
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 14 MARS 2019, de 10h à 16h00**

A l'**IEM Les Babissous**, ADAPEI12-82, route de Devèzes, Saint-Mayme, 12 850 ONET LE CHATEAU

Rappel des objectifs

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

1. Mieux connaître le syndrome de Rett (et Rett-like), ses différentes conséquences handicapantes, les évolutions à court / moyen et long terme
2. Aider les professionnels et aidants à se projeter sur un programme éducatif individualisé en prenant en compte les capacités des personnes, la place des rééducateurs, les outils de communications spécifiques
3. Echanger sur la nécessaire adaptation de leur accompagnement au quotidien, tant sur l'aspect cognitif, fonctionnel, social et préventif (notamment sur l'expression de la douleur)
4. Echanger, partager les expériences, mutualiser les différents parcours, entre aidants familiaux et professionnels des structures accueillantes

Rencontre animée par :

- Dr Sophie JULIA, service de génétique médicale de l'Hôpital de Toulouse
- Nicolas CHARLES, référent régional de l'Association Française du Syndrome de Rett
- Olivier CHABOT (pilote Equipe Relais)

Avec les témoignages de :

- Pascale MOUGIN, kinésithérapeute à l'IEM Lardailié
- Pauline GANNAC, kinésithérapeute à l'IEM Babissous
- Elodie BERNARD, kinésithérapeute à l'IEM Babissous
- Marlène CARNEIRO, psychomotricienne à l'IEM Babissous
- Victoria FOURGOUS, ergothérapeute à l'IEM Babissous
- Caroline AVERSENG, psychomotricienne à l'IME et EEAP Philiae

Participants présents

61 personnes étaient présentes à cette rencontre :

- 52 professionnels médicaux, éducatifs et paramédicaux d'établissements médico-sociaux (CHU Toulouse, IEM Lardailié, IEM Babissous, Centre Philiae, MAS Chemin d'Eole, MAS L'Aubrac, MAS Gérard Chambert, EEAP Apajh 46, IEM/MAS Les Genêts, IJA)
- 9 parents et représentants des familles

Contenu des échanges

Association Française du Syndrome de Rett

La matinée a démarré par la présentation de l'Association Française du Syndrome de Rett par son représentant régional, Nicolas Charles. Cette association 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...

Au-delà de la permanence téléphonique (09 72 47 47 30), les représentants régionaux de l'association peuvent également venir en soutien des familles (soutien psychologique, accompagnement des démarches, partage d'expériences...), notamment au moment de l'annonce du diagnostic, mais aussi auprès des professionnels (communications alternatives, accompagnements à l'autonomie...).

Ont été également évoquées les nombreuses manifestations lancées par l'association pour rassembler des fonds, qui représentent un tiers du budget de l'association. Outre le financement de la recherche, cela permet de faciliter l'accès des familles à des stages, des week-ends ou séjours de vacances, des rassemblements proposés par l'association qui compte 750 adhérents (plus de 400 familles).



Approche médicale et principes d'accompagnement et de soin adaptés

La deuxième partie de la matinée a été consacrée à un éclairage médical du syndrome de Rett par le Dr Sophie Julia, à travers notamment le diagnostic clinique et génétique. Le rôle du généticien est particulièrement important, au-delà du diagnostic et du lien indispensable avec la recherche, car il 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), régression rapide (1-3 ans), stabilisation (2-20 ans), 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 de chacun), 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...

Réalité des pratiques professionnelles : l'expérience des kiné, ergo, psychomot...

L'après-midi, nous avons proposé des échanges entre les familles et les professionnels, sur la base des témoignages de kinésithérapeutes, psychomotriciennes et ergothérapeutes. Ces derniers mettent en avant la nécessité de développer une boîte à outils de techniques de rééducations en fonction des symptômes. Et cette approche individualisée se construit à plusieurs regards.

Cette pluridisciplinarité s'appuie évidemment sur des temps de coordination, plus ou moins formels. Mais elle prend également beaucoup de sens et ouvre des perspectives de travail dans le cadre d'interventions conjointes (par exemple, des séances avec kiné et psychomotricien).

L'éveil corporel (et notamment pour développer la tonicité) et sensoriel est une dimension essentielle du travail, à la fois pour l'évolution de l'enfant, mais aussi pour développer sa capacité à s'inscrire dans les activités collectives avec les autres enfants. Sont mis en avant les séances de stimulation basale (vibratoire, vestibulaire, somatique), qui permettent de mieux connaître les registres auxquels l'enfant est réceptif et ainsi renforcer l'individualisation de l'accompagnement.

La capacité de « bricolage » (au sens noble du terme) est un atout important. Bien qu'il existe des outils (comme par exemple la commande oculaire Tobii sur laquelle nous avons largement échangé), il est souvent souhaitable de les adapter ou faire appel à des dispositifs plus courants et moins coûteux.

La transition du secteur enfant vers le secteur adulte reste problématique avec une rupture dans l'accompagnement et des ressources rééducatives moins soutenues. Il n'en reste pas moins que les interventions rééducatives restent cruciales pour prévenir les complications orthopédiques, lutter contre les rétractions, être vigilant à la spasticité et développer des installations et appareillages adaptés à chacun.

Bilan et 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 professionnels et parents dans leurs interventions.

Ce sont principalement les établissements pour enfants (IEM, EEAP) qui se sont exprimés et qui ont pu confronter leurs expériences avec les familles présentes. Pour autant, des professionnels de MAS ont souligné l'intérêt de s'appuyer sur cette expérience pour préparer des admissions futures en structures pour adultes, et que d'autres journées de ce type seraient profitables à ceux-ci.