

## Le syndrome de RETT

<b>Prévalence</b>	<p>Le syndrome de Rett est une maladie d'origine génétique se traduisant par un trouble grave du développement du système nerveux central que l'on assimilait à tort à l'autisme.</p> <p><b>Cette maladie rare</b> est la première cause de polyhandicap d'origine génétique en France : sa prévalence (nombre de cas total dans une population donnée) est estimée entre 1 cas sur 10 000 et 1 sur 15 000. En France, cela représente 25 à 40 nouveaux malades diagnostiqués chaque année (source : Orphanet). Le syndrome de Rett a pour particularité de ne toucher que les filles, en raison de sa cause génétique.</p>
<b>Cause</b>	<p>Il s'agit d'une anomalie du gène <i>MEPC2</i>, situé sur le chromosome X, qui code pour la protéine du même nom. Cette maladie liée à un chromosome sexuel s'exprime chez les <b>filles porteuses de la mutation</b>, mais pas chez les garçons. Le gène muté a une influence sur l'expression d'autres gènes qui contribuent à la <b>formation du système nerveux</b></p>
<b>Symptômes</b>	<p>Trouble du développement, <b>le syndrome de Rett est évolutif</b> et il peut présenter des <b>symptômes variables</b> selon les sujets :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Le fonctionnement et le comportement des personnes atteintes ne présentent rien d'anormal à la naissance ;</li><li>• Mais entre 1 et 4 ans, les enfants deviennent irritables, pleurent souvent, fuient les contacts. La préhension manuelle, acquise en première année, stagne ensuite et laisse place à des gestes stéréotypés. Le langage se développe peu. Les fillettes souffrent de retards psychomoteurs, de troubles du sommeil, de convulsions et parfois d'automutilation ;</li><li>• De 2 à 10 ans, la majeure partie des symptômes persiste, avec également une raideur des membres (spasticité), des troubles de l'équilibre (ataxie) et des défaillances respiratoires. Le périmètre crânien diminue, ce qui manifeste un arrêt de la croissance cérébrale. Inversement, le contact avec l'entourage s'améliore ;</li><li>• Après 10-15 ans, l'évolution tardive du syndrome de Rett est dominée par des troubles musculaires (amyotrophies) et squelettiques (scoliose), imposant souvent l'usage d'un fauteuil roulant. La longévité est moindre que celle de la population générale, mais elle est difficile à estimer.</li></ul>
<b>Traitement</b>	<p>Il n'existe <b>aucun traitement curatif</b> de la maladie, mais la <b>prise en charge des symptômes</b> est importante.</p> <p>Les traitements symptomatiques doivent être entrepris dès que nécessaire avec par exemple :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• un traitement anti épileptique si nécessaire;</li><li>• une prise en charge médicale en cas de scoliose sévère ;</li><li>• le travail et l'entretien de la motricité, de la coordination avec un kinésithérapeute et un psychomotricien ;</li><li>• la prévention des déformations squelettiques par la prise en charge des appareillages de nuit et/ou de jour, installations particulières en station assise ou debout, corsets, kinésithérapie régulière, injections de toxine botulique contre la spasticité,...</li><li>• une alimentation adaptée et riche notamment en calcium ;</li><li>• le dépistage de la douleur et son traitement.</li></ul>

	<p>Une prise en charge <b>éducative</b> permet aussi de développer au mieux les potentialités cognitives présentes chez la jeune malade :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• proposer des activités variées, sportives et ludiques, pour faciliter son intégration à l'environnement ;</li> <li>• encourager et développer ses facultés de communication, d'échange et de relation.</li> </ul> <p>Les enfants avec un syndrome de Rett ont alors la possibilité de montrer leurs intérêts et leurs acquisitions cognitives.</p>
<p><b>La vie scolaire</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Les temps de <b>dialogue en équipe éducative</b> sont très importants. Dans ces conditions, il est possible d'envisager des intégrations à temps partiel, en particulier en maternelle, niveau de classe dans lequel ces intégrations semblent les plus adéquates. Le PPESA doit également comporter un temps significatif à l'école, de manière à ce que la jeune avec ce handicap puisse se familiariser avec la classe, y trouver ses repères, en connaître les règles de fonctionnement ;</li> <li>• Il est souvent nécessaire, d'associer <b>une aide humaine</b> (Accompagnatrice de vie) ;</li> <li>• Compte tenu du polyhandicap, un certain nombre <b>d'installations et de procédures</b> sont nécessaires pour une scolarisation optimale des fillettes atteintes d'un syndrome de Rett ;</li> <li>• La <b>communication</b> est prioritaire, tout doit être mis à son service. Le mode de communication établi avec elle doit être repris à l'école : désignation de photos, dessins stylisés ou pictogrammes, expression par le regard, expression du oui et non par les mimiques ou par les paupières ou les yeux,...</li> <li>• Il faut toujours tenir compte de la <b>grande fatigabilité</b> de ces jeunes: les efforts doivent être fractionnés et accompagnés de moments de repos ;</li> <li>• Les fillettes atteintes d'un syndrome de Rett sont sensibles aux ambiances, et apprécient les <b>moments de jeux et loisirs</b> qui sont généralement gais. Elles prennent plaisir à participer aux jeux ou simplement être présentes en relation avec les autres.</li> </ul> <p>Pour adapter les jeux ou loisirs aux capacités gestuelles et cognitives de ces fillettes, il faut:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• grossir les objets à prendre (balles) ;</li> <li>• choisir des objets attractifs, lumineux et contrastés ;</li> <li>• utiliser des sols antidérapants ;</li> <li>• prévoir un pupitre pour qu'elles puissent regarder des livres d'images, pour que l'objet soit visible et tienne seul.</li> </ul> <p><b>Il faut souvent associer en classe :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• des installations à visée de confort et de prévention orthopédique (siège spécial fait sur mesure, appareillage permettant la station debout, attelles) ;</li> <li>• des changements de position dans la journée pour éviter l'enraidissement et l'ankylose;</li> <li>• des aides techniques pour les déplacements (déambulateur, fauteuil roulant) ;</li> <li>• des aménagements de l'emploi du temps pour que la rééducation puisse se faire en partie sur le temps scolaire afin de limiter la fatigue.</li> </ul>

Ces aménagements, pour être bien ciblés et pertinents, nécessitent une bonne collaboration entre l'équipe médicale et paramédicale qui assure les soins et la rééducation d'une part, l'enseignant et l'ensemble de l'équipe éducative d'autre part.

**Attention**

- Les installations, aides humaines et techniques sont fondamentales dans la vie de ces fillettes. Elles ont pour but de favoriser les acquisitions fonctionnelles (sensorialité, gestualité, déplacement, éveil cognitif, communication et intérêt vers l'extérieur) et de maintenir le plus longtemps possible les acquis. Il est fondamental que celles-ci soient intégrées dans le projet personnalisé (PPESA).

- Le plus souvent, quelle que soit l'activité choisie, la présence d'un tiers est nécessaire pour aider la fillette dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de favoriser sa communication, de l'aider dans des gestes de la vie quotidienne, de la solliciter en classe ou de procéder aux changements de position.