

UNIVERSITE DE LIMOGES  
FACULTE DE MEDECINE



ANNEE 1996



106 027539 2

THESE N° 209/11

**L'ASSOCIATION FRANCAISE DU SYNDROME DE RETT :  
REFLEXIONS A PARTIR D'UNE SITUATION CLINIQUE**

THESE

POUR LE DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

présentée et soutenue publiquement le 15 Mars 1996

PAR

**Anne MABIT épouse PAILLER**

**née le 27 Juillet 1963 à CAEN (Calvados)**

EXAMINATEURS DE LA THESE

M. le Professeur BOUQUIER.....Président

M. le Professeur DE LUMLEY WOODYEAR.....Juge

M. le Professeur GAROUX.....Juge

M. le Professeur MOULIES.....Juge

UNIVERSITE DE LIMOGES  
FACULTE DE MEDECINE



ANNEE 1996

THESE N° 409

**L'ASSOCIATION FRANCAISE DU SYNDROME DE RETT :  
REFLEXIONS A PARTIR D'UNE SITUATION CLINIQUE**

THESE

POUR LE DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

présentée et soutenue publiquement le 15 Mars 1996

PAR

**Anne MABIT épouse PAILLER**

**née le 27 Juillet 1963 à CAEN (Calvados)**

EXAMINATEURS DE LA THESE

M. le Professeur BOUQUIER.....Président  
M. le Professeur DE LUMLEY WOODYEAR.....Juge  
M. le Professeur GAROUX.....Juge  
M. le Professeur MOULIES.....Juge

## UNIVERSITE DE LIMOGES

## FACULTE DE MEDECINE

DOYEN DE LA FACULTE: Monsieur le Professeur PIVA Claude

ASSESEURS: Monsieur le Professeur VANDROUX Jean-Claude  
Monsieur le Professeur DENIS François

PROFESSEURS DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS:

ADENIS Jean-Paul * (C.S)	OPHTALMOLOGIE
ALAIN Luc (C.S)	CHIRURGIE INFANTILE
ALDIGIER Jean-Claude	NEPHROLOGIE
ARCHAMBEAUD Françoise	MEDECINE INTERNE B
ARNAUD Jean-Paul (C.S)	CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE
BARTHE Dominique (C.S)	HISTOLOGIE EMBRYOLOGIE CYTOGENETIQUE
BAUDET Jean (C.S)	CLINIQUE OBSTETRICALE ET GYNECOLOGIE
BENSAID Julien (C.S)	CLINIQUE MEDICALE CARDIOLOGIQUE
BERNARD Philippe	DERMATOLOGIE
BERTIN Philippe	THERAPEUTIQUE
BESSEDE Jean-Pierre	OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE
BONNAUD François (C.S)	PNEUMOLOGIE
BONNETBLANC Jean-Marie (C.S)	DERMATOLOGIE
BORDESSOULE Dominique	HEMATOLOGIE ET TRANSFUSION
BOULESTEIX Jean (C.S)	PEDIATRIE
BOUQUIER Jean-José	CLINIQUE DE PEDIATRIE
BOUTROS-TONI Fernand	BIOSTATISTIQUE ET INFORMATIQUE MEDICALE
BRETON Jean-Christian (C.S)	BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE
CAIX Michel	ANATOMIE
CATANZANO Gilbert (C.S)	ANATOMIE PATHOLOGIQUE
CHASSAIN Albert	PHYSIOLOGIE
CHRISTIDES Constantin	CHIRURGIE THORACIQUE ET CARDIO-VASCULAIRE
COGNE Michel	IMMUNOLOGIE
COLOMBEAU Pierre (C.S)	UROLOGIE
CUBERTAFOND Pierre (C.S)	CLINIQUE DE CHIRURGIE DIGESTIVE
DARDE Marie-Laure (C.S)	PARASITOLOGIE
DE LUMLEY WOODYEAR Lionel (C.S)	PEDIATRIE
DENIS François (C.S)	BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE
DESCOTTES Bernard (C.S)	ANATOMIE
DUDOGNON Pierre	REEDUCATION FONCTIONNELLE
DUMAS Jean-Philippe	UROLOGIE
DUMAS Michel (C.S)	NEUROLOGIE
DUMONT Daniel	MEDECINE DU TRAVAIL
DUPUY Jean-Paul (C.S)	RADIOLOGIE ET IMAGERIE MEDICALE
FEISS Pierre (C.S)	ANESTHESIOLOGIE ET REANIMATION CHIRURGICALE
GAINANT Alain	CHIRURGIE DIGESTIVE
GAROUX Roger (C.S)	PEDOPSYCHIATRIE
GASTINNE Hervé	REANIMATION MEDICALE
GAY Roger (C.S)	REANIMATION MEDICALE
GERMOUTY Jean	PATHOLOGIE MEDICALE ET RESPIRATOIRE
HUGON Jacques	HISTOLOGIE-EMBRYOLOGIE-CYTOGENETIQUE
LABROUSSE Claude (C.S)	REEDUCATION FONCTIONNELLE
LABROUSSE François	ANATOMIE PATHOLOGIQUE

LASKAR Marc (C.S)	CHIRURGIE THORACIQUE ET CARDIO-VASCULAIRE
LAUBIE Bernard (C.S)	ENDOCRINOLOGIE ET MALADIES METABOLIQUES
LEGER Jean-Marie (C.S)	PSYCHIATRIE D'ADULTES
LEROUX-ROBERT Claude (C.S)	NEPHROLOGIE
LIOZON Frédéric	CLINIQUE MEDICALE
MELLONI Boris	PNEUMOLOGIE
MENIER Robert (C.S)	PHYSIOLOGIE
MERLE Louis	PHARMACOLOGIE
MOREAU Jean-Jacques (C.S)	NEUROCHIRURGIE
MOULIES Dominique	CHIRURGIE INFANTILE
NATHAN-DENIZOT Nathalie	ANESTHESIOLOGIE ET REANIMATION CHIRURGICALE
OUTREQUIN Gérard	ANATOMIE
PECOUT Claude (C.S)	CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE
PERDRISOT Rémy	BIOPHYSIQUE ET TRAITEMENT DE L'IMAGE
PILLEGAND Bernard (C.S)	HEPATO-GASTRO-ENTEROLOGIE
PIVA Claude (C.S)	MEDECINE LEGALE
PRALORAN Vincent (C.S)	HEMATOLOGIE ET TRANSFUSION
RAVON Robert (C.S)	NEUROCHIRURGIE
RIGAUD Michel	BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE
ROUSSEAU Jacques (C.S)	RADIOLOGIE ET IMAGERIE MEDICALE
SAUTEREAU Denis	HEPATO-GASTRO-ENTEROLOGIE
SAUVAGE Jean-Pierre (C.S)	OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE
TABASTE Jean-Louis (C.S)	GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE
TREVES Richard (C.S)	THERAPEUTIQUE
TUBIANA-MATHIEU Nicole	CANCEROLOGIE
VALLAT Jean-Michel	NEUROLOGIE
VALLEIX Denis	ANATOMIE
VANDROUX Jean-Claude (C.S)	BIOPHYSIQUE ET TRAITEMENT DE L'IMAGE
VIDAL Elisabeth (C.S)	MEDECINE INTERNE
WEINBRECK Pierre	MALADIES INFECTIEUSES

**PROFESSEUR ASSOCIE A MI-TEMPS**

MOULIN Jean-Louis

3ème CYCLE DE MEDECINE GENERALE

**SECRETAIRE GENERAL DE LA FACULTE - CHEF DES SERVICES ADMINISTRATIFS**

POMMARET Maryse

\* C.S = Chef de Service



A mon président de jury,

Monsieur le Professeur Jean-José BOUQUIER

Professeur des Universités de Pédiatrie

Médecin des Hôpitaux

Je vous remercie de m'avoir, si gentiment, fait l'honneur de présider ce jury.

Vos cours m'accompagnent depuis 10 ans et me sont toujours d'un grand secours.

A mon directeur de thèse,

membre du jury,

Monsieur le Professeur Roger GAROUX

Professeur des Universités de Pédopsychiatrie

Psychiatre des Hôpitaux

Chef de service

Mes remerciements les plus sincères et les plus respectueux pour avoir accepté de guider, patiemment, ce travail.

A mon juge,

Monsieur le Professeur Lionel DE LUMLEY WOODYEAR

Professeur des Universités de Pédiatrie

Médecin des Hôpitaux

Chef de service

Soyez assuré de ma reconnaissance pour avoir consenti à juger ce travail, et de mon profond respect.

A mon juge,

Monsieur le Professeur Dominique MOULIES

Professeur des Universités de Chirurgie infantile

Chirurgien des Hôpitaux

Je vous remercie sincèrement d'avoir accepté de faire partie de ce jury. J'ai découvert, grâce à vous, la chirurgie, et je garde un bon souvenir de mon passage dans votre service .

à Serge, pour son tendre soutien et pour son aide technique à la réalisation de ce travail,

à Kathline avec qui les journées passaient si vite,

à mes parents,

à Cédric et toute ma famille,

particulièrement ceux qui ne sont plus là pour partager mes joies,

à tous les copains, ceux qui m'ont accompagnée pendant mes études et ceux qui m'ont accueillie  
dans la Creuse ,

## Remerciements

A la maman de Christelle, pour son accueil, sa disponibilité et son aide précieuse.

A l'A.F.S.R

## *PLAN*

### **I. Introduction**

### **II. Le Syndrome de RETT**

#### 1. Diagnostic positif

##### *1.1. Définition*

##### *1.2. Clinique*

1.2.1. Les quatre stades du Syndrome de Rett

1.2.2. Les critères diagnostiques

1.2.3. Formes cliniques

##### *1.3. Examens complémentaires*

1.3.1. Biologiques

1.3.2. Cytogénétiques

1.3.3. Neurophysiologiques

1.3.4. Neuroradiologiques

#### 2. Diagnostic différentiel

*2.1. Les encéphalopathies*

*2.2. L'autisme*

#### 3. L'intérêt d'un diagnostic

#### 4. Prise en charge

##### *4.1. Objectifs*

4.1.1. Prise en charge du handicap

4.1.2. Prise en charge éducative

##### *4.2. Moyens*

### III. Observation

### IV. Les associations de parents d'enfants malades

#### 1. Rôle politique et social

#### 2. Rôle de soutien moral

#### 3. L'association et le monde médical

*3.1. Information médicale*

*3.2. Rôle de médiateur*

*3.3. Le médecin généraliste et les associations*

#### 4. Conclusion

### V. L'Association Française du Syndrome de Rett

#### 1. Structures

*1.1. Création*

*1.2. Le conseil médical et scientifique*

#### 2. Objectifs

#### 3. Moyens et réalisations

*3.1. Organisation de rencontres locales*

*3.2. Organisation annuelle de journées d'information*

*3.3. Service de documentation*

*3.4. Rett info*

*3.5. Médiatisation et financement*

*3.6. l'A.F.S.R. et les autres associations*

*3.7. Recherche*

4. Christelle et l'A.F.S.R.

5. Particularités de l'A.F.S.R.

**VI. Conclusion**

## INTRODUCTION

Le syndrome de RETT est resté méconnu jusqu'aux années 80. Il a alors bénéficié de l'intérêt porté aux maladies génétiques d'une part, et aux causes organiques des comportements autistiques d'autre part.

Des milliers de patientes sont maintenant connues et l'incidence de ce syndrome est vraisemblablement égale ou supérieure à celle de la phénylcétonurie qui est l'objet d'un dépistage systématique à la naissance. On peut donc considérer que le syndrome de RETT représente un problème de santé publique.

L'intensification de la recherche dans les domaines de la génétique, du développement et du fonctionnement du système nerveux permettra d'élucider les causes de ce syndrome.

A partir d'une situation clinique, nous nous sommes intéressés au syndrome de RETT et nous avons appris l'existence de l'Association Française du Syndrome de RETT (A.F.S.R.).

Nous avons choisi de nous interroger sur l'essor des associations de parents d'enfants malades et ses répercussions sur le patient, sa famille, le médecin généraliste et les autres professionnels.



La littérature s'est enrichie de très nombreuses publications sur le syndrome de RETT ces dernières années. Nous exposons, dans la première partie de notre travail, les éléments permettant le diagnostic du syndrome et quelques pistes de prise en charge de ces patientes.

Nous présentons, dans la deuxième partie, l'histoire clinique à laquelle nous avons été confrontés.

La troisième partie nous permettra d'aborder les associations familiales sous différents angles.

Enfin, la dernière partie, consacrée à l'A.F.S.R, nous offrira la possibilité de discerner plus précisément quel peut être le rôle d'une telle association et comment l'A.F.S.R tente d'atteindre ses objectifs.

# PREMIERE PARTIE : LE SYNDROME DE RETT

## 1 DIAGNOSTIC POSITIF

### 1.1. Définition

Ce syndrome porte le nom du professeur Andréas RETT de Vienne (Autriche) qui l'a décrit pour la première fois en 1966.

C'est une encéphalopathie évolutive touchant presque exclusivement les filles, débutant avant l'âge de 18 mois après un développement initial apparemment normal , et conduisant à une infirmité motrice progressive. De cause inconnue , il ne bénéficie aujourd'hui ni de marqueur biologique ni de traitement spécifique .

Le syndrome a été largement ignoré jusqu'à la publication collective de HAGBERG (Suède), AICARDI (France), DIAS et RAMOS (Portugal) en 1983 au sujet de 35 patientes.

En 1985, 605 observations étaient recensées à l'occasion du congrès américain de génétique consacré à cette affection. En 1988 , 1500 cas sont reconnus dont 600 aux Etats-Unis .

La prévalence du syndrome est estimée à 1 sur 15000 filles en Ecosse et en Suède , ce qui est le double de la prévalence de la phénylcétonurie dans ces pays (43). En France 250 cas étaient dénombrés en 1992 ; le syndrome de RETT représenterait 15 à 20% de l'ensemble des encéphalopathies progressives chez l'enfant (1).

Il est décrit avec une répartition ubiquitaire à travers le monde, toutes les ethnies sont touchées.

Son coût humain et de santé publique est donc lourd et ne peut être négligé.

## **1.2. Clinique**

### **1.2.1. Les quatres stades du syndrome de RETT**

Ils ont été décrits par HAGBERG en 1986.

Les filles atteintes ont un développement initial normal. La préhension volontaire est acquise, et même une préhension fine avec la pince pouce-index. Cependant, les parents qui ont un deuxième enfant disent souvent que la fillette atteinte était "plus calme", "moins active" avec éventuellement un léger retard pour les acquisitions motrices (2).

*stade de stagnation*

Il survient entre 6 et 18 mois et sa durée est de quelques mois. Il est caractérisé par :

- une stagnation du développement et des acquisitions
- un ralentissement de la vitesse de croissance du périmètre crânien
- une perte d'intérêt pour les activités de jeu
- une hypotonie

*stade de régression rapide*

Il survient entre 1 et 3 ans et sa durée est de quelques semaines à quelques mois. Il est caractérisé par :

- une régression importante du développement avec irritabilité
- une perte de l'usage volontaire des mains
- des crises d'ordre épileptique
- des stéréotypies manuelles : torsion, accrochage, applaudissement, mise à la bouche des mains
- des manifestations autistiques
- une insomnie
- des comportements auto-agressifs (mâchonnement des doigts ...)

*stade de stabilisation apparente*

Il survient entre 2 et 10 ans et sa durée est de quelques mois à quelques années. Il est caractérisé par :

- un retard mental profond
- une amélioration des traits autistiques
- des crises épileptiques
- des stéréotypies manuelles typiques permanentes
- une ataxie et une apraxie prononcées
- une spasticité
- une hyperventilation avec aérophagie, suspension de la respiration (apnée durant la période de veille)
- une scoliose précoce
- un bruxisme

*stade de détérioration motrice tardive*

Il survient après l'âge de 10 ans et s'étend sur des années. Il est caractérisé par :

- une para ou tétraparésie spasmodique
- une scoliose progressive avec fonte musculaire et rigidité
- une baisse de la mobilité (maintien en fauteuil roulant)

- un retard de croissance staturo-pondérale
- une amélioration du contact par le regard
- un regard fixe "impénétrable"
- une absence manifeste de capacités de compréhension et d'expression verbales
- des troubles trophiques des pieds
- une baisse de la fréquence des crises épileptiques

Les formes prolongées chez l'adulte sont encore peu connues, l'espérance de vie paraît subnormale mais cette survie se réalise souvent dans un état de détérioration neuropsychique gravissime chez un sujet alité, rétracté, sans aucune autonomie. La sévérité de l'atteinte neurologique est cependant très variable. Certains adultes ayant dépassé la trentaine sont encore autonomes alors que certains enfants deviennent grabataires après 10 ans. Les décès pendant l'enfance ou l'adolescence sont généralement dus aux déficiences nutritionnelles ou aux complications des troubles respiratoires (37).

Cette classification en quatre stades ne correspond pas toujours à la réalité : la perte des acquisitions et le comportement autistique de la phase de régression rapide peuvent n'être que partiels, la date d'apparition des manifestations convulsives est très variable, le degré de détérioration mentale est variable tout en restant, en règle, important (4).

### 1.2.2. critères diagnostiques

Des critères d'inclusion, appuyés par des critères d'exclusion ont été définis lors de la seconde conférence internationale sur le syndrome de RETT à Vienne en 1984, modifiés ensuite par le "RETT Syndrome Diagnostic Criteria World Group" en 1988. Ils sont certes arbitraires mais représentent les caractéristiques de la grande majorité des cas diagnostiqués. Le diagnostic ne peut être retenu qu'en l'application stricte des critères, ce qui permet la constitution d'une population relativement homogène utilisable pour la recherche . Des formes atypiques ou frustes existent ; le sexe des enfants atteints n'est plus retenu comme critère d'inclusion mais tous les cas rapportés chez des garçons ont un profil évolutif différent et présentent plusieurs atypies (1).

<i>critères nécessaires</i>
-----------------------------

- période pré et périnatale apparemment normale
- développement psychomoteur apparemment normal jusqu'à l'âge de 6 mois
- périmètre crânien normal à la naissance
- ralentissement de la croissance céphalique entre 6 mois et 4 ans : 2 écarts types ou plus en dessous de la moyenne
- perte de l'utilisation volontaire des mains entre 6 et 30 mois , associée à des troubles de la communication et à un retrait social
- absence de développement du langage, ou développement d'un langage très rudimentaire, associé à un retard psychomoteur sévère.
- stéréotypies manuelles de torsion / pression, battement / tapotement, frottement / "mouvements de lavage". Ces automatismes apparaissent après la perte des acquisitions antérieures ; bien que non spécifiques du syndrome, ils sont assez caractéristiques et sont un des éléments indispensables pour retenir le diagnostic. Il s'agit de stéréotypies associant la bouche et les mains, avec des tapotements sur les dents ou la langue sortie de la bouche. La succion ou le léchage des mains sont responsables de lésions cutanées. Un autre type de stéréotypies concerne uniquement les mains qui restent jointes sur la ligne médiane du corps, devant la poitrine, avec des mouvements de claquements, frottements des mains ou torsion des doigts. Il peut exister également des



stéréotypies se limitant à une flexion / extension rapide des doigts sur la paume des mains qui sont maintenues sur les côtés de part et d'autre du corps (1).

- apparition d'une apraxie de la marche et d'une apraxie / ataxie du tronc entre 1 et 4 ans. Il s'agit d'un trouble de la coordination assez particulier, décrit parfois comme un "tremblement du tronc" ou comme une "ataxie avec secousses" (1).
- diagnostic non affirmé jusqu'à 2 à 5 ans d'âge. L'évolutivité dans le temps des signes neurologiques et du comportement est un élément primordial.

*critères de soutien (en faveur du diagnostic)*

- dysfonctionnement respiratoire

- épisodes d'apnée pendant la veille, hyperventilation intermittente

- épisodes de blocage de la respiration, expulsion forcée d'air ou de salive

Pendant le sommeil le rythme respiratoire est régulier, la saturation en oxygène normale.

Les enregistrements polygraphiques de veille montrent une alternance de périodes de désorganisation du rythme avec pauses respiratoires et désaturation en oxygène, suivies d'accès d'hyperventilation. Ces accès ne sont pas simplement un effet secondaire mais témoignent probablement d'une stimulation excessive des centres respiratoires au niveau du tronc cérébral (19) ; ils sont aggravés en cas de stress ou d'émotion (2).

- anomalies électro-encéphalographiques

- crises convulsives

Elles concernent 70 à 80 % des patientes, surviennent en général entre 3 et 5 ans et sont facilement contrôlables par les anticonvulsivants. Les anomalies de l'E.E.G. sont presque constantes même en l'absence de crise ; l'évolution des tracés avec l'âge est assez stéréotypée et l'E.E.G. est le seul examen complémentaire caractéristiquement pathologique dans ce syndrome. Les crises sont le plus souvent généralisées, convulsivantes ou non : toniques, myocloniques ou atoniques.

- spasticité, souvent associée à une atrophie musculaire et à une dystonie

- troubles vasomoteurs

- scoliose (60 à 80 %) : l'incidence croît avec l'âge, elle se produit généralement pendant la deuxième décennie (4) mais peut se développer dès 6 ans (47) .

- retard de croissance : une décélération de la croissance pendant la petite enfance peut être un indice précoce (16) .

- pieds hypotrophiques : flexion plantaire et hypotrophie des pieds sont retrouvées chez 89% des patientes par Witt Engerstrom (51) .

<i>critères d'exclusion</i>
-----------------------------

- retard de croissance intra-utérin
- viscéromégalie ou signes cliniques d'une maladie de surcharge
- rétinopathie ou atrophie optique
- microcéphalie congénitale
- signes en faveur de lésions cérébrales acquises en période périnatale
- signes en faveur d'une maladie métabolique identifiable ou d'une maladie neurologique progressive
- maladie neurologique acquise suite à une infection ou à un traumatisme crânien sévère

### 1.2.3. formes cliniques

→ *formes frustrées* : l'existence de formes frustrées ou incomplètes paraît démontrée : certains signes sont inconstants ou tardifs comme la microcéphalie, l'épilepsie ou les signes pyramidaux . Chez certains enfants les praxies manuelles sont plus ou moins conservées en particulier lors de situations attirantes et non imposées (10) . Il est des cas où les stéréotypies manuelles restent discrètes, d'autres où l'atteinte intellectuelle et les troubles relationnels sont moins marqués (44,53).

Dans certains cas, c'est à l'adolescence ou à l'âge adulte que peuvent apparaître et se préciser les manifestations du syndrome de RETT (4).

→ *formes familiales* : quelques cas familiaux ont été rapportés : demi-soeurs, jumelles monozygotes (32) et un cas mère-fille, ils sont exceptionnels.

→ *formes atypiques* : le développement psychomoteur au cours des 6 premiers mois est anormal, la microcéphalie est congénitale ou la maladie est annoncée par des spasmes infantiles avec des stéréotypies manuelles transitoires (23).

→ *formes masculines* : quelques cas isolés sont rapportés dans la littérature (8) mais ils ne correspondent pas à une forme "classique" indiscutable (13).

### 1.3. Examens complémentaires

#### 1.3.1. Examens biologiques

Les dosages sanguins, urinaires ou du liquide céphalo-rachidien (L.C.R.) ne donnent rien.

- l'alcalose hypocapnique et l'hypoxémie résulteraient de l'hyperventilation (45);
  - l'hyperammoniémie (RETT) n'est pas confirmée, pas plus que l'hyperlactacidémie et l'hyperpyruvicémie à l'origine de la diète cétogène prescrite par certains auteurs (HAAS) (43);
  - la chromatographie des acides aminés sanguins et urinaires est normale;
  - les dosages des divers neurotransmetteurs centraux étudiés, du G.A.B.A. et d'un certain nombre d'acides aminés et composants apparentés dans le L.C.R. ont donné des résultats normaux (24,38);
- Il y aurait une augmentation du taux d'endorphines (5 études) mais elle est retrouvée dans de nombreuses maladies neurologiques, de plus il existe un recouvrement des distributions des titres entre population saine et pathologique (28,48).

Des études récentes ont identifié des anomalies subtiles de la fonction thyroïdienne et de la tolérance au glucose qui restent à confirmer et à exploiter (6).

### 1.3.2. Examens cytogénétiques - caryotype

Le caryotype est le type féminin 46XX.

L'essentiel des recherches génétiques a été orienté vers le chromosome X, d'autant qu'une étude sur 30 cas montre une inactivation préférentielle partielle de l'X paternel.

Les microdélétions et translocations sont exceptionnelles. Des recherches de fragilité de l'X sont faites, par analogie avec le syndrome de l'X fragile (forme d'autisme ne touchant que les garçons) mais aucun site fragile n'a été confirmé dans l'ensemble des cas étudiés (9,20).

Les biopsies de peau, de conjonctive ou de muscles n'ont retrouvé aucune anomalie caractéristique .

Les biopsies cérébrales et autopsies confirment la réduction volumétrique et pondérale de l'encéphale (13 à 33%). Quelques études montreraient une involution des structures de la moelle, des ganglions de la base et peut-être du cervelet. La réduction de la pigmentation du locus niger évoque une anomalie de la voie dopaminergique à laquelle s'associeraient des anomalies du système cholinergique. Mais les résultats des différentes études sur les métabolites de la dopamine, la sérotonine ou la noradrénaline sont plutôt contradictoires (29,49).

L'hypothèse selon laquelle, il s'agirait d'une maladie métabolique reste probable ; les études de cytogénétiques et de biologie moléculaire ont actuellement la priorité en l'absence d'anomalies biochimiques (34).

### 1.3.3. Examens neurophysiologiques

L'électromyogramme présente des signes discrets de dénervation (AICARDI)

Les vitesses de conduction nerveuse sont normales

Sur l'électroencéphalogramme ( E.E.G. ), il n'y a pas d'anomalie pathognomonique mais il est rarement normal (17,18).

On observe un rythme de base lent et monotone dès 18 mois ; puis de 3 à 8 ans des ondes lentes intermittentes et rythmiques entrecoupent par bouffées le tracé. Des décharges paroxystiques à type de pointes-ondes ou de foyer de pointes sont nombreuses pendant le sommeil mais rares pendant la veille. L'activité de fond se ralentit, son amplitude diminue avec l'âge.

La surveillance E.E.G. au rythme d'environ un tracé par an peut être utile. Il est d'ailleurs préférable de réaliser des enregistrements polygraphiques permettant de surveiller le rythme respiratoire, les pauses peuvent en effet être suffisamment longues pour provoquer des pertes de connaissance (2).

On ne décèle pas d'anomalies spécifiques sur l'électrorétinogramme, les potentiels évoqués visuels sont normaux , les potentiels évoqués somesthésiques et auditifs sont perturbés de façon inconstante (7,54).

### 1.3.4. Examens neuroradiologiques

Les anomalies retrouvées ne sont pas spécifiques : atrophie corticale ou légère dilatation ventriculaire ; la densité de la substance blanche est normale .Il y aurait une atrophie cérébelleuse progressive augmentant avec l'âge (26) .

L'examen cérébral par gammagraphie à émission de positons (27) paraît constituer un moyen d'investigation en matière de diagnostic précoce ; il a montré une hypoactivité très marquée, intéressant de façon symétrique les lobes pariétaux et occipitaux des hémisphères cérébraux et le cervelet, avec au contraire une hyperactivité au niveau des noyaux gris centraux.

Malgré l'absence de constatations neuropathologiques spécifiques, la base physiopathologique pouvant expliquer les symptômes moteurs très particuliers du syndrome de RETT (troubles du tonus musculaire, des attitudes et de la locomotion, stéréotypies) et leur apparition en fonction de l'âge, est certainement la déficience des systèmes noradrénergique, sérotoninergique et dopaminergique (30), elle même peut-être secondaire aux troubles respiratoires (33).



## 2 DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Les hésitations diagnostiques changent en fonction du stade où est vu l'enfant mais en pratique la discussion tourne autour de deux diagnostics majeurs : les encéphalopathies évolutives et l'autisme.

Le tableau qui suit regroupe les différents diagnostics qui peuvent être évoqués à chaque stade clinique (7).

Stades	Caractéristiques cliniques	Diagnostics différentiels
<b>phase de stagnation 6 - 18 mois</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>* stagnation des performances psychomotrices</li> <li>* désintérêt pour le jeu</li> <li>* hypotonie</li> <li>* ralentissement de la vitesse de croissance du périmètre crânien</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>* hypotonie congénitale bénigne</li> <li>* syndrome de Willi-Prader</li> <li>* infirmité motrice cérébrale infantile</li> </ul>
<b>phase de dégradation rapide 1-3ans</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>* régression rapide et importante des performances</li> <li>* perte des manipulations</li> <li>* stéréotypies manuelles</li> <li>* épilepsie</li> <li>* perte du langage</li> <li>* manifestations autistiques</li> <li>* insomnie</li> <li>* autoagressions</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>* autisme ou psychose infantile</li> <li>* trouble de l'audition ou de la vision</li> <li>* maladies neurométaboliques               <ul style="list-style-type: none"> <li>- déficit en Ornithine Carbamyl Transférase</li> <li>- phénylcétonurie</li> <li>- céroidolipofuscinose</li> </ul> </li> <li>* sclérose tubéreuse de Bourneville</li> <li>* encéphalopathies épileptiques               <ul style="list-style-type: none"> <li>- encéphalite</li> <li>- syndrome de West</li> </ul> </li> </ul>
<b>phase intermédiaire 2 - 10 ans</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>* retard mental profond</li> <li>* épilepsie</li> <li>* stéréotypies manuelles</li> <li>* hyperpnée - apnées</li> <li>* scoliose</li> <li>* bruxisme</li> <li>* amélioration des signes d'autisme</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>* dégénérescences spinocérébelleuses</li> <li>* leucodystrophie et maladies de surcharge</li> <li>* dystrophie neuroaxonale</li> <li>* syndrome de Lennox - Gastaut</li> <li>* syndrome d'Angelman</li> <li>* paralysie spastique avec ataxie d'origine centrale</li> </ul>
<b>phase de détérioration tardive après 10 ans</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>* signes de dysfonctionnement des motoneurones spinaux</li> <li>* scoliose, amyotrophie, hypertonie</li> <li>* perte de l'autonomie motrice</li> <li>* absence de langage</li> <li>* atténuation des signes épileptiques</li> </ul>	toutes les affections dégénératives du système nerveux

## **2.1. les encéphalopathies évolutives**

Elles recouvrent de multiples diagnostics qui seront généralement écartés par les données de l'examen clinique et de l'anamnèse. Elles peuvent pour la plupart être éliminées par des examens complémentaires simples orientés.

Les maladies génétiques liées aux troubles du métabolisme des acides aminés, des glucides, des sphingolipides (gangliosidoses, leucodystrophies) ou des acides gras (ceroïdolipofuscinose, Refsum) sont déterminées par un déficit métabolique précis et détectable.

Un bilan ophtalmologique décèlera une rétinite pigmentaire.

Certaines encéphalopathies convulsivantes = syndrome de West, syndrome de Lennox-Gastaut, peuvent parfois poser un problème diagnostique plus délicat.

## **2.2. l'Autisme**

C'est le diagnostic qui est porté en première intention lorsque l'enfant est vu au stade de début autour de 1 an. A ce moment les signes neurologiques objectifs sont encore minimes et les traits autistiques dominant : troubles de la communication, absence de langage, activité pauvre et stéréotypée. Près de 80% des cas classiques de syndrome de RETT ont d'abord été suspectés de souffrir d'autisme (13) .

Quelques détails pourraient faire évoquer un syndrome de RETT : le sexe féminin, la perte de l'usage des mains, la marche dandinante et mal assurée, les périodes d'hyperpnée (43).

OLLSON et RETT (31) insistent sur la nécessité d'étudier avec beaucoup de rigueur et de précision les comportements social et manuel des jeunes enfants. Leurs travaux montrent que les capacités d'échanges sociaux des fillettes syndrome de RETT se démarquent nettement de celles des autistes qui ne regardent les gens et les objets que de manière fugace, rejettent le contact avec les personnes, alors que les fillettes syndrome de RETT semblent apprécier particulièrement les contacts sociaux, recherchent le contact par le regard et ne refusent pas les contacts corporels ou les marques d'affection.

Les autistes manipulent les objets de manière inappropriée mais avec une bonne adresse, les difficultés de comportement manuel du syndrome de RETT ressemblent davantage à celles des sujets apraxiques (36).

Après quelques années, la différence devient nette :

- le comportement autistique s'améliore, il n'y a pas de stéréotypies à type de tournoiement sur l'axe ou d'agitation des bras comme des battements d'aile.
- les troubles neurologiques dominant avec la microcéphalie, l'ataxie du tronc et des membres inférieurs et la gravité de l'épilepsie.

Le bruxisme et les troubles respiratoires font en principe défaut dans l'autisme.

### 3 L'INTERET D'UN DIAGNOSTIC

Un diagnostic précoce permet évidemment une prise en charge adaptée de l'enfant et de sa famille mais il convient également de faire ce diagnostic a posteriori chez des filles qui ont été considérées pendant des années comme psychotiques ou I.M.C (52).

Il pourra orienter l'équipe soignante par sa connaissance du syndrome, de ses particularités évolutives et des expériences d'autres professionnels de façon à prévenir ou retarder l'apparition de certains troubles.

Il est primordial pour la Recherche de recenser le plus grand nombre de patients pour découvrir une étiologie et un traitement spécifique.

Les généticiens insistent sur l'intérêt d'un arbre généalogique le plus complet possible pour recenser sans exception les rares cas familiaux afin de poursuivre l'étude du génome (cartographie de l'X).

Des études biochimiques sur les anomalies des systèmes dopaminergiques et cholinergiques, causes ou conséquences de la maladie, sont en cours.

Parallèlement à ces recherches, des études cliniques sont nécessaires en ce qui concerne l'épilepsie et les caractéristiques évolutives du syndrome pyramidal et extrapyramidal. La recherche sur la scoliose concerne la caractérisation tridimensionnelle des courbures et leur évolutivité, le retentissement et le risque anesthésique des scolioses, la spécificité des corrections instrumentales à développer.

Les capacités de désignation par le regard doivent également être évaluées.

Enfin la sémiologie clinique à l'âge adulte est encore mal définie du fait de l'individualisation récente du syndrome.

La mise en évidence du Syndrome de RETT chez un enfant peut permettre à la famille de se sentir sécurisée dans une certaine mesure par le fait d'un diagnostic, certes redoutable, mais approprié.

La reconnaissance de ce diagnostic, prépare les parents aux phases suivantes, évitant qu'ils se découragent lorsque la détérioration progressive classique s'installe malgré leurs efforts continus, écartant alors d'autres hypothèses culpabilisantes (incompétence de la famille, dépression de la mère...). Elle dispense l'enfant des examens complémentaires agressifs et répétés dont on sait qu'ils n'apportent rien. Elle autorise un traitement immédiat et approprié de certaines manifestations du syndrome (épilepsie) dès leurs premiers signes (35).

Elle facilite le conseil génétique car il n'y a pas de récurrence habituelle, mais les rares cas familiaux doivent aussi être pris en considération, en l'absence de possibilité de diagnostic prénatal.

La brutalité d'un diagnostic aussi péjoratif ne doit pas conduire à une démission des parents et il convient d'être prudent pour conserver une motivation thérapeutique dynamique.

## **4 PRISE EN CHARGE**

Cette prise en charge nécessairement multidisciplinaire, doit reposer sur un projet global adapté à chaque patient.

Ce projet suppose une évaluation préalable des capacités de l'enfant : potentialités et difficultés. Il devra être réévalué en fonction des phases de la maladie et respecter les désirs et les possibilités d'investissement des parents.

Nous allons voir quels sont les objectifs de la thérapie puis quels moyens peuvent être utilisés.

### **4.1. Objectifs**

Nous discernons la prise en charge du handicap puis la prise en charge éducative bien que celles-ci soient interdépendantes et doivent être menées conjointement.

#### **4.1.1. Prise en charge du handicap**

Il y a là un objectif de santé globale : limiter les répercussions de la maladie de façon à assurer le meilleur bien-être possible.

C'est une prise en charge lourde, qui doit être régulière.

Pour des raisons physiologiques, psychologiques et sociales évidentes, la motricité est importante ; il convient donc de conserver la plus grande mobilité possible et des positions correctes des articulations.

L'ataxie est généralement l'une des premières manifestations motrices des fillettes. De la perte du sens de l'équilibre peut découler un enraidissement de certaines articulations qui vient limiter leurs capacités d'évoluer d'une position à une autre.

On entretiendra et facilitera la station debout et la marche, ce qui, de plus, retardera les déformations comme la scoliose.

La spasticité se développe habituellement tardivement.

Elle peut toucher les quatre membres mais aussi le thorax, favorisant ainsi l'éclosion de problèmes bronchopulmonaires répétitifs ou de déformations du rachis. Elle peut gêner considérablement la mastication des aliments.

Il faut améliorer l'état digestif et nutritionnel.

La malnutrition peut résulter à la fois de l'impossibilité de se nourrir seul et des difficultés de masticage et de brassage gastrique des aliments (15). On essaiera d'optimiser la qualité énergétique des ingestats.

On contrôlera la constipation, et on veillera aux problèmes buccaux et dentaires.

L'épilepsie doit être maîtrisée.

Le sommeil ne sera pas négligé, de même que les difficultés de comportement telles que les périodes d'irritabilité.

Il semble que des anomalies importantes de la réfraction de l'oeil soient fréquentes, des verres correcteurs seront alors très bénéfiques (41).

Ce projet de soins apporte le confort nécessaire pour aborder un projet éducatif et social.

#### 4.1.2. Prise en charge éducative

Il s'agit d'établir une communication simple entre l'enfant et son entourage, de susciter et encourager un désir d'activités et d'échanges, d'obtenir une autonomie même partielle.

Une communication sans parole est possible à différents degrés et est importante pour l'enfant et ses parents mais aussi pour les thérapeutes.

Elle sera facilitée par des relations affectueuses dans un environnement calme. Le contact par le regard, souvent très recherché par les filles RETT, doit être soutenu et encouragé par une réassurance par la parole et le contact corporel. La curiosité doit être stimulée. Ainsi l'on permettra une expression émotionnelle et des choix.

La communication peut donc se faire par le regard, les mimiques mais aussi en renforçant l'usage des mains.

Le mouvement volontaire des mains est empêché par les stéréotypies et l'akinésie. Quand le mouvement apparaît, il est maladroit et mal coordonné, mais il est possible, dans un climat de détente et lorsque la motivation est suffisante. Les stéréotypies surviennent par bouffées entrecoupées de brèves périodes où une communication peut s'établir. On peut aider les fillettes en maintenant leurs mains lors d'activités manuelles utiles mais il est préférable de ne pas empêcher les stéréotypies parce que cela peut induire une frustration du désir d'activités, une accentuation de l'anxiété, une aggravation des troubles respiratoires (1).

L'autonomie dépend aussi de cet usage des mains. L'indépendance alimentaire passe par l'apprentissage de l'usage d'objets communs.

L'éveil moteur, sensoriel et cognitif est la finalité de cette prise en charge.



## **4.2 Moyens**

Toutes les formes de thérapie peuvent être utiles si l'on évite le morcellement (un peu de kinésithérapie, un peu d'orthophonie...) et si elles s'inscrivent dans un projet harmonieux, cohérent, où les apports de chacune sont repris par les autres éducateurs.

Sans en détailler tous les aspects, nous en ferons une revue en essayant de montrer la spécificité de chacune.

### **4.2.1 Chimiothérapie**

#### **→ essais thérapeutiques**

Les résultats des premiers examens complémentaires ont amené les médecins vers des expériences thérapeutiques

- HANS (1995) ayant constaté un taux élevé d'acide pyruvique sanguin chez des patientes qui présentaient un retard pondéral important malgré un apport calorique correct, les a soumises à un régime cétogène riche en graisses et pauvre en sucres. Il a obtenu un contrôle des crises épileptiques (qui résistaient au traitement classique) et une prise de poids.

- Devant la découverte d'une élévation importante des bêta endorphines du liquide céphalo-rachidien, MYER (1988) a utilisé un antagoniste des opiacés endogènes (naltrexone) et a observé une atténuation des crises comitiales et des apnées ainsi qu'une amélioration de la vigilance. ECHENNE a repris cette expérience qui semble donner des résultats encourageants.

- un agoniste dopaminergique (bromocriptine) a également permis une amélioration de la communication avec quelquefois disparition de l'hyperpnée et du bruxisme, réduction des

stéréotypies et amélioration des performances motrices, ces bénéfices diminuant à l'arrêt du traitement (ZAPPELLA, 1990).

- BURD (1988) rapporte l'intérêt de petites doses de neuroleptiques sur de courtes périodes pour diminuer les stéréotypies, et de la clonidine sur l'hyperactivité ; les stimulants pouvant intensifier les stéréotypies (5).

Ces essais ne sont pas généralisables mais ce sont des bases à de nouvelles recherches en fonction des résultats des études en cours.

#### → le traitement de l'épilepsie

L'évolution de l'épilepsie dans le syndrome de RETT est mal connue. Les crises peuvent être fréquentes en association ou pas avec les épisodes d'apnée.

Le contrôle en est parfois difficile.

Le traitement semble privilégier la carbamazépine (Tégréto), mais fait appel à toute la chimiothérapie anti-comitiale; l'acide valproïque (Dépakine) est bien toléré.

### **4.2.2 Orthopédie**

Les désordres orthopédiques du syndrome de RETT découlent de l'atteinte neurologique et ont un impact important : ils diminuent les capacités fonctionnelles des patientes, altèrent leur confort et interfèrent parfois avec le pronostic vital. Ils se modifient en fonction de l'évolution de la maladie. La prise en charge consistera donc à en modérer le retentissement mais aussi à prévenir et traiter le handicap (préserver les fonctions existantes puis pallier aux conséquences de leur disparition). Si l'évolutivité n'est pas connue pour un enfant donné, nous savons qu'à l'hypotonie du début succéderont les rétractions musculaires et qu'une atteinte scoliothique est hautement probable (40).

→ hypotonie-positions articulaires anormales-rétractions musculaires

L'orthopédiste visera à maintenir un niveau fonctionnel altéré par la faiblesse musculaire et à prévenir les rétractions. Celles-ci, associées à une instabilité des articulations entraînent des attitudes vicieuses articulaires qui tendent à se fixer.

Les problèmes se posent essentiellement aux membres inférieurs. Quand l'hypotonie gêne la verticalisation, celle-ci peut être démarrée dans un plâtre, sur un plan de verticalisation ou stabilisée par des orthèses, ces supports externes verrouillant les articulations.

Le déplacement peut être assisté par le recours à une flèche oblique ; la marche peut être préservée grâce à des orthèses ou un déambulateur ; elle nécessite la prévention ou la correction des déformations des pieds (tendance au pied équin par rétraction du tendon d'Achille) (46).



Pour les enfants qui ne marchent pas, un siège moulé permet une position assise, bassin et tronc équilibrés, hanches centrées ; poussettes, fauteuils roulants et chaises hautes doivent être adaptés. Les pieds sont positionnés à plat sur des repose-pied afin d'éviter la rétraction des triceps et les problèmes d'hyper-appui sur le bord externe, voire dorsal du pied.

Ces aides permettent à l'enfant d'agir au maximum et de s'ouvrir sur ce qui l'entoure sans mobiliser toute son énergie pour assurer sa position (11) .

Lorsque les rétractions s'installent, on peut posturer l'enfant avec des attelles de nuit (46); le recours au maintien en orthèse d'un alignement satisfaisant des articulations en charge est souvent nécessaire. Une intervention chirurgicale peut être indiquée lors de flexum de hanche ou de genou, d'équin du pied.

En cas de luxation de hanche récente (par rétraction en flexum ou adductum), l'opération peut encore se discuter (ténotomies-interventions osseuses sur le fémur et le bassin).

Ces appareillages complètent un conditionnement quotidien et une kinésithérapie régulière, qui, ensemble, sont largement efficaces au niveau des membres inférieurs ; sinon la chirurgie complète l'arsenal thérapeutique dont nous disposons (14).

Au niveau des membres supérieurs, il peut être utile d'empêcher les mouvements involontaires par des manchons souples ou des bandages ni rigides, ni fixes (avec une articulation mobile pivotante au niveau du coude par exemple) lors d'une activité précise (15,21,42).

### → scoliose

L'évolutivité des scoliozes du syndrome de RETT est à peu près certaine. Les traitements mis en oeuvre doivent donc au moins interrompre l'aggravation sinon réduire l'importance de la courbure. En effet la scoliose entrave l'utilisation des mains parce que les patientes utilisent leurs bras pour maintenir leur tronc érigé ; elle est responsable de douleurs par télescopage des côtes sur le bassin et enfin, elle altère le jeu normal de la cage thoracique avec un retentissement sur la fonction respiratoire et cardiaque .

L'efficacité du traitement par corset et kinésithérapie (sur l'évolution spontanée) n'est pas établie mais il permet un soutien du tronc bénéfique s'il peut être utilisé . Une évaluation de l'efficacité des corsets mis en place avant l'âge de 8 ans serait nécessaire .

Lorsque la scoliose est importante, il faut envisager un traitement chirurgical qui reste lourd car ces enfants doivent reprendre leur niveau fonctionnel préopératoire au plus vite ; de plus, l'os est de médiocre qualité et l'état respiratoire est quelquefois précaire. La chirurgie en un seul temps postérieur est celle habituellement réalisée. Tanguy a développé une technique de chirurgie de la colonne vertébrale par succession d'actes opératoires succincts sans anesthésie générale (46).

Nous avons vu les possibilités offertes par l'orthopédie mais nous rappelons qu'elles doivent être choisies en fonction de chaque enfant : le port d'un corset ne doit pas altérer une fonction respiratoire déjà déficiente, la mise en place d'attelles ne doit pas induire de troubles de comportement ; le cadre de vie interdit parfois l'usage d'un appareillage trop encombrant.

### **4.2.3 Kinésithérapie-hydrothérapie**

Nous avons effleuré, dans le paragraphe précédent, l'importance de la kinésithérapie. Elle permet d'améliorer le tonus, l'équilibre, la coordination. Elle fait travailler les transferts de position, l'acquisition ou le maintien de la marche.

La mobilisation passive, douce, régulière et complète de toutes les articulations prévient la spasticité.

L'eau facilite la mobilisation et la plupart des enfants aiment cet élément qui augmente la gamme de leurs activités.

La kinésithérapie peut aussi aider au transit digestif par massages.

### **4.2.4 Psychomotricité**

Elle vise à développer l'initiative et les capacités motrices.

Elle peut aider les fillettes à prendre conscience de leur corps et à l'utiliser pour s'exprimer.

Elle privilégiera la recherche de stabilité, la diversification des postures et le passage d'une posture à une autre. Elle travaillera la motricité segmentaire ainsi que la motricité fine et faciale.

### **4.2.5 Orthophonie**

Elle est liée à la psychomotricité puisque son action est autour de l'apprentissage de la communication verbale ou non verbale.

Elle travaillera d'abord le versant réceptif (car si l'on veut obtenir une réponse, il faut s'assurer que la demande verbale a été comprise) puis le versant expressif.

Les filles atteintes du syndrome de RETT ne parlent pas ou très peu et difficilement ; certaines peuvent utiliser quelques mots de façon appropriée. Souvent, il s'agit de mots acquis avant la régression. Toutes émettent des sons de façon plus ou moins riche.

Il faut encourager ces vocalisations (53).

#### **4.2.6 Musicothérapie**

Malgré leur incapacité évidente à interpréter beaucoup de leurs expériences, les filles se montrent très réceptives aux sons musicaux et capables de les discriminer

La musicothérapie semble améliorer les capacités relationnelles. Elle paraît utile pour capter leur attention et pour leur fournir un moyen réel de communiquer et de partager un plaisir (15).

Après quelques séances, on peut voir l'initiative passer du côté de l'enfant. Elle apporte au moins une cessation temporaire des stéréotypies (WESECKY, 50) et diminue les périodes d'agitation, d'irritabilité, d'anxiété.

Citons enfin rapidement :

- les thérapies comportementales ; elles peuvent, par exemple, réduire parfois les mouvements répétitifs lorsqu'ils produisent des blessures ou des lésions cutanées. Elles ont aussi été utilisées lors de troubles du sommeil (39) .

- l'ergothérapie

- les thérapeutiques d'échange et de développement. Dans ces séances sont proposées des activités perceptives et motrices simples sous forme de séquences, comportant des échanges avec le thérapeute en fonction du développement de chaque enfant (LELORD, 1990) (22).

## DEUXIEME PARTIE : OBSERVATION

Christelle est née le 20 Janvier 1971.

Son père est artisan peintre ; sa mère assure le secrétariat et la comptabilité de l'entreprise de son mari.

On ne retrouve pas d'antécédents familiaux. Une soeur née en 1978, est en bonne santé.

La grossesse a été normale : prise de 15 kg, pas de problème infectieux, pas de prise médicamenteuse, pas d'hypertension artérielle ni albuminurie.

On note une hémorragie banale à 5 mois et demi sans contraction.

L'accouchement se fait à terme, sans problème.

Il n'y a rien à signaler au cours de la période périnatale.

A la naissance, la taille est de 53 cm ; le poids, de 3 kg 700.

Le développement au cours de la première année est normal. Christelle tient assise à 7 mois; elle dit 3 mots à 12 mois (papa, maman, tata).

A 1 an, elle contracte une coqueluche d'apparence banale.

Christelle était alors vive, jouait, s'intéressait à son entourage. Elle marche à 15 mois, la démarche est un peu raide.

Pendant l'année 1972, les parents s'étonnent qu'elle ne progresse guère, et, fin 1972, ils constatent non seulement qu'elle n'a pas progressé mais aussi qu'elle a régressé : elle ne parle plus, ne joue plus, ne sourit plus, ne s'intéresse plus ; elle montre une nervosité croissante.

Elle a la rougeole à 2 ans.

Christelle à 18 mois



Durant 1973, Christelle ne fait pas de progrès, devient instable, pousse des grognements, n'a guère de vie de relation.

Un électroencéphalogramme fait en mai 1973, montre des bouffées de pointes ondes rythmiques, dégradées, généralisées mais assez peu persistantes.

Un médecin évoque une comitialité post-encéphalitique. Il prescrit 6 cg de gardéнал et 20 mg de Melleril par jour.

En Janvier 1974, elle a 3 crises convulsives hyperpyrétiques, le gardéнал est arrêté.

Différents médecins ont été consultés, dont le docteur S. qui conclut à "un choc psychologique avec la mère".

Le 24 mai 1974, Christelle est hospitalisée dans le service du Pr Debray-Ritzen (Hôpital des Enfants Malades à Paris) pour bilan d'une régression des acquisitions psychiques, elle a 3 ans et demi. L'examen clinique est normal, on ne note pas de dysmorphie mais un faciès particulier, hébété, ressemblant au faciès des encéphalopathes.

Les examens complémentaires pratiqués sont :

- bilan biologique normal en dehors d'une discrète hypogammaglobulinémie ;
- bilan ophtalmique normal ;



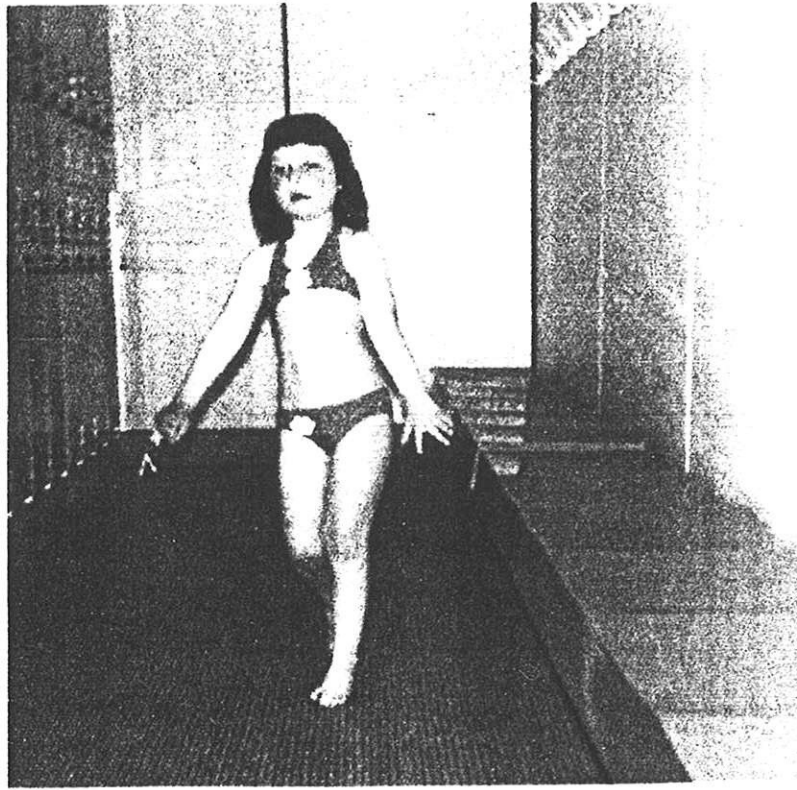
- radiographies du crâne normales ;
- audiogramme normal ;
- électroencéphalogramme : tracé médiocrement organisé dans la veille et le sommeil, sans anomalie comitiale ;
- chromatographie des acides aminés normale ;
- caryotype normal.

L'examen psychiatrique décrit : "Christelle tourne sans but dans la pièce, ne se préoccupe de personne, ne répond pas à son nom. Elle passe par des phases de contentement, de colère, de souffrance, semble-t-il sans aucun lien avec une stimulation quelconque. Elle n'a aucune vie de relation mais sourit au miroir, y pose son front, sourit à nouveau, puis se désintéresse. On note une instabilité motrice modérée avec absence de période d'immobilité complète, les variations de la mimique relayant éventuellement la locomotion, la gesticulation ou le balancement ; une absence de stéréotypies, un langage réduit aux grognements, aucune imitation n'est possible".

Le compte rendu d'hospitalisation conclut : "enfant de 3ans et demi dont les acquisitions psychiques ont régressé alors que la motricité est parfaitement normale, qui présente un syndrome autistique sans stéréotypie. Est-ce un autisme ou une encéphalopathie avec syndrome psychotique? Le bilan des encéphalopathies est négatif pour l'instant mais incomplet".

Christelle n'est pas admise en école maternelle, elle est suivie au centre médico psycho pédagogique de La Souterraine, 3 fois par semaine à partir de 4 ans.

Christelle à 5 ans



Les parents observent une régression continue jusqu'à 5-6 ans avec absence totale d'acquisition; Christelle se tient à 4 pattes, fait de nombreuses colères sans raison apparente et a des stéréotypies. Elle est suivie par un pédiatre à Limoges. Divers traitements psychostimulants sont essayés : Névrosthénine-Cétoglutaran-Cérébrol.

Puis, il y a une stabilisation sans acquisition. Elle est alors admise à 6 ans et demi à l'Institut Médico Educatif de Grancher, à Guéret, comme demi-pensionnaire.

Le psychologue de l'établissement relève "une attitude autiste".

Christelle bénéficie de kinésithérapie et de rééducation en piscine.

Les éducateurs relatent son goût pour les promenades, l'eau, le sable, la musique, et les câlins. Ils décrivent des crises de larmes, d'angoisse ou d'agressivité sans qu'il y ait toujours un facteur déclenchant évident. Ils constatent également une stéréotypie de léchage des mains, Christelle avait aussi tendance à mordre ses manches et quelquefois ses bras.

Sa scoliose est diagnostiquée à 8 ans, elle sera alors suivie par le docteur Moulies (Limoges) et portera un corset.

Elle intègre l'internat de l'I.M.E en 1981 (10 ans).

Elle participe aux transferts annuels et apprécie particulièrement les séjours en bord de mer.

Un scanner cérébral pratiqué à cette époque est normal.

Elle bénéficie d'un raccourcissement du fémur gauche en 1984, mais sa scoliose est très évolutive et elle subit une intervention en 1985 avec pose d'une tige de Harrington. Les suites

opératoires sont compliquées : une réanimation est nécessaire pour insuffisance respiratoire sur choc septique.

Un kératocône de l'oeil gauche, dû à une stéréotypie de frottement des paupières, est diagnostiqué cette même année.

En juin 1987, elle est vue pour des troubles du cycle menstruel ; l'échographie pelvienne retrouve des ovaires micropolykystiques fonctionnels ; elle est traitée par surgestone.

Christelle consulte le docteur B.Garreau, neurologue (Tours) le 3 novembre 1987.

A l'examen, Christelle est plus ou moins apathique, la motricité spontanée est très réduite. Il existe une hypertonie modérée sans diminution de la force musculaire, une légère dysmétrie et un léger élargissement du polygone de sustentation. Les réflexes ostéotendineux sont absents aux membres inférieurs et faibles aux membres supérieurs ; il n'existe pas de signe de Babinski. Les troubles de la coordination spatiale sont très modestes, les coordinations temporelles semblent plus perturbées. Il y a un retard global du développement des fonctions supérieures ; les fonctions de communication sont particulièrement perturbées. Le comportement émotif semble, en revanche, le plus satisfaisant.

Enfin, on note un pied creux bilatéral avec raccourcissement antéropostérieur et un varus équin modéré.

Les potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral sont présents mais de morphologie atypique et instables sans effet d'intensité.

Les potentiels évoqués auditifs corticaux sont présents, instables et peu structurés mais non variables ; il existe une bonne modulation avec l'intensité ; les réponses temporelles sont absentes aux faibles intensités.

L'électroencéphalogramme montre une activité lente de type delta au niveau des aires antérieures sans rythme alpha, avec quelques rares pointes.

Devant cette association pied creux, aréflexie, scoliose et syndrome comportemental, une maladie pontocérébelleuse est évoquée. Le docteur Garreau prescrit magnésium et vitamine B6 qui semblent entraîner une certaine amélioration du comportement : les parents la trouve plus éveillée

et plus vive. Christelle sera revue en consultation pendant plusieurs années, les contacts sont maintenant téléphoniques. Un traitement par Pondéral associé ensuite à Orap est poursuivi jusqu'à ce jour.

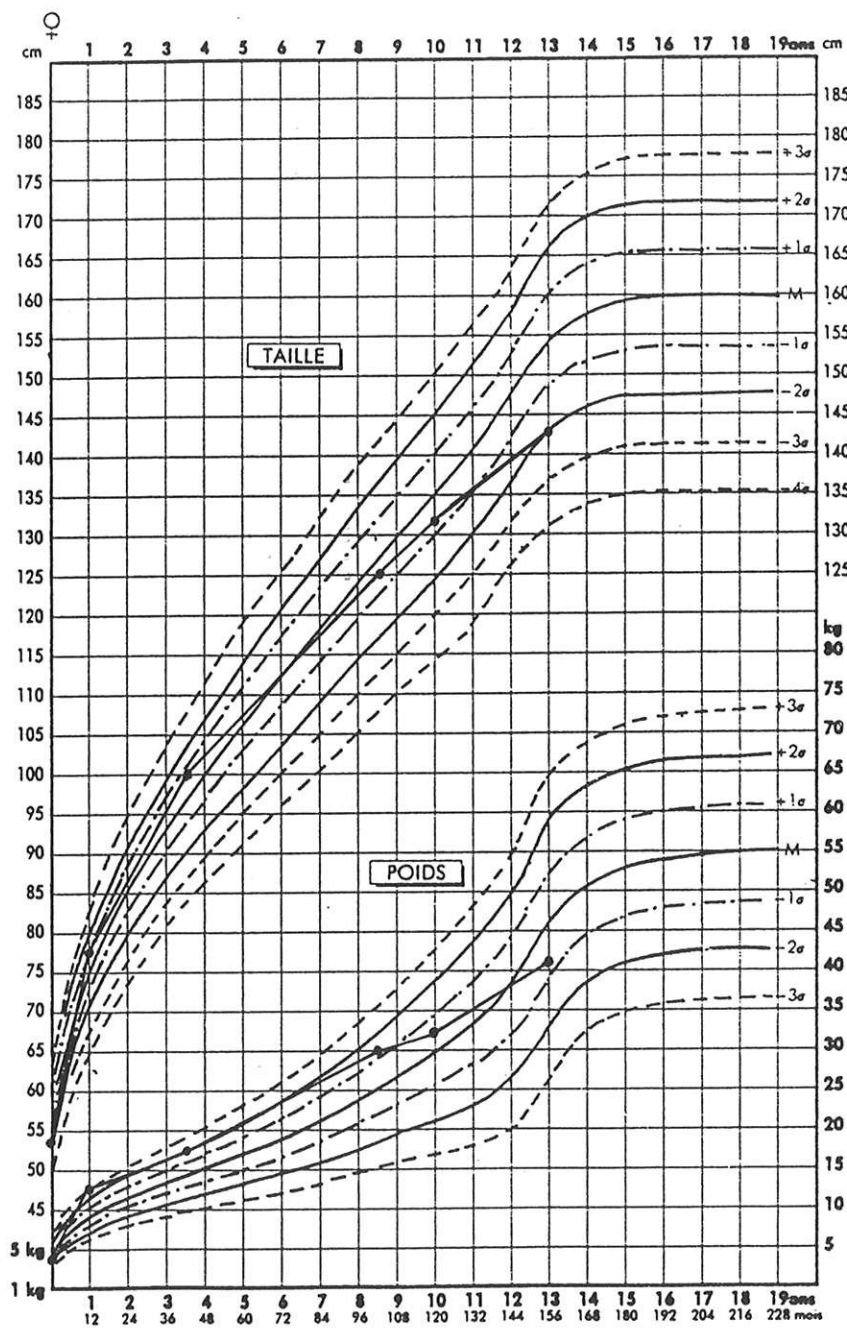
Christelle quitte l'I.M.E à 20 ans puis passe en maison d'accueil spécialisé.

Elle est actuellement prise en charge par un foyer de jour de l'A.D.A.P.E.I, proche du domicile de ses parents. Elle mange et boit seule, aide à s'habiller, marche sans aide. Lorsqu'elle veut quelque chose, elle regarde dans les yeux ou va vers l'objet. il y a peu d'émissions vocales. Elle comprend les situations et certaines consignes simples. Elle s'intéresse à son entourage, aux images ou photographies qu'elle peut regarder ou parfois toucher de façon adaptée. Elle souffre de bronchite chronique et d'un reflux gastrooesophagien.

Christelle à 20 ans



## Courbe staturopondérale



COMMENTAIRES
--------------

Christelle présente un retard profond du développement avec des signes neurologiques, dont le mode de début est secondaire et peut se situer dans la deuxième année. Il n'y a pas actuellement d'étiologie retrouvée.

Elle remplit les critères nécessaires au diagnostic du syndrome de RETT, excepté le ralentissement de la croissance céphalique entre 6 mois et 4 ans que nous n'avons pu objectiver par manque de mesures. Elle n'a aucun des critères d'exclusion. On relève des critères de soutien au diagnostic : anomalies électroencéphalographiques, scoliose évolutive, retard de croissance ; la maman décrit des épisodes brefs d'hyperventilation sans apnée.

## **TROISIEME PARTIE : ASSOCIATIONS DE PARENTS D'ENFANTS MALADES**

Les associations de parents d'enfants atteints d'une maladie au long cours, plus ou moins invalidante, se sont multipliées au cours des deux dernières décennies.

Nous verrons quels sont les facteurs de cette expansion, puis ce que ces associations peuvent apporter au patient, à sa famille et aux professionnels concernés ; enfin nous évoquerons les aléas du cumul de fonctions de ces parents.

### **1 ROLE POLITIQUE ET SOCIAL**

Une association est "un regroupement de personnes qui s'unissent en vue d'un but déterminé".

Si les personnes se regroupent en associations c'est parce qu'elles vont en retirer des bénéfices; il est donc intéressant de recenser tout ce que ce type d'association apporte à ses adhérents. On en dénombre plusieurs centaines, de plus en plus diversifiées et pointues. Avant d'évoquer les motivations d'une famille à devenir membre d'une telle association, il faut souligner le



développement marqué du monde associatif dans notre société et en particulier dans le domaine sanitaire et social.

Cette évolution est révélatrice des défaillances de la société à prendre en charge tous ceux qui présentent des difficultés d'intégration que ce soit pour des raisons médicales ou sociales. Et plus ces minorités sont petites, plus elles ont de mal à faire valoir leurs droits ; elles s'organisent donc en lobby pour aiguillonner les pouvoirs publics mais tendent à s'y substituer, l'Etat laissant ces bénévoles structurer et financer la prise en charge de ces individus. Par exemple, l'association L'Enfant à l'Hôpital s'est chargée, à l'aide de fonds privés, d'équiper en ordinateurs les écoles d'enfants hospitalisés ; les travaux d'aménagement et d'équipement de l'hôpital de jour pour enfants de Laval ont été financés par une association (seule forme juridique permettant de collecter des fonds privés), aucun crédit n'étant prévu pour ce type d'investissement .

Les associations de handicapés moteurs, dans l'entre-deux-guerres, puis de parents d'enfants déficients mentaux après la seconde guerre mondiale, ont joué un rôle essentiel dans la constitution de l'équipement spécialisé, dans les pratiques de prise en charge et dans la professionnalisation du champ du handicap, en France.

Le secteur associatif continue de tenir une place importante comme partenaire de l'Etat, dans l'élaboration des politiques sociales concernant les personnes handicapées (3). A la demande du Ministère des Affaires Sociales, associations et institutions ont été sollicitées en vue de l'élaboration et de la définition d'un schéma départemental des établissements et services prenant en charge des enfants et des adolescents présentant des déficiences intellectuelles ou inadaptés (Annexes XXIV).

Ainsi l' U.N.A.P.E.I. (l'Union Nationale des Associations de Parents d'Enfants Inadaptés) et l'A.P.A.J.H. (Association pour les Adultes et Jeunes Handicapés) gèrent à elles deux, près de 45 % de la capacité d'accueil en établissements spécialisés.

De même , la création de classes , pour autistes ou trisomiques , intégrées en école primaire a été impulsée par les associations familiales .



Voilà bien une première raison qui se dessine : la défense des intérêts de l'enfant et de sa famille, l'association est un groupe de pression politique.

Outre l'apport d'un cadre juridique, l'association est également beaucoup plus facilement médiatisable qu'un particulier ou une famille isolée. Or l'utilisation des supports de diffusion massive de l'information permet de ne pas oublier ces malades mais également de lutter contre l'isolement, l'indifférence voire l'intolérance ; elle aidera aussi à susciter et soutenir la Recherche médicale.

L'association offre une identité aux patients et facilite une reconnaissance sociale de leur maladie.

## **2 ROLE DE SOUTIEN MORAL**

Nous venons d'évoquer l'isolement de ces familles, le deuxième intérêt que l'on peut répertorier est certainement le soutien moral que l'association apporte aux parents.

Ce soutien passe par les informations sur les droits de l'enfant et de son entourage, (chacun sait combien est difficile le parcours administratif pour l'obtention d'un financement ou d'une allocation, ou le casse-tête qu'est le problème de la prise en charge d'un enfant lorsqu'il atteint l'âge de la majorité) mais aussi au travers d'échanges avec ceux qui vivent une situation similaire. La maladie grave est toujours synonyme d'isolement, de marginalisation du malade et des siens qui ne peuvent avoir une vie sociale "normale". La famille, en tant qu'entité, a besoin de se faire entendre. Elle a besoin d'exprimer sa colère, son inquiétude, sa douleur, ses difficultés. Les membres des associations insistent régulièrement sur l'importance des rencontres de parents, elles leur permettent de rompre le silence, de parler en toute confiance ; c'est une façon de s'épauler dans la souffrance, un lieu pour respirer, pour retrouver la force de vivre avec cette maladie. Elles développent un réseau de solidarité.

On sait que les supports sociaux aplanissent les difficultés de l'existence tels que le deuil ou la maladie, et de nombreuses études ont montré que la présence de supports sociaux a un impact positif sur le vécu d'une situation stressante.

Nous pouvons maintenant compter les associations parmi les sources de support, après l'époux, la famille, les amis et les voisins ou les organismes sociaux. Même si certaines sources de support sont plus pertinentes que d'autres, et si ce n'est pas tant la quantité que la qualité des supports qui a un effet sur le processus de stress, le recours à ces associations peut aider les familles à faire face à cet événement majeur de la vie qu'est la maladie d'un enfant, dans un contexte de relâchement du tissu social.

Ces associations, régies pour la plupart par la loi de 1901, peuvent éventuellement devenir tutélaires à la mort des parents.

### **3 L'ASSOCIATION ET LE MONDE MEDICAL**

#### **3.1 Information médicale**

Le 3ème intérêt se situe au niveau de l'information sur la maladie proprement dite. Une meilleure connaissance de l'affection va permettre au parent non seulement une assistance et une prise en charge de son enfant plus adéquates mais aussi de garder la maîtrise de cet enfant, et le droit de parole face à l'Etat et aux professionnels.

Les parents s'intéressent à la maladie d'autant plus s'il s'agit d'une affection chronique, incurable, létale à plus ou moins brève échéance. Ils sont à l'affût de toutes les techniques

nouvelles, fussent-elles marginales, d'où le conflit qui peut en découler avec les médecins aux références scientifiques parfois rigides ; de plus il leur est quelquefois difficile de se retrouver au centre de guerres d'écoles entre thérapeutes.

La plupart des associations ont ressenti le besoin de collaborer avec les médecins : biologistes, cliniciens, thérapeutes et surtout chercheurs.

Ces spécialistes sont source de données médicales justes et précises que l'association s'efforce de transmettre en termes simples, à la portée de tous. Mais les associations ne font pas appel uniquement à des médecins, il y a donc parfois divergence entre les communications médicales et les documents qu'elles proposent.

Enfin les milieux de recherche doivent prendre en compte les associations comme partenaires, d'une part parce qu'elles connaissent les questions qui se posent, issues des pratiques de terrain, du vécu du handicap au quotidien, d'autre part parce que la valorisation sociale de la Recherche suppose un transfert des connaissances qu'elle produit vers les personnes susceptibles d'en bénéficier. Les Associations consacrent une partie importante de leur budget à la Recherche.

Nous revenons donc au rôle de médiateur de l'association de parents.

### **3.2. Rôle de médiateur**

Nous avons vu que l'association était un intermédiaire entre les parents et les pouvoirs publics en abordant son rôle social.

Nous approchons maintenant sa fonction de négociation entre malades et spécialistes. Les associations sont les interlocuteurs du monde médical, représentant à la fois les intérêts des médecins auprès des familles, et les intérêts des patients auprès des médecins et des chercheurs.

### 3.3 Les associations de parents et le médecin généraliste

Le médecin généraliste a, entre autres, pour fonctions de donner à ses patients et leurs familles une information médicale claire et précise sur la maladie à laquelle ils sont confrontés, de les soutenir moralement, et de se faire l'interlocuteur des spécialistes consultés. Nous nous sommes donc demandé si l'association se substituait au médecin de famille comme elle se substitue à l'Etat, ou s'il s'agissait d'une collaboration fructueuse pour les parties concernées.

Le médecin généraliste a souvent une position difficile vis à vis des malades, des handicapés et de leurs proches. Il doit faire le lien entre le moment du diagnostic et celui des soins, l'enfant étant ensuite souvent pris en charge par une institution ou une équipe.

Le diagnostic est généralement fait lors d'une hospitalisation ou par un spécialiste vu en consultation, le généraliste prendra alors le relais. En donnant aux parents la possibilité de s'exprimer dans une atmosphère de compréhension il pourra exercer une action psychothérapique de soutien, les aidant à faire le deuil de l'enfant qu'ils avaient idéalisé. Il devra leur montrer que l'avenir n'est pas fermé, contribuer à élaborer un nouveau projet de vie.

Il doit aider à vivre la maladie et le handicap pour les parents et pour l'enfant lui même mais aussi quelquefois pour le cercle familial : fratrie, grands-parents et sera le mieux placé pour le faire puisqu'il est souvent également leur médecin traitant, ou a eu l'occasion de les rencontrer fortuitement.

Il y a parfois rejet de l'enfant, le médecin doit à ce moment là mettre à jour les possibilités de chacun, encourager la régularité des soins ; à l'inverse lorsque le(s) parent(s) se perd(ent) dans une fusion centrée sur l'enfant, le praticien pourra en repérer les premiers signes, mettre en garde les parents et les épauler dans la réorganisation de la vie familiale autour de l'enfant.

Il doit faire en sorte que la prise en charge soit adaptée, il en sera le coordinateur en étant l'interlocuteur des différents spécialistes intervenants et aura un rôle de médiateur entre les équipes

et entre la famille et les professionnels, évitant la multiplication des consultations et examens paracliniques inutiles. Il semble cependant qu'il y ait peu de contacts entre les établissements spécialisés et le médecin de famille.

Enfin il n'est pas à même de conseiller les parents sur le plan technique ou juridique, les associations paraissent la meilleure source d'information, les parents en deviennent alors les vecteurs puisque ce sont eux qui apporteront aux éducateurs les renseignements, d'autant plus s'il s'agit d'une maladie rare. Mais l'intrusion de ces parents qui entendent décider de la prise en charge de leur enfant n'est pas toujours bien vécue par le personnel des institutions.

#### 4. CONCLUSION

L'investissement des parents est important pour l'avenir d'un enfant, il est d'autant plus nécessaire mais complexe dans le cas d'un enfant malade.

Nous avons vu comment l'adhésion d'une famille à une association de parents, pouvait faciliter la prise en charge de cet enfant, cependant nous en avons approché quelques écueils. Un des dangers est que les parents s'intéressent plus à la maladie qu'au malade, soient plus disponibles pour les opérations de l'association que pour la relation affective au quotidien avec leur enfant, fuyant une réalité inacceptable.

On peut s'interroger aussi sur la nature des relations que l'institution peut entretenir avec des parents qui cumulent les fonctions, les rôles et les statuts de représentants des associations, de gestionnaires, et employeurs, voire de patients (dans le cas de thérapies systémiques, par exemple) (3). Les difficultés relationnelles sont fréquentes mais sont souvent dues à un manque de communication entre les parents et l'équipe éducative.

On peut également se demander quel espace, dans ce dispositif, est laissé aux parents pour être aidés, pour élaborer leur souffrance de parents d'enfant malade. Le pouvoir que les textes les autorisent à exercer sur les professionnels et sur leurs enfants n'oblitére-t-il pas toute possibilité de travail sur eux mêmes ?

## QUATRIEME PARTIE : L'A.F.S.R

**A.F.S.R.**

**Association Française du Syndrome de RETT**

**41 rue Roger Bodineau**

**37270 LANCAY**

**☎ : 47.48.05.62**

Nous allons présenter l'A.F.S.R : ses structures, ses objectifs puis ses moyens et ses réalisations. Nous verrons ainsi ce qu'elle propose aux parents et aux professionnels, ce qu'elle peut leur apporter de plus qu'une association de parents d'enfants handicapés, comment elle peut répondre aux attentes de ses adhérents et ce notamment au travers de l'expérience de la famille de Christelle.

### **1. STRUCTURES**

#### **1.1 création**

Des parents de filles atteintes du Syndrome de RETT avaient individuellement pris contact avec l'Association américaine, créée en 1984, mais ne se connaissaient pas ; c'est cette association qui leur permettra de se retrouver.

Ils se sont rencontrés afin de s'informer, partager leur expérience, fournir un soutien moral aux familles concernées, être des interlocuteurs des médecins et des thérapeutes, encourager la

Recherche et favoriser un diagnostic précoce afin que le cadre de vie de tout enfant porteur de ce syndrome, réponde le plus tôt possible à ses besoins.

De ces contacts est née l'A.F.S.R., régie par la loi de 1901 et déclarée au Journal Officiel du 17/02/1988.

Elle est ouverte à toute personne s'intéressant au Syndrome de RETT. (Annexe 1 )

Elle comptait 90 familles adhérentes début 1991, 230 en juin 1992, (sur 250, alors recensées).

### **1.2 le Conseil Médical et Scientifique (C.M.S)**

l'A.F.S.R. s'est adjoint un Conseil Médical et Scientifique composé de neuropédiatres, de pédopsychiatres et de généticiens.

Le C.M.S joue un rôle de conseiller vis à vis de l'association, d'interlocuteur vis à vis des organismes de tutelle et de recherche. Il recueille les actualités et, à même de les critiquer, conseille l'association lorsqu'elle est appelée à subventionner les travaux de recherche, en précisant le sérieux de ceux-ci.

Les informations circulent donc du C.M.S vers les familles et des familles vers le C.M.S.

Il se veut diversifié également dans son recrutement géographique pour réduire au maximum les influences d'écoles et pour mieux réaliser des centres de référence proches des familles.

Il y a aussi des conseillers médicaux à l'étranger.

Annexe 2 : les membres du Conseil Médical.



## 2. OBJECTIFS

L'A.F.S.R. s'est fixée les buts suivants :

- soutenir moralement les parents
- faciliter les échanges entre familles
- faire connaître cette maladie
- réunir un potentiel d'informations susceptible d'intéresser les équipes concernées
- promouvoir la recherche
- encourager le développement d'un accueil ou d'une prise en charge adaptés en soins et en éducation

Il lui faut donc se faire connaître car quand le diagnostic est évoqué les parents ne savent pas où et à qui s'adresser.

C'est pour eux une immense détresse et le début d'une longue épreuve quotidienne, l'Association peut répondre à leurs premières questions (peut-on guérir cette maladie ? Quel est le spécialiste à consulter ? Qui va s'occuper de la petite fille ? Comment trouver un centre d'accueil ?) puis pourra les épauler tout au long de leur parcours et à chaque nouvelle difficulté en fonction de l'évolution de leur enfant.

### **3. MOYENS ET REALISATIONS**

#### **3.1 organisation de rencontres locales de familles**

L'annonce du handicap de son enfant est toujours traumatisante mais le Syndrome de RETT étant méconnu, l'angoisse des parents est sans doute plus importante car s'y ajoute la peur de l'inconnu. Mieux que la lecture d'articles médicaux, la rencontre avec d'autres filles atteintes de ce syndrome, d'âges différents, permet aux parents de se préparer moralement et matériellement, d'évaluer l'évolution probable, de façon à offrir le meilleur soutien à l'enfant.

Ils bénéficient ainsi de l'expérience des autres parents, peuvent comparer les solutions adoptées par les uns et les autres, découvrir de nouvelles idées, des suggestions à apporter aux équipes soignantes ou éducatives. La répétition des contacts favorise la perception de possibilité de progrès et de réalisations communes, dévoilant les aspects positifs du développement de ces filles.

Les échanges entre frères et sœurs vivant une situation comparable peuvent également leur apporter réconfort.

#### **3.2 organisation annuelle de Journées d'Information**

Ces journées d'échanges et d'information font appel à des médecins et autres professionnels.

Les sujets traités par les médecins sont divers : aspects orthopédiques, soins dentaires et prévention, études neurobiologiques, sexualité ... ils expliquent les actions en cours, les difficultés rencontrées et les résultats obtenus.

Des ateliers font intervenir musicothérapeutes, kinésithérapeutes, psychomotriciens ... qui offrent des conseils pratiques aux parents, et permettent des contacts entre professionnels.

Il peut s'agir également d'interventions sur les possibilités d'accueil : I.M.E. (Institut Médico-Educatif), M.A.S. (Maison d'Accueil Spécialisé), famille d'accueil, avec témoignages.

### **3.3 service de documentation**

Les familles, médecins ou autres professionnels concernés, peuvent se procurer par le biais de l'association, des documents sur le Syndrome de RETT (Annexe 3) : articles médicaux, témoignages de parents, Rett info. Il y a une centralisation d'informations sur des équipements et des jouets accessibles aux handicapés : avis des professionnels sur le matériel, guide de poussettes et fauteuils.

Une bourse de prêt de matériel est organisée.

D'autre part il existe une permanence téléphonique à l'écoute des questions, souhaits et projets des membres de l'association.

### **3.4 Rett Info**

C'est un bulletin d'information périodique publié 3 ou 4 fois par an.

Au sommaire on retrouve plusieurs rubriques :

- \* le mot de la présidente
- \* la vie de l'association
- \* dossier
- \* liste des donateurs
- \* info pratiques
- \* témoignages
- \* à lire
- \* petites annonces
- \* lu pour vous

Ainsi on peut suivre les activités de l'association, les opérations prévues et leurs bilans.

Côté matériel, il y a les petites annonces et les idées de bricolage des uns et des autres (flèches, planche de verticalisation...).

On peut y lire des traductions d'articles médicaux et éducatifs d'auteurs anglophones, un exposé par un médecin de la participation à des colloques médicaux, le rapport d'un stage auquel des parents ont assisté...

Les infos-pratiques ce sont des adresses de gîtes ruraux ou de séjours accessibles aux handicapés, des aides techniques : comment faciliter le bain, comment remédier à la constipation, une sélection de jouets, une initiative en matière de transports..

Les professionnels témoignent aussi de leur expérience : approche psychomotrice, musicothérapie, kinésithérapie, accueil en école maternelle...

Une grande place est laissée aux informations juridiques par exemple :

- rôle des parents dans les établissements et services pour enfants et adolescents
- prestations légales et extra-légales, et aides ponctuelles
- protection des majeurs handicapés : rente survie, assurance sur la vie en faveur des handicapés
- centres pouvant accueillir temporairement des enfants handicapés
- l'intégration scolaire
- orientations de la politique de santé mentale

Ces données sont tirées de publications d'autres associations de parents (Associations des Paralysés de France, Union Nationale de Parents et Amis des personnes handicapées mentales), du Journal Officiel ...

### **3.5 médiatisation et financement**

Il s'agit de présenter l'A.F.S.R au plus grand nombre, de façon que les familles et professionnels concernés en connaissent l'existence ; d'autre part cette médiatisation permet le recueil de dons.

L'A.F.S.R. a réalisé des plaquettes de sensibilisation multipublic (Annexe 4) ; il y a eu également des communications auprès des radios, télévisions, journaux, revues médicales et revues internes aux grandes entreprises.

Plus de 10 000 courriers d'information ont été adressés à des médecins psychiatres et à des établissements spécialisés pour leur exposer la maladie, l'association et son action.

Diverses opérations sont organisées : journées sportives, spectacles, randonnées pédestres, soirées chorale. Des stands d'informations sont tenus lors de manifestations publiques.

Enfin a vu jour un ouvrage collectif avec le concours de spécialistes, fournissant la 1ère réponse à un certain nombre de questions concernant le diagnostic et la prise en charge (une enquête auprès des familles avait été réalisée, comportant un questionnaire sur les conditions d'accueil et de vie des filles). Il s'adresse aux parents d'enfants atteints, et aux médecins et autres professionnels de la santé (en effet ces derniers auraient tendance à baisser les bras à l'annonce du diagnostic car ils ne connaissent pas ou peu de cas de Syndrome de RETT). Il a été tiré 20 000 exemplaires dont 10 000 ont été diffusés par des visiteurs médicaux.

Aux dons et bénéfices de manifestations locales s'ajoutent des subventions ; des demandes ont été adressées aux villes, aux organismes et aux entreprises. L'A.F.S.R a eu une démarche assez

particulière en sollicitant des partenariats avec de grandes entreprises publiques et privées n'appartenant pas au domaine de la santé.

Les dépenses se répartissent ainsi :

- 70 % pour la Recherche pure et la Recherche méthodologique
- 15 % pour le service aux familles (Rett Info)
- 15 % pour les projets spéciaux (ex : livret)

### **3. 6 L'A.F.S.R. et les autres associations**

Des contacts et des échanges d'information se font entre les associations Syndrome de RETT sur le plan international ; en juillet 1993 on dénombrait 25 associations du Syndrome de RETT à travers le monde. Des congrès internationaux sont organisés où se rencontrent les spécialistes, mais aussi les responsables des associations de parents pour partager leur action.

L'I.R.S.A. (Association Internationale du Syndrome de RETT) parmi ses nombreuses activités tient à jour une base de données sur des cas de personnes souffrant de Syndrome de RETT.

Les enfants atteints du Syndrome de RETT obligent à mettre en oeuvre tous les moyens de soins et d'éducation dont nous pouvons disposer pour les enfants polyhandicapés, mais aussi pour certains aspects, de l'autisme infantile.

L'A.F.S.R. peut donc bénéficier des expériences et des informations des autres associations de parents d'enfants malades, citons par exemple :

- ARPEJE : Association pour la Recherche, pour l'Education et l'Insertion des Jeunes Epileptiques
- Itinéraires : dont la motivation est de créer et animer un réseau national et international de lieux d'accueil pour adultes psychotiques et polyhandicapés déficitaires inaptes au travail protégé
- A.P.A.J.H : Association pour Adultes et Jeunes Handicapés
- Iris Initiative : qui souhaite faciliter le maintien dans leur famille ou à proximité d'enfants lourdement handicapés, non scolarisables

L'A.F.S.R. participe aux journées organisées par ces associations.

23 associations concernées par les maladies génétiques se retrouvent deux fois par an par le biais de l'A.F.M. (Association Française contre les Myopathies). Elle cherchent à communiquer sur leurs maladies respectives de façon à permettre une prise de conscience du grand public.

### **3.7 recherche**

L'un des objectifs de l'A.F.S.R. est de promouvoir la recherche, elle sert d'intermédiaire entre les familles et les chercheurs et la coopération de l'association prend des formes très différentes.

Sur le plan épidémiologique, tout d'abord le recensement de tous les cas français a été débuté par l'A.F.S.R avant la création du Comité Médical et Scientifique, puis il fût rendu systématique par le Docteur ARZIMANOGLU.

En collaboration avec l'INSERM, 2 types de questionnaires ont été élaborés (un pour les familles et un pour les médecins). Ce recensement en dehors de son intérêt médical, permet une étude des besoins cliniques de ces enfants, qui orientera une partie des activités de l'association.

En collaboration avec l'association britannique du Syndrome de RETT, un orthopédiste a envoyé un questionnaire à tous les adhérents, en vue de déterminer l'âge d'apparition de la scoliose.

L'A.F.S.R. a fait appel aux parents pour rassembler des films familiaux ; le docteur BEAUGERIE PERROT proposait en effet d'analyser des séquences dans le but de connaître et comprendre les tous premiers signes du Syndrome de RETT. 9 films ont ainsi été sélectionnés, afin de voir s'il existe des arguments cliniques suffisants pour faire le diagnostic dès le début, où même avant la phase de stagnation ; ceci permettant alors une prise en charge précoce adaptée et orientée.

En 1993 l'A.F.S.R. a lancé une campagne de prélèvements pour répondre à la demande des chercheurs ; grâce à la banque de sang constituée, ceux-ci disposent alors immédiatement d'un matériel abondant. Plus de 100 familles ont répondu à l'appel, soit 397 personnes. Ces tubes sont stockés au Généthon (laboratoire de recherche génétique créé par l'A.F.M. : Association Française contre les Myopathies) et sont à la disposition des généticiens pour déterminer le défaut à la base de cette atteinte. Plusieurs équipes travaillent déjà sur ce matériel.

L'A.F.S.R. lance des appels d'offres pour des études génétiques, neurologiques ou d'essai thérapeutique. L'aide est apportée sous forme de crédit de fonctionnement ou de bourse doctorale ou post-doctorale ; elle est subventionnée par l'A.F.M., des fonds privés et le Ministère de la Santé.

Le Syndrome de RETT figure parmi les bénéficiaires de la stratégie d'attaque des maladies génétiques que l'A.F.M. a mise en place grâce au Téléthon.

#### **4. CHRISTELLE ET L'A.F.S.R.**

La maman de Christelle a suspecté ce diagnostic en lisant un article sur le syndrome de RETT , elle exprime un soulagement d'avoir enfin une réponse, comme d'autres parents (25) .

La famille de Christelle est adhérente de l'A.F.S.R. depuis 1989.



Rett Info est lu par les parents, la soeur de Christelle et ses grands-parents. Mme Q. s'intéresse en particulier aux témoignages et aux actualités médicales.

Elle a peu de demandes vis à vis de l'association, elle souhaite surtout des rencontres régionales avec d'autres familles pour plus de contacts. Ils ont lié une relation avec une famille d'un département voisin après une rencontre fortuite au C.H.U.

Ils ont assisté à une rencontre en 1991 ; participé à l'opération "tableaux" (opération de financement par vente aux enchères d'oeuvres), et à la campagne de prélèvements sanguins.

Mme Q. a remis des documents de l'A.F.S.R. au personnel de l'I.M.E. (Institut Médico Educatif) dans lequel Christelle était accueillie, elle en donne également à son médecin de famille et distribue des plaquettes de sensibilisation autour d'elle.

Elle est aussi adhérente de l'A.D.A.P.E.I. qui a, entre autres, pris en charge le problème de l'accueil de Christelle lorsqu'elle a eu 20 ans.

## **5. PARTICULARITES DE L'A.F.S.R.**

A la différence de maladies chroniques comme le diabète ou l'épilepsie, le Syndrome de RETT est inconnu du grand public.

Aux traumatismes dus à la régression de capacités acquises antérieurement par la petite fille, succède le choc d'un diagnostic obscur ne permettant aucun optimisme puisque l'évolution en est guère contrôlable, et le désarroi culpabilisant de ne savoir quoi faire. Le médecin généraliste n'est pas à même de fournir des explications car il est peu probable qu'il ait entendu parler de ce syndrome. Les parents seront déçus qu'un thérapeute ou un établissement de soins n'ait pas d'expérience du Syndrome de RETT. Pour un bon professionnel du polyhandicap cette connaissance n'est pas indispensable pour comprendre les problèmes de l'enfant et l'aider dans ses

difficultés, par contre elle peut permettre de gagner du temps, d'éviter de tâtonner pour mener à bien un projet éducatif et de soins.

De plus, il s'agit d'un diagnostic de handicap mental ce qui induit une blessure narcissique d'autant plus vive, à la différence d'autres maladies au long cours.

Par contre, ce diagnostic étant différé (par opposition à une trisomie annoncée à la naissance de l'enfant) l'attachement parental a pu se faire, mais un réagencement familial est alors nécessaire secondairement.

L'A.F.S.R. est source d'informations immédiatement disponibles et de possibilités de contacts avec des kinésithérapeutes, des orthophonistes, des éducateurs spécialisés, des psychomotriciens ayant déjà une expérience. Elle propose, quelques pistes pour une prise en charge éducative à adapter à chaque fille, afin d'éviter aux parents une quête pénible et interminable de la "méthode miracle".

Enfin, la compréhension de cette maladie encore énigmatique passe nécessairement par la collaboration entre les familles et les professionnels car l'entourage connaît bien l'enfant et lors du quotidien est à même de repérer des petits signes qui passeront inaperçus lors d'une consultation.

## CONCLUSION

L'objet de ce travail était de réfléchir sur l'existence d'une association de parents d'enfants malades dans le cadre du syndrome de RETT.

Nous avons tenté d'en recenser les atouts et les inconvénients.

L'essor de ces associations familiales relève à la fois d'une idéologie individualiste et d'une idéologie collectiviste ; nous pouvons aussi pointer le clivage entre les associations nationales et les associations locorégionales .

L'avantage principal d'une structure nationale est la source d'informations qu'elle offre ; le syndrome de RETT étant encore méconnu du médecin généraliste et les publications nombreuses mais souvent contradictoires, cet intérêt est non négligeable pour toutes les personnes concernées. Par contre, les organisations locorégionales sont plus à même d'apporter l'aide psychologique que les familles viennent chercher ; c'est le rôle du groupe, il permet d'aménager l'angoisse qui existe autour du patient .Malheureusement, du fait du faible nombre de patientes RETT recensées à ce jour, ces rencontres de parents sont ponctuelles .

En outre, le danger d'une grande organisation est sa dépersonnalisation et l'actualité nous révèle ces situations où les intérêts de l'association ne sont plus ceux de ses adhérents ( récupération et manipulation de l'association , mauvaise utilisation des fonds collectés... ) .

L'A.F.S.R. , comme les autres associations d'aide mutuelle, doit être connue du médecin dont le rôle sera de faire le lien entre l'information reçue et son patient et son entourage .

## BIBLIOGRAPHIE

BURD, L., FISHER, W., KERBESHIAN, J.,

Pervasive disintegrative disorder : are RETT syndrome and Heller dementia infantilis subtypes ?

Developmental medicine and child neurology, 1989, 31, 609-616

DELAY, J., PICHOT, P.,

Abrégé de Psychologie

Editions MASSON, 1975

Dossier PARKINSON

Revue de l'infirmière, 1990, 19, 39-54

GOMEZ, M.,

La fibre associative

L'hôpital à vif. Revue Autrement, 1989, 109, 196-203

GOUEZE TYRANT, A.,

Le syndrome de RETT : à propos des cas vus au C.H.U de RENNES

Thèse de médecine, 1988, Rennes

KAPLAN, B.H., CASSEL, J.C., GORE, S.,

Social support and health

Medical care, 1977, 15, 5, 47-58

LEMOINE, M.,

Le prix des câlins

L'hôpital à vif. Revue Autrement, 1989, 109, 91-94

MALIGNE, B.,

Le syndrome de RETT : à propos d'un cas

Thèse de médecine, 1992, Limoges

Ouvrage collectif réalisé par l'A.F.S.R

Une maladie génétique : le syndrome de RETT

PEAK, J., EVESON, J.W., SCULLY, C.,

Oral manifestation of RETT syndrome

Br.Dent.J, 1992, 172, 248-249

Reflets (bulletin d'information sur les questions liés au handicap) : l'épilepsie

Centre d'information et de coordination pour personnes handicapées, 1993, 80

TOPCU, M., TOPALOGLU, H.,

The RETT syndrome in males

Brain development, 1991, 13, 62

TRIDON, P., SCHWEITZER, F., SIX, V.,

A propos du syndrome de RETT

Annales médico psychologiques, 1989, 147, 245-250

## REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. ARZIMANOGLOU, A.,

Le syndrome de RETT : une encéphalopathie bien individualisée mais mystérieuse

Revue du praticien, 1991, 41, 20, 1940-1944

2. ARZIMANOGLOU, A., AICARDI, J., GOUTIERES, F.,

Le syndrome de RETT : A propos de 42 cas

La médecine infantile, 1991, 6, 481-485

3. BARRAL, C., BOUTEYRE, E.,

Associations de parents et recherche dans le champ de la déficience mentale

Revue francophone de la déficience intellectuelle, 1992, 3, 41-44

4. BASSETT, G.S., TOLO, V.T.,

The incidence and natural history of scoliosis in RETT syndrome

Dev. Med. Child Neurology, 1990, 32, 963-966

5. BURD, L., GASCON, G., KERBESHIAN, J.,

RETT syndrome : case reports and management strategies

Neuroscience et biobehavioral reviews, 1988, 12, 283-287

6. COOKE, D.W., NAIDU, S., PLOTNICK, L., BERKOVITZ, G.D.,

Abnormalities of thyroid function and glucose control in subjects with RETT syndrome

Horm. Res., 1995, 43, 273-278

7. ECHENNE, B., BRESSOT, N.,

Le syndrome de RETT : à propos de 15 observations

Annales de pédiatrie, 1989, 36, 10, 661-668

8. EEG- OLOFSSON,O., al-ZUHAIR, A.G., TEEBI, A.S., ZAKI, M., DAOUD, A.S.,

A boy with the RETT syndrome ?

Brain development, 1990, 12, 529-532

9. ELLISON, K.A., FILL, C.P.,

Examination of X chromosomes markers in RETT syndrome

American journal human genetics, 1992, 50, 278-287

10. ENGERSTROM, I.W.,

RETT syndrome : the late infantile regression period : retrospective analysis of 91cases

Actualitis paediatrics, 1992, 81, 167-172

11. FERAUD, C.

Orthopédie et syndrome de RETT

A.F.S.R, 1992

12. FOSSE, S.

Les mystères du syndrome de RETT

Impact médecin, 1991, 104, 41

13. GILLBERG, C.

The bordeland of autism and RETT syndrome

Journal of autism and developmental disorders, 1989, 19, 4, 545-559

14. GUIDERA, K.J., BORRELLI, J.Jr,

Orthopaedic manifestations of RETT syndrome

J-pediatr-orthop, 1991, 11, 204-208

15. HANKS, S.B.,

The role of therapy in RETT syndrome

American journal of medical genetics, 1986, 24, 247-252

16. HOLM, V.A.,

RETT syndrome : a case report from an audiovisual program

Brain and development, 1985, 7, 297-299

17. ISHIZAKI, A., INOUE, Y.

Longitudinal observation of electroencephalograms in the RETT syndrome

Brain and development, 1989, 11, 6, 407-412

18. ISHIZAKI, A.,

Electroencephalographical study of the RETT syndrome with special reference to the monorhythmic theta activities in adult patients

Brain and development, 1992, 14, S31-36

19. KERR, A.M.

A review of the respiratory disorder in the RETT syndrome

Brain and development, 1992, 14 suppl., S43-45

20. KORMANN-BORTOLOTTI, M.H., WEBB, T.,

Alteration in replication timing of X-chromosome bands in RETT syndrome

J. intellect. disabil. res., 1995, 39, 91-96

21. KUBAS, E.S.,

Use of splints to develop hand skills in a woman with RETT syndrome

Am. J. occup. Ther., 1992, 46, 364-368



22. LELORD, G., BARTHELEMY, C., SAUVAGE, D.,  
Thérapeutiques d'échange et de développement dans l'autisme de l'enfant  
Bulletin de l'académie nationale de médecine, 1987, 1, 137-143

23. LIN, M.Y., WANG, P.J., LIN, L.H.,  
The RETT and RETT-like syndromes : a broad concept  
Brain development, 1991, 13, 228-231

24. MATSUSHI, T., URABE, F., KOMORI, H.,  
The RETT syndrome and CSF lactic acid patterns  
Brain development, 1992, 14, 68-70

25. MOESCHLER, J.B., CHARMAN, C.E., BERG, S.Z.,  
RETT syndrome : natural history and management  
Pediatrics, 1988, 82, 1, 1-10

26. MURAKAMI J.W., COURCHESNE, E., HAAS, R.H.,  
Cerebellar and cerebral abnormalities in RETT syndrome  
Am. J. Roentgenol, 1992, 159, 177-183

27. NAIDU, S., WONG, D.F., KITT, C.,  
Positron emission tomography in the RETT syndrome  
Brain development, 1992, 14, S75-79

28. NIELSEN, J.B., BACH, F.W., BUCHHOLT, J.,  
Cerebrospinal fluid beta-endorphin in RETT syndrome  
Dev. Med. Child. Neurol., 1991, 33, 406-412

29. NIELSEN, J.B., BERTELSEN, A., LOU, H.C.,

Low CSF HVA levels in RETT syndrome : a reflection of restricted synapse formation ?

Brain development, 1992, 14, S63-65

30. NOMURA, Y., SEGAWA, M.,

Motor symptoms of the RETT syndrome abnormal muscle tone, posture, locomotion and stereotyped movement

Brain development, 1992, 14, S21-28

31. OLLSON, B., RETT, A.,

Behavioered observations concerning differential diagnostic between the RETT syndrome and autism

Brain development, 1985, 7, 281-289

32. PARTINGTON, M.W.,

RETT syndrome in monozygotic twins

American journal of medical genetics, 1988, 29, 3, 633-637

33. PELLIGRA, R., NORTON, R.D., WILKINSON, R., LEON, H.A., MATSON, W.R.,

RETT syndrome : stimulation of endogenous biogenic amines

Neuropediatrics, 1992, 23, 3, 131-137

34. PERCY A.K.

Neurochimistry of the RETT syndrome

Brain development, 1992, 14, S57-62

35. PERROT-BEAUGERIE, A., GARREAU, B., HAMEURY, L., SAUVAGE, D.,

Autisme et syndrome de RETT : Aspects pédopsychiatriques

Neuropsychiatrie de l'enfance, 1989, 37, 1, 39-44

36. PERROT-BEAUGERIE, A., GARREAU, B., HAMEURY, L., SAUVAGE, D.,  
Actualités pédopsychiatriques du syndrome de RETT : ses relations avec l'autisme  
Neuropsychiatrie de l'enfance, 1990, 38, 1-2, 27-33
37. PERRY, A.,  
RETT syndrome : a comprehensive review of the literature  
American journal of mental retardation, 1991, 96, 3, 275-290
38. PERRY, T.L., DUNN, H.G., HO; H.H., CRICHTON, J.U.,  
Cerebrospinal fluid values for monoamine metabolites, Gamma aminobutyric acid, and other amino  
compounds in RETT syndrome  
Journal of pediatrics, 1988, 112, 2, 234-238
39. PIAZZA, C.C., FISHER, W., MOSER, H.,  
Behavioral treatment of sleep dysfunction in patient with the RETT syndrome  
Brain development, 1991, 13, 4, 232-237
40. ROBERTS, A.P., CONNER, A.N.,  
Orthopaedic aspects of RETT's syndrome : brief report  
Journal of bone and joint surgery, 1988, 70B, 674
41. SAUNDERS, K.J., Mc CULLOCH, D.L., KERR, A.M.,  
Visual function in RETT syndrome  
Dev. Med. Child. Neurol., 1995, 37, 6, 496-504
42. SHARPE, P.A.,  
Comparative effects of bilateral hand splints and an elbow orthosis on stereotypic hand movements  
and toy play in two children with RETT syndrome

43. SIX LAMISSE, V., PIERSON, M., LEHEUP, B., TRIDON, P.  
L'encéphalopathie progressive de RETT  
Médecine et hygiène, 1989, 47, 472-476
44. SORENSEN, E., VIKEN, B.,  
RETT syndrome : a developmental disorder ; presentation of a variant with preserved speech  
Tidsskr-Nor-Laegeforen, 1995, 115, 5, 588-590
45. SOUTHALL, D.P., KERR, A.M., TIROSH, E., AMOS, P., LANG, M.H., STEPHENSON, J.P.P.  
Hyperventilation in the awake state : potentially treatable component of RETT syndrome  
Archives of diseases in childhood, 1988, 63, 9, 1039-1048
46. TANGUY, A.  
Aspects orthopédiques du syndrome de RETT  
3èmes rencontres nationales de l'A.F.S.R, 6 et 7 Avril 1991, PARIS
47. TANGUY, A.  
Les aspects orthopédiques du syndrome de RETT  
ANN. Pédiatr., 1993, 40, 4, 237-241, Paris
48. TARDIEU, M.  
Le syndrome de RETT  
Presses médicales, 1991, 20, 30, 1413-1415
49. WENK, G.L., NAIDU, S., CASANOVA, M.F., KITT, C.A., MOSER, H.,  
Altered neurochemical markers in Rett's syndrome  
Neurology, 1991, 41, 11, p 1753-6

50. WESECKY, A.,

Music therapy for children with Rett syndrome

American Journal of Medical Genetics, 1986, 24, p 253-257

51. WITT ENGERSTROM, I.,

Age-related occurrence of signs and symptoms in the Rett syndrome

Brain Development, 1992, 14, p S11-20

52. WOLLAND, A.M.,

Rett syndrome and the adult patient

Tidsskr-Nor-Laegeforen, 1995, 115, 6, 721-2

53. WOODYATT, G.C., OZANNE, A.E.,

Communication abilities in a case of Rett syndrome

J. Intellect. Disabil. Res., 1992, 36, Pt1, p 83-92

54. YOSHIKAWA, H., KAGA, M., SUZUKI, H., SAKURAGAWA, N., ARIMA, M.,

Giant somatosensory evoked potentials in the Rett syndrome

Brain development, 1991, 13, 1, p 36-39



# ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

BULLETIN D'ADHESION ANNEE 1994

Nom ou raison sociale

Adresse

Téléphone

DECLARE ADHERER A L'ASSOCIATION FRANCAISE DU SYNDROME DE RETT EN QUALITE DE :

parent  ami   
parenté  autre

Montant de la cotisation ..... 120,00 F =

Oui, je souhaite recevoir le bulletin d'information "RETT INFO"  
(parution 3 fois par an) et je joins la somme de ..... 60,00 F  
(Ce service est gratuit pour les parents)

et apporte ma contribution à l'A.F.S.R. par un don de .....

Par amitié pour \_\_\_\_\_ (Nom et prénom de l'enfant)

Total ..... \_\_\_\_\_

Veillez libeller votre chèque à l'ordre de "A.F.S.R." et l'envoyer à :

Astrid DEL-PRETE  
"Les Volets"  
Rue des Rochereaux  
37140 LA CHAPELLE SUR LOIRE

Le \_\_/\_\_/19\_\_

Signature :

Le montant de votre don est déductible de vos impôts dans la limite des lois en vigueur.

Les informations recueillies ne seront utilisées qu'à des fins de gestion et pourront donner lieu à l'exercice du droit d'accès dans les conditions prévues par la loi informatique et liberté n° 78-17 du 06 JANVIER 1978. Elles ne feront l'objet de communications extérieures que pour satisfaire les obligations légales et réglementaires.

A remplir si vous avez une personne atteinte du SYNDROME DE RETT

Profession PERE : \_\_\_\_\_

MERE : \_\_\_\_\_

Numéro de téléphone : \_\_\_\_\_

Nom et Prénom de l'enfant : \_\_\_\_\_

Avez-vous d'autres enfants ?

PRENOM

DATE DE NAISSANCE

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Acceptez-vous que vos coordonnées soient diffusées :

A d'autres parents ? OUI  NON

Au corps médical ? OUI  NON

Coordonnées du médecin ayant fait le diagnostic :

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Comment avez-vous appris l'existence de l'association ?

\_\_\_\_\_

Votre enfant est-il accueilli dans un établissement ?

Si oui : lequel ? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

De quels autres soins bénéficie-t-il ?

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Quels services aimeriez-vous voir offerts par l'A.F.S.R. ?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## CONSEIL MÉDICAL ET SCIENTIFIQUE

### Président d'honneur :

Monsieur le Docteur Jean AICARDI  
Neuro-pédiatre  
Hôpital NECKER  
149, rue de Sèvres  
75015 PARIS  
Tél : 42 73 83 49

### Président :

Monsieur le Docteur Pierre TRIDON  
Pédo-psychiatre  
Institut Jean-Baptiste THIERY  
Clinique de Neuro-psychiatrie infantile  
13, rue de la République  
54320 MAXEVILLE NANCY  
Tél : 83 35 13 53

### Secrétaire :

Monsieur le Docteur Marc TARDIEU  
Hôpital BICETRE  
Service de Neuro-pédiatrie  
78, rue du Général LECLERC  
94275 KREMLIN BICETRE CEDEX  
Tél : 45 21 21 21



Docteur Alexis ARZIMANOGLOU  
Attaché en Pédiatrie  
Hôpital SALPETRIERE  
Service du Pr CAILLE  
47-48, Bd de l'Hôpital  
73013 PARIS

Dr Anne BEAUGERIE-PERROT  
Pédo-psychiatre  
Hôpital Bretonneau  
2, Bd Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX  
Tél : 47 47 47 47 poste 42.98

Dr Jean-Paul CARRIERE  
Neuro-pédiatre  
Hôpital de Purpan C.H.R.  
Clinique Médical Infantile A  
31052 TOULOUSE  
Tél : 61 77 21 27

Dr Catherine CHIRON  
Service Hospitalier JOLIOT  
4, Place du Gal. Leclerc  
91406 ORSAY

Dr Sonia DOLLFUS  
Pédo-psychiatre  
Centre Hospitalier Spécialisé  
du ROUVRAY  
76301 SOTTEVILLE LES ROUEN  
Tél : 35 65 81 01 poste 53.00

Dr Olivier DULAC  
Neuro-pédiatre  
Hôpital Saint-Vincent de Paul  
74, av. Denfert-Rochereau  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tél : 40 48 80 55

Dr Bernard ECHENNE  
Neuro-pédiatre  
Centre Gui de Chauliac  
Service des Maladies Infectieuses B  
34059 MONTPELLIER CEDEX  
Tél : 67 33 72 22

Dr Bernard GARREAU  
Neurologue  
Hôpital Bretonneau  
2, Bd Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX  
Tél : 47 47 47 47 poste 42.98

Dr Jacques GENESTE  
Pédo-psychiatre  
Hôpital Saint-Jacques  
Centre de Rochefeuille  
30, Place Henri Dunant  
63003 CLERMONT-FERRAND  
Tél : 73 62 57 60

Dr Marion LEBOYER  
Service Psychiatrie Adulte  
Hôpital PITIE SALPETRIERE  
49, Bd de l'Hôpital  
75013 PARIS

Dr Josette MANCINI  
Neuro-pédiatre  
Hôpital d'Enfants de la Timone  
Service de Neuro-pédiatrie  
13385 MARSEILLE CEDEX  
Tél : 91 92 14 12

Dr Jean-François MATTEI  
Pédiatre-généticien  
Hôpital d'Enfants de la Timone  
Centre de Génétique Médicale  
13385 MARSEILLE CEDEX  
Tél : 91 92 13 90

Dr Paul MESSERSCHMITT  
Hôpital TROUSSEAU  
26, Av. du Docteur NETTER  
Unité de Psychopathologie  
de l'enfant et l'adolescent  
75012 PARIS  
Tél : 43 46 13 90

Dr Marie-Christine MOUREN-SIMEONI  
Pédo-psychiatre  
Hôpital NECKER  
Service de Psychiatrie de l'enfant  
149, rue de Sèvres  
75015 PARIS  
Tél : 42 73 85 07

Dr Jean-Michel PEDESPAN  
Neuro-pédiatre  
Hôpital des Enfants  
Chef de Clinique  
168, Cours de l'Argonne  
33077 BORDEAUX CEDEX  
Tél : 56 91 91 91

Dr François POUPLARD  
Neuro-pédiatre  
C.H.R.U. Service de Pédiatrie A  
49033 ANGERS CEDEX  
Tél : 41 35 48 46

Dr Christophe ROUSSEL  
Neuro-pédiatre  
Service du Pr GILLY  
Centre Hospitalier Lyon Sud  
69310 PIERRE BENITE  
Tél : 78 50 95 15

Dr Louis VALLEE  
Praticien Hospitalier  
Service des Maladies Infectieuses  
et neurologie infantile  
C.H.R.U. de Lille Hôpital D  
59037 LILLE

## ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

Association régie par la loi de 1901





# ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

Mireille MALOT Présidente, 41 rue Roger Bodineau LARCAY 37270 MONTLOUIS Tél : 47 48 05 62 Fax : 47 05 76 99  
Jeanne SPOERI SELLES Vice-Présidente, 2 chemin de la Péade 06650 LE ROURET Tél : 93 77 39 62

## DOCUMENTS DISPONIBLES A L'AFSR

<u>REFERENCE</u>	<u>TITRE</u>	<u>PRIX*</u>
1	Le Syndrome de RETT: Note pour les médecins et thérapeutes, Dr. A. KERR,	8,00 F
2	Aspects positifs/difficultés spécifiques chez l'enfant atteint du SR, du Dr. A. KERR	4,00 F
3	Conseils pratiques: constipation/comment augmenter les liquides chez votre enfant, médicaments	5,00 F
4	Le Syndrome de RETT: autisme, démence et ataxie d'évolution progressive chez la fille Dr. AICARDI et Dr. RAMOS	12,00 F
5	Témoignage de parents pour l'éducation et les interventions thérapeutiques	15,00 F
6	Un regard sur la prise en charge	18,00 F
7	Autisme et Syndrome de RETT- Aspects pédo-psychiatriques, Drs. A. PERROT-BEAUGERIE B. GARREAU, L. HAMEURY, D. SAUVAGE Actualités pédo-psychiatriques du SR et ses relations avec l'autisme, Drs. B. GARREAU, A. PERROT-BEAUGERIE, L. HAMEURY D. SAUVAGE	25,00 F
8	Vous n'êtes pas seuls, pour les parents qui viennent d'apprendre que leur enfant est handicapé	10,00 F
9	Musicothérapie dans le SR, de K. COLEMAN	15,00 F
10	RETT INFO (3 derniers numéros)	50,00 F
11	Exposé du Programme de Recherche dans le S.R par le Prof. Marc TARDIEU (1991)	15,00 F
12	La Presse Médicale . Editorial : Le Syndrome de RETT par le Prof. Marc TARDIEU	8,00 F
13	La Revue du Praticien : Le Syndrome de RETT par Le Dr. A. ARZIMANOGLOU.	10,00 F
14	Le Syndrome de RETT : à propos de 42 cas A. ARZIMANOGLOU / J. AICARDI / F. GOUTIERES	10,00 F
15	Aspects Orthopédiques du Syndrome de RETT par le Prof. Alain TANGUY	12,00 F
16	Orthopédie et Syndrome de RETT par le Dr. Chantal FERAUD	4,00 F

Il est entendu que les informations diffusées par l'AFSR sont de la responsabilité de ses auteurs.

\* Ce prix couvre les frais de photocopies et d'envoi.

## QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE RETT ?

Le syndrome méconnu est un grave désordre neurologique qui cause un handicap mental profond associé à une infirmité motrice progressive.

Décrit pour la première fois en 1966 par le professeur Andreas RETT à Vienne, ce syndrome n'est véritablement connu que depuis 1983, suite aux travaux des docteurs Hagberg, Aicardi, Dias et Ramos.

Il n'a été observé que chez les filles et en atteindrait une sur 10.000 à une sur 15.000, ce qui correspond à 25 à 40 naissances par an en France. Parmi les 500 à 750 cas estimés dans notre hexagone, seulement un quart serait diagnostiqué.

La cause du syndrome de RETT demeure inconnue. Il n'existe pas de test de laboratoire pouvant confirmer le diagnostic clinique. Aucun traitement n'est actuellement connu à l'exception d'anti-épileptiques en cas de crises.

## CARACTÉRISTIQUES

- Grossesse normale ; développement psychomoteur de l'enfant apparemment normal pendant les 6, parfois 12 à 18 premiers mois de la vie.
- Périmètre crânien normal à la naissance ; ralentissement de la croissance du crâne entre 5 mois et 4 ans.
- Perte de l'habileté manuelle entre 6 et 30 mois, accompagnée de perturbations de la sociabilité et de la communication.
- Retard et/ou régression psychomoteur important.
- Stéréotypies manuelles à hauteur de la poitrine ou de la bouche, par exemple : se tordre les mains, les frapper l'une contre l'autre, se frotter les mains comme pour les laver, les porter à la bouche, se prendre la langue.
- Apparition d'une démarche chancelante avec jambes écartées (quand la marche existe).
- Apraxie/Ataxie du tronc.

Lors de la phase de régression, les filles sont grognons et évitent le contact avec autrui, même avec leurs parents.

C'est à ce moment-là que le diagnostic est souvent confondu avec l'autisme infantile. Le comportement autistique a tendance à s'atténuer avec l'âge pour faire place à un enfant affectueux au regard vif et au visage expressif.

## AUTRES PARTICULARITÉS DU SYNDROME DE RETT

- Hyperventilation, aérophagie, apnée.
- Tremblement du torse ou des membres, en particulier quand l'enfant est inquiet.
- Retard de la croissance.
- Mauvaise circulation du sang ; jambes et pieds souvent froids et de couleur violacée.
- Grincement des dents.
- Petits pieds.
- Crises d'épilepsie.
- Scoliose.

## AIDES THÉRAPEUTIQUES

Le syndrome de RETT nécessite une bonne prise en charge en kinésithérapie et en psychomotricité. D'autres thérapies (musicothérapie, hydrothérapie, ergothérapie, orthophonie...) permettent aux filles d'exprimer leurs potentialités et surtout de leur assurer le meilleur bien-être possible. L'intérêt porté aux personnes, la recherche de contact et l'expression émotionnelle forment la base des approches thérapeutiques actuelles. Un apprentissage actif reste possible tout au long de leur vie.



## ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

Les parents de filles atteintes de ce syndrome se sont rencontrés afin de s'informer, partager leur expérience, fournir un soutien moral aux familles concernées, être des interlocuteurs des médecins et des thérapeutes, encourager la recherche et favoriser un diagnostic précoce afin que le cadre de vie de tout enfant atteint du syndrome de RETT réponde le plus tôt possible à ses besoins.

Ces contacts ont donné naissance à l'ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT, régie par la loi de 1901 et déclarée au Journal Officiel du 17 février 1988. Elle bénéficie de l'appui d'un conseil scientifique réunissant médecins et chercheurs. Elle est en relation avec des associations étrangères.

Si vous souhaitez une information plus complète ou nous joindre à nous, que vous soyez médecins, thérapeutes, parents ou amis, n'hésitez pas à nous contacter :



A.F.S.R.

Rue Roger Bodineau  
37270 LARCAY  
Tél. 47.48.05.62

## LE CONSEIL MÉDICAL ET SCIENTIFIQUE

Il est composé de neuropédiatres, de pédopsychiatres, et d'un généticien :

Président d'honneur : Dr Jean AICARDI (Paris)  
Président : Dr Pierre TRIDON (Nancy)  
Dr Anne BEAUGERIE-PERROT (Tours)  
Dr Jean-Paul CARRIERE (Toulouse)  
Dr Sonia DOLLFUS (Sotteville-lès-Rouen)  
Dr Olivier DULAC (Paris)  
Dr Bernard ECHENNE (Montpellier)  
Dr Daniel FONTAN (Bordeaux)  
Dr Bernard GARREAU (Tours)  
Dr Jacques GENESTE (Clermont-Ferrand)  
Dr Robert GILLY (Pierre Bénite)  
Dr Marion LBOYER (Paris)  
Dr Josette MANCINI (Marseille)  
Dr Jean-François MATTEI (Marseille)  
Dr Paul MESSERSCHMITT (Paris)  
Dr Marie-Christine MOUREN-SIMEONI (Paris)  
Dr Jean-Pierre NUYTS (Lille)  
Dr François POULPARD (Angers)  
Secrétaire : Dr Marc TARDIEU (Le Kremlin Bicêtre)

## CONSEILLERS MÉDICAUX A L'ÉTRANGER

Dr Andreas RETT (Autriche)  
Dr Mary COLEMAN (Etats-Unis)  
Dr Bengt HAGBERG (Suède)  
Dr Vanja HOLM (Etats-Unis)  
Dr Alison KERR (Ecosse)  
Dr Hugo MOSER (Etats-Unis)  
Dr Alan PERCY (Etats-Unis)  
Dr Michel PHILIPPART (Etats-Unis)  
Dr Hisaharu SUZUKI (Japon)  
Dr Ingegerd WITT-ENGERSTRÖM (Suède)

Imprimerie HILAIRE-MARTIN  
12, 14, Rue des Cordelières - BP 91  
43003 LE PUY-EN-VELAY Cédex  
Tél. 71.09.06.72 + Télécopie 71.09.13.47



# ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT





# ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

## LE SYNDROME DE RETT

### L'ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

Des parents de filles atteintes de ce syndrome se sont rencontrés afin de s'informer, partager leur expérience, fournir un soutien moral aux familles concernées, être des interlocuteurs des médecins et des thérapeutes, encourager la recherche et favoriser un diagnostic précoce afin que le cadre de vie de tout enfant atteint du syndrome de RETT réponde le plus tôt possible à ses besoins.

De ces contacts est née l'ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT, régie par la loi de 1901 et déclarée au Journal Officiel du 17 février 1988. Elle bénéficie de l'appui d'un conseil scientifique réunissant médecins et chercheurs. Elle est de plus en relation avec des associations étrangères.

L'AFSR encourage la recherche. Des protocoles de recherche peuvent être adressés à notre conseil médical et scientifique, qui nous les transmettra.

### QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE RETT?

Ce syndrome méconnu est un grave désordre neurologique qui cause un handicap mental profond associé à une infirmité motrice progressive.

Décrit pour la première fois en 1966 par le professeur Andreas RETT à Vienne, ce syndrome n'est vraiment connu que depuis 1983, suite aux travaux des docteurs Hagberg, Aicardi, Dias et Ramos.

Il n'a été observé que chez les filles et en atteindrait une sur 10.000 à une sur 15.000, ce qui correspond à 25 à 40 naissances par an en France. Parmi les 500 à 750 cas estimés sur notre hexagone, seulement un quart serait diagnostiqué.

La cause du syndrome de RETT demeure inconnue. Il n'existe pas de test de laboratoire pouvant confirmer le diagnostic clinique. Aucun traitement n'est actuellement connu à l'exception d'anti-épileptiques en cas de crises.

### CARACTERISTIQUES

- Grossesse normale; développement psychomoteur de l'enfant apparemment normal pendant les 6, parfois 12 à 18 premiers mois de la vie.
- Périmètre crânien normal à la naissance; ralentissement de la croissance du crâne entre 5 mois et 4 ans.
- Perte de l'habileté manuelle entre 6 et 30 mois, accompagnée de perturbations de la sociabilité et de la communication.
- Retard et/ou régression psychomoteur important.
- Stéréotypies manuelles à hauteur de la poitrine ou de la bouche, par exemple: se tordre les mains, les frapper l'une contre l'autre, se frotter les mains comme pour les laver, les porter à la bouche, se prendre la langue.
- Apparition d'une démarche chancelante avec jambes écartées (quand la marche existe).
- Apraxie/Ataxie du tronc.

Lors de la phase de régression, les filles sont grognons et évitent le contact avec autrui, même avec leurs parents. C'est à ce moment-là que le diagnostic est souvent confondu avec l'autisme infantile. Le comportement autistique a tendance à s'atténuer avec l'âge pour faire place à un enfant affectueux au regard vif et au visage expressif.

## AUTRES PARTICULARITES SOUVENT RENCONTREES DANS LE SYNDROME DE RETT

- Hyperventilation, aérophagie, apnée.
- Tremblement du torse ou des membres, en particulier quand l'enfant est inquiet.
- Retard de la croissance
- Mauvaise circulation du sang; jambes et pieds souvent froids et de couleur violacée.
- Grincement des dents
- Petits pieds.
- Crises d'épilepsie.
- Scoliose.

## AIDES THERAPEUTIQUES

Le syndrome de RETT nécessite une bonne prise en charge en kinésithérapie et en psychomotricité. D'autres thérapies (musicothérapie, hydrothérapie, orthophonie,...) permettent aux filles d'exprimer leurs potentialités et surtout de leur assurer le meilleur bien-être possible. L'intérêt porté aux personnes, la recherche de contact et l'expression émotionnelle forment la base des approches thérapeutiques actuelles. Un apprentissage actif reste possible tout au long de leur vie.

## LE CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE

Il est composé de neuropédiatres, de pédopsychiatres, et d'un généticien:

Dr Jean AICARDI (Paris)  
Président d'honneur

Dr Pierre TRIDON (Nancy)  
Président

Dr Marc TARDIEU (Le Kremlin Bicêtre)  
Secrétaire

Dr Anne BEAUGERIE-PERROT (Tours)

Dr Robert GILLY (Pierre Bénite)

Dr Jean-Paul CARRIERE (Toulouse)

Dr Marion LEBOYER (Paris)

Dr Sonia DOLLFUS (Sotteville Lès Rouen)

Dr Josette MANCINI (Marseille)

Dr Olivier DULAC (Paris)

Dr Jean-François MATTEI (Marseille)

Dr Bernard ECHENNE (Montpellier)

Dr Paul MESSERSCHMITT (Paris)

Dr Daniel FONTAN (Bordeaux)

Dr Marie-Christine MOUREN-SIMEONI (Paris)

Dr Bernard GARREAU (Tours)

Dr Jean-Pierre NUYTS (Lille)

Dr Jacques GENESTE (Clermont Ferrand)

Dr François POUPLARD (Angers)

---

SI VOUS SOUHAITEZ UNE INFORMATION PLUS COMPLÈTE, N'HÉSITÉS PAS À NOUS CONTACTER:

A.F.S.R: MADAME MIREILLE MALOT  
RUE ROGER BODINEAU  
LARCAY 37270  
TEL: 47 48 05 62

CMS: DR MARC TARDIEU  
SERVICE DE NEUROLOGIE PÉDIATRIQUE  
HÔPITAL BICÊTRE  
78 RUE DU GÉNÉRAL LECLERC  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE

---

Texte original de Dr Alison KERR  
 Septembre 1987 - Ecosse  
 Traduit de l'anglais et adapté par le Dr AICARDI (Hopital des enfants malades - PARIS)  
 \*\*\*\*\*

## LE SYNDROME DE RETT

Le syndrome de RETT a été ainsi appelé du nom du Professeur Andréas RETT, de Vienne, qui l'a décrit pour la première fois en 1966. Il est probablement dû à une mutation affectant un gène situé sur le chromosome X. Du fait qu'il s'agit vraisemblablement d'une mutation, le syndrome n'est, en règle générale, pas familial (au maximum une fois sur 300). Aucun cas de transmission d'une génération à la suivante n'est connu. L'anomalie biochimique ou structurale résultant de la mutation n'est pas connue. Elle pourrait affecter une substance organisatrice du développement cérébral.

Les filles atteintes semblent normales jusqu'à l'âge de 6-8 mois. Par la suite, le développement se ralentit souvent, mais de façon peu évidente. La marche (à 4 pattes et debout) est souvent retardée et les enfants sont anormalement calmes et tendent à pratiquer des jeux répétitifs. L'usage des mains est toujours acquis mais il peut être d'un niveau inférieur à la normale de l'âge. La plupart des enfants peuvent utiliser des mots isolés, s'alimenter seuls (à la main ou à la cuillère) et plus de la moitié acquièrent la marche.

Le périmètre céphalique est dans les limites de la normale à la naissance et s'accroît normalement pendant les premiers mois, mais sa croissance se ralentit dans l'enfance.

Autour de l'âge de 1 an (6-24 mois) apparaît une régression avec perte des acquisitions antérieures, en particulier de l'usage des mains. Les enfants sont souvent grognons et évitent le contact avec autrui, même avec leurs parents. Le tonus musculaire est souvent faible et les mouvements sont saccadés. C'est à cette période que le syndrome de RETT peut être confondu avec l'autisme infantile.

Des stéréotypies manuelles apparaissent, les plus communes étant à type de frottement ou de lavement des mains, parfois de battement ou de mouvements répétitifs de flexion lente des doigts. Les mains sont volontiers au contact l'une de l'autre, à la hauteur de la poitrine ou de la bouche. Les mouvements sont rythmiques, souvent légèrement différents d'une main à l'autre et ils remplacent les mouvements normaux des mains. Le tronc et les membres peuvent être le siège de mouvements saccadés ou imprécis. La marche, si elle persiste, devient instable.

La régression peut durer de quelques jours à quelques mois, avec des variations intermittentes. A la fin de la période de régression, un profond handicap s'est installé, le niveau d'acquisitions étant inférieur à celui d'un enfant d'un an.

A partir de ce moment, l'évolution semble arrêtée. on connaît des malades atteints du syndrome de RETT âgés de plus de 30 ans, mais un petit nombre de malades peuvent mourir dans l'enfance ou l'adolescence. Des crises épileptiques surviennent dans plus de la moitié des cas et peuvent être généralisées ou localisées. Elles tendent à s'atténuer avec l'âge. Plus fréquentes que les convulsions, chez les filles, se présentent des pertes d'attention de nature non comitiales ou des paniques (non moti-

vées et souvent accompagnées d'hyperventilation) pour lesquelles les anticonvulsants sont inefficaces.

Les filles atteintes de syndrome de RETT ont un comportement et un aspect évocateurs. Elles ont généralement une jolie figure avec une expression éveillée, en particulier leur regard est vif et elles regardent attentivement les figures qui les entourent.

Entre l'âge de 4 à 12 ans, une hyperventilation aiguë est fréquente quand l'enfant est éveillée, ce qui conduit à une chute importante de gaz carbonique artériel et, par voie de conséquence, à de l'alkalaemie. Entre deux crises d'hyperventilation, il y a une rétention du souffle parfois accompagnée d'une baisse d'oxygène artériel. Les enfants sont angoissés au cours de ces crises. A partir de 12 ans environ, l'hyperventilation tend à disparaître et le problème respiratoire caractéristique devient la rétention du souffle avec parfois avalement d'air.

La peur et la confusion semblent être des facteurs importants dans la prévention de l'apprentissage et des mouvements volontaires. Il faut assurer à l'enfant un environnement calme et une relation proche avec une personne familière sur un mode de soutien conventionnel. Les caresses peuvent faciliter la communication.

En dépit des troubles du tonus et du mouvement du tronc et des membres, presque tous les enfants peuvent se tenir debout et la plupart peuvent marcher avec une aide plus ou moins importante. Il est important d'encourager la marche à la fois pour permettre une certaine indépendance et pour limiter les déformations.

Expérience et confiance dans le soutien de son propre poids peuvent être données en jouant allongé avec l'enfant, roulant avec l'adulte qui le soutient d'abord beaucoup et diminue l'aide progressivement.

Une petite fille effrayée et hypotonique peut être placée contre les jambes d'un adulte, un doigt soutenant chaque épaule contre la cuisse de l'adulte. Ceci donne confiance à l'enfant et l'incite à tenir debout et à marcher. Chez l'enfant plus âgé, un déambulateur comportant un dispositif de soutien complémentaire des bras, si c'est nécessaire, peut être employé.

La mobilisation douce, régulière et complète des articulations est importante. Elle peut être plus facile à réaliser dans l'eau chaude. Les massages par jet d'eau peuvent être utilisés. La plupart des enfants aiment flotter sur des bouées gonflables et quelques uns peuvent patauger et ainsi augmenter la gamme de leurs activités.

Les interventions orthopédiques doivent être limitées au maximum. Une tétonie des adducteurs ne doit être envisagée que si elle est indispensable pour permettre la marche ou empêcher une luxation de hanche. Le traitement chirurgical de la scoliose est parfois indiqué mais il ne doit être procédé qu'après une mûre réflexion.

Il est plutôt conseillé d'utiliser des sièges de plastique moulé, soutenant le dos, sans restreindre les activités, le traitement le plus efficace est l'encouragement des mouve-

ments volontaires. Le mouvement volontaire des mains est empêché par les stéréotypies et akinesie (difficulté à amorcer un mouvement volontaire). Quand le mouvement apparaît il est maladroit et mal coordonné.

Les mouvements volontaires réels peuvent quelquefois être obtenus quand on peut créer une situation de détente dans un environnement rassurant et fournir une motivation forte par des objets intéressants ou des tâches simples récompensées aussitôt très clairement. Une musique ou une friandise favorite semble constituer une récompense efficace. Le mouvement volontaire peut être aidé, en guidant par exemple l'enfant d'une main pour porter une cuiller à la bouche. Quand les mouvements répétitifs produisent des blessures ou des lésions cutanées, il est parfois possible de les réduire par une thérapie comportementale. Parfois, cependant, il peut être utile d'empêcher mécaniquement mais avec douceur les mouvements involontaires, ce qui peut faciliter les activités manuelles utiles. A cette exception près, il est préférable de ne pas empêcher les stéréotypies, ce qui peut conduire à une frustration du désir d'activités.

Les filles atteintes du syndrome de RETT, malgré leur incapacité évidente à interpréter beaucoup de leurs expériences, semblent très réceptives aux sons musicaux et capables de les discriminer. La musicothérapie paraît spécialement utile pour capter leur attention et pour leur fournir un moyen réel de communiquer et de partager un plaisir.

Le thérapeute attire l'attention de l'enfant et produit un état d'alerte en trouvant et jouant des rythmes et des sons auxquels il pense que l'enfant est réceptif. Après quelques séances, on peut voir l'initiative passer du côté de l'enfant

qui, au début, apprend à participer à la création musicale et puis devient l'initiateur.

Une communication simple, sans paroles, est possible à différents degrés et est d'une importance primordiale pour l'enfant et ses parents et thérapeutes. Ceci semble être facilité par des relations très affectueuses avec calins et caresses. L'utilisation d'appareils électroniques simples peuvent aussi jouer un rôle.

L'entourage et la famille d'une fille atteinte du syndrome de RETT ont besoin d'aide. Ce désordre tragique et troublant et les difficultés sévères de la fille pèsent énormément sur la famille, qu'elle soit naturelle ou d'accueil.

Ce n'est qu'avec le service d'un centre d'accueil à la journée, d'aide d'une autre famille, par exemple d'une assistance maternelle, et avec des conseils de la part de professionnels avec qui la famille a des rapports de confiance, qu'on peut envisager une prise en charge de longue durée au sein de la famille.

Quand la prise en charge nécessite une institution, cette dernière doit être de type le plus familial possible et bien soutenu de diverses thérapies appropriées.

Document diffusé par l'Association Française du Syndrome de RETT, en relation avec des Associations étrangères, et prête à fournir aux parents et aux professionnels : soutien, informations et conseils .

Adresse:

Association Française du Syndrome de RETT  
Rue Roger Bodineau  
37270 LARCAY  
tél. 47.48.05.62

# TABLE DES MATIERES

<b>I. Introduction</b>	p 10
<b>II. Le Syndrome de RETT</b>	p 12
<u>1. Diagnostic positif</u>	p 12
1.1. <i>Définition</i>	p 12
1.2. <i>Clinique</i>	p 13
1.2.1. Les quatres stades du Syndrome de Rett	p 13
1.2.2. Les critères diagnostiques	p 17
1.2.3. Formes cliniques	p 21
1.3. <i>Examens complémentaires</i>	p 23
1.3.1. Biologiques	p 23
1.3.2. Cytogénétiques	p 24
1.3.3. Neurophysiologiques	p 25
1.3.4. Neuroradiologiques	p 25
<u>2. Diagnostic différentiel</u>	p 27
2.1. <i>Les encéphalopathies</i>	p 28
2.2. <i>L'autisme</i>	p 28
<u>3. L'intérêt d'un diagnostic</u>	p 30
<u>4. Prise en charge</u>	p 32
4.1. <i>Objectifs</i>	p 32
4.1.1. Prise en charge du handicap	p 32
4.1.2. Prise en charge éducative	p 34
4.2. <i>Moyens</i>	p 35
4.2.1. Chimiothérapie	p 35



4.2.2. Orthopédie	p 36
4.2.3. Kinésithérapie-Hydrothérapie	p 39
4.2.4. Psychomotricité	p 39
4.2.5. Orthophonie	p 39
4.2.6. Musicothérapie	p 40
<b>III. Observation</b>	p 41
<b>IV. Les associations de parents d'enfants malades</b>	p 49
<u>1. Rôle politique et social</u>	p 49
<u>2. Rôle de soutien moral</u>	p 51
<u>3. L'association et le monde médical</u>	p 52
<i>3.1. Information médicale</i>	p 52
<i>3.2. Rôle de médiateur</i>	p 53
<i>3.3. Le médecin généraliste et les associations</i>	p 54
<u>4. Conclusion</u>	p 55
<b>V. L'Association Française du Syndrome de Rett</b>	p 57
<u>1. Structures</u>	p 57
<i>1.1. Création</i>	p 57
<i>1.2. Le conseil médical et scientifique</i>	p 58
<u>2. Objectifs</u>	p 59
<u>3. Moyens et réalisations</u>	p 60
<i>3.1. Organisation de rencontres locales</i>	p 60

3.2. <i>Organisation annuelle de journées d'information</i>	p 60
3.3. <i>Service de documentation</i>	p 61
3.4. <i>Rett info</i>	p 61
3.5. <i>Médiatisation et financement</i>	p 63
3.6. <i>l'A.F.S.R. et les autres associations</i>	p 64
3.7. <i>Recherche</i>	p 65
4. <u>Christelle et l'A.F.S.R.</u>	p 66
5. <u>Particularités de l'A.F.S.R.</u>	p 67
<b>VI. Conclusion</b>	p 69
<b>BIBLIOGRAPHIE</b>	p 70
<b>REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES</b>	p 72
<b>ANNEXES</b>	
Annexe 1 : Bulletin d'adhésion à l' A.F.S.R.	p 80
Annexe 2 : Les membres du Conseil Médical et Scientifique de l'A.F.S.R.	p 82
Annexe 3 : Liste des documents disponibles à l'A.F.S.R.	p 83
Annexe 4 : Plaquettes d'information de l'A.F.S.R.	p 84

## SERMENT D'HIPPOCRATE

---

En présence des maîtres de cette école, de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe; ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser les crimes.

Reconnaissant envers mes maîtres, je tiendrai leurs enfants et ceux de mes confrères pour des frères et s'ils devaient entreprendre la Médecine ou recourir à mes soins, je les instruirai et les soignerai sans salaire ni engagement.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné à jamais de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole, et que je me parjure, puisse-je avoir un sort contraire.

BON A IMPRIMER N° 9

LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE

Vu, le Doyen de la Faculté

VU et PERMIS D'IMPRIMER

LE PRÉSIDENT DE L'UNIVERSITÉ

## RESUME

Le syndrome de RETT est une maladie génétique de fréquence élevée et de pathogénie encore non élucidée.

C'est une encéphalopathie dégénérative observée presque exclusivement chez des filles, qui cause un handicap mental profond associé à une infirmité motrice progressive, alors que le développement initial est normal.

Après un exposé des signes diagnostiques de ce syndrome et des possibilités de prise en charge, le cas d'une patiente de 23 ans est rapporté.

Les associations de parents d'enfants malades sont en plein essor comme l'ensemble du monde associatif notamment dans le domaine sanitaire et social.

La discussion porte sur les facteurs d'expansion de ces associations d'aide mutuelle, leurs intérêts pour les différentes parties concernées (patients, familles et professionnels de la santé) et les relations conflictuelles qui peuvent en découler.

L'Association Française du Syndrome de RETT (A.F.S.R.), créée en 1988, est une de ces associations familiales : ses structures, ses objectifs et ses réalisations sont présentés.

### MOTS-CLES :

- syndrome de RETT
- encéphalopathie progressive
- autisme
- associations parents