- Des aides pour l'insertion professionnelle (AGEFIPH et/ou FIPHFP).

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, **d'une carte mobilité inclusion (CMI)** qui se substitue aux anciennes cartes d'invalidité, de stationnement et de priorité (données à titre définitif) encore valables jusqu'au 31 décembre 2026, date à laquelle elles devront être renouvelées. Il y a **3 CMI différentes**

- la **CMI-Invalidité** délivrée sur demande à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux à son bénéficiaire. Une sous-mention « Besoin d'accompagnement » peut être attribuée au titre d'une nécessité d'aide humaine.
- la **CMI-Priorité** est attribuée à toute personne atteinte d'une incapacité inférieure à 80 % rendant la station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.
- la **CMI-Stationnement**. Elle ouvre droit à utiliser, dans les parcs de stationnement automobiles, les places réservées ou spécialement aménagées et de bénéficier de dispositions spécifiques en matière de circulation et de stationnement.

L'attribution de la CMI relève de la compétence **du président du conseil départemental (PCD)** après évaluation de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH et appréciation de la CDAPH. L'équipe médico-sociale chargée de l'évaluation APA peut donner des avis à propos des CMI priorité et stationnement. Elles sont délivrées pour une durée d'un à vingt ans ou à titre définitif. Le bénéficiaire peut, si sa situation le justifie, se voir attribuer une CMI priorité et stationnement ou une CMI invalidité et stationnement.

- **Carte européenne d'invalidité** (European Disability Card) est effective dans huit pays européens (Belgique, Chypre, Estonie, Finlande, Italie, Malte, Slovaquie, Roumanie). Elle permet aux personnes en situation de handicap de garantir l'égalité d'accès à certains avantages spécifiques dans les pays européens participant à ce système.
<https://eudisabilitycard.be/fr/ou-la-demander>

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également favoriser la prise en charge de certaines aides et prestations.

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)*, mis à jour annuellement.

***Hémoglobinurie paroxystique nocturne. Encyclopédie Orphanet pour professionnels**, octobre 2017. Pr Régis Peffault De La Tour, Dr Flore Sicre De Fontbrune, Pr Gérard Socie, éditeurs expert.
https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=447

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 24 octobre 2019



Avec la collaboration de

- Docteur Sicre de Fontbrune - Centre de référence des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles, Hôpital Saint Louis (aplasiemedullaire.com)

- Association HPN France - Aplasie médullaire
Hôpital St. Louis - Service Hématologie - Greffe de moelle T3
1, avenue Claude Vellefaux - 75475 Paris Cedex 10

