
Collectif d'échanges et de formation Pour les professionnels et aidants familiaux

(auprès de personnes présentant un syndrome de Rett ou Rett-like)

Cette rencontre s'est déroulée le **JEUDI 5 JUILLET 2018, de 14h à 16h30**

A l'**IME Pierre Sarraut**, 3500 route de l'Aveyron, 82000 MONTAUBAN

Rappel des objectifs

Rencontre proposée aux professionnels et aux aidants familiaux auprès de personnes présentant un syndrome de Rett ou Rett-like

Rencontre animée par :

- Dr Sophie JULIA et Dr Olivier PATAT, service de génétique médicale de l'Hôpital de Toulouse
- Sandrine BALZA, Helena SOULIGNAC, Isabelle ALBERTUS, représentantes de l'Association Française du Syndrome de Rett
- Olivier Chabot (pilote Equipe Relais)



Participants présents

30 personnes étaient présentes à cette rencontre :

- 23 professionnels médicaux, éducatifs et paramédicaux d'établissements médico-sociaux (ADAPEI12-82, IME Pierre Sarraut, IME Confluences, IME SASI 46, IEM Babissous, CAMSP-CMP Bon Sauveur, MAS Gérard Chambert, ERHR)
- 7 parents et représentants des familles

Contenu des échanges

La première partie de la séance a permis d'apporter un éclairage sur le syndrome de Rett à travers le diagnostic clinique et génétique. Les Dr Julia et Patat ont introduit à ce sujet le rôle du généticien qui, au-delà du diagnostic et du lien indispensable avec la recherche, participe au suivi global des personnes et à la prévention des complications éventuelles, en lien étroit avec la personne concernée mais aussi l'ensemble de sa famille.

Le syndrome de Rett est une pathologie rare... mais relativement répandue (1 cas sur 10 ou 15000 naissances), ce qui représente environ 3 nouveaux cas par an identifiés par le service de médecine génétique (une soixantaine de personnes sont repérées par l'association AFSR sur l'ensemble de l'Occitanie).

Il s'agit d'une encéphalopathie évolutive qui touche essentiellement les filles et a des conséquences polyhandicapantes essentiellement liées aux comorbidités : atteinte du système nerveux, épilepsie... C'est le diagnostic clinique qui prime sur le diagnostic génétique (les symptômes peuvent être présents, sans qu'une anomalie génétique soit clairement repérée), d'où la notion de Rett-like, et qui rend l'annonce du diagnostic parfois délicate (à cet égard, il a été rappelé l'importance de préparer la suite, de donner des perspectives, et ne pas réduire l'enfant à son syndrome).

Quatre critères majeurs fondent le diagnostic : une perte partielle ou complète de l'usage des mains, une perte partielle ou complète du langage oral, des troubles de la marche et des stéréotypies manuelles. Une évaluation globale est indispensable, notamment pour identifier les comorbidités, préciser la prise en charge individualisée, à la fois thérapeutique, médicale et paramédicale, dans un cadre nécessairement multidisciplinaire. Sans compter la prise en compte de l'environnement familial, l'information sur les droits et les aides, la mise en place d'un accompagnement parental.

L'évolution de la maladie passe généralement par quatre stades :

- Stagnation précoce (6-18 mois) : diminution de l'intérêt pour le jeu, la communication, hypotonie, diminution de la croissance céphalienne
- Régression rapide (1-3 ans) : détérioration du comportement (traits autistiques), perte de l'usage des mains et de la motricité fine, insomnie, automutilations
- Stabilisation (2-20 ans) : déficit cognitif mais amélioration du contact (régression des traits autistiques), épilepsie, stéréotypies, spasticité, ataxie, dysfonctionnement respiratoire et de la déglutition
- Détérioration motrice tardive (sur plusieurs années) : scoliose, atrophie musculaire, retard de croissance, absence de langage mais amélioration du contact visuel, troubles trophiques...

Il n'y a pas de priorités d'accompagnement de manière générale (chaque situation se décline de manière particulière et il est nécessaire de considérer la singularité personnelle), mais un certain nombre d'axes fondamentaux à considérer, à relier à un suivi neurologique régulier :

- Les problématiques de nutrition
- Les éventuels troubles digestifs
- La surveillance bucco-dentaire
- L'attention aux troubles du sommeil
- Le suivi orthopédique
- La gestion de la douleur

L'Association Française du Syndrome de Rett représente à l'égard de l'accompagnement un appui important, car elle constitue une ressource aussi bien pour les familles que pour les professionnels. Le site Internet diffuse des informations précieuses (<https://afsr.fr>), permet la mise en lien entre les familles entre elles et avec des professionnels expérimentés. Les adhérents peuvent ainsi bénéficier de formations, de forums avec des personnes ressources (psychomotriciens, orthophonistes, kinésithérapeutes, ergothérapeutes...) susceptibles de répondre à des questionnements précis. Y sont également présentés des conseils sur les axes de rééducation

prioritaires, mais aussi sur des compléments qui apparaissent vite essentiels : éveil sensoriel, espaces de relaxation, équithérapie...

Les représentants régionaux de l'association peuvent également venir en soutien des familles (soutien psychologique, accompagnement des démarches, partage d'expériences...) et des professionnels (communications alternatives, accompagnements à l'autonomie...).

Suite à donner

La session a provoqué des échanges riches entre professionnels, familles, médecins et association, témoignant ainsi du besoin de capitaliser les expériences, rassurer les professionnels dans leurs interventions.

Des demandes d'autres établissements ayant été enregistrées, ainsi que pour certains participants le besoin d'approfondissement, l'Equipe Relais s'attachera à proposer de nouvelles manifestations autour du syndrome de Rett, en insistant sur la question de l'adaptation des accompagnements médicaux, éducatifs et rééducatifs. Et en confirmant la pertinence de tels espaces d'échange rassemblant les familles, les professionnels du soin et de l'accompagnement.