

Syndrome de Rett (français)

Informations sur le tableau clinique, le contexte, le diagnostic et les causes ainsi qu'un aperçu des points de contact et du soutien.

QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE RETT ?

Le syndrome de Rett est un trouble du développement causé par une mutation génétique, qui entraîne une déficience mentale et physique grave. La maladie touche presque exclusivement les filles et a été décrite pour la première fois en 1966 par le Prof. Dr Andreas Rett (†) de Vienne.

Tous les enfants et adultes concernés présentent une concordance dans leur symptomatologie clinique, en particulier par le biais de ce que l'on appelle les stéréotypes des mains, comme les mouvements de lutte, de lavage et de pétrissage, qui constituent une caractéristique particulière.

Après une grossesse normale, aucune anomalie particulière n'est visible au départ. Ce n'est que plus tard que l'on constate un repli intérieur, une croissance réduite de la tête, la perte des compétences acquises et de la capacité de contact social ainsi qu'une perturbation considérable du développement de la parole. Beaucoup d'enfants n'apprennent pas à marcher ou ne l'apprennent que de façon limitée. Les symptômes d'accompagnement typiques sont la scoliose, l'épilepsie et les problèmes respiratoires.

COMMENT PROGRESSE LE SYNDROME DU RTT ?

Le syndrome de Rett typique se développe en plusieurs étapes. Après une évolution au départ peu perceptible, aucun progrès n'est réalisé. Le développement s'arrête, ce qui entraîne la perte des capacités et de l'intérêt existants pour l'environnement.

Entre le 6e et le 18e mois de vie, il y a un retard de développement progressif jusqu'à la stagnation complète du processus de développement. Le tout-petit recherche moins fréquemment le contact visuel et perd l'intérêt pour les jouets. Des retards peuvent survenir dans l'acquisition des habiletés motrices comme s'asseoir, ramper ou se relever. Cette condition, la première étape, peut durer plusieurs mois ou plus d'un an.

La deuxième étape commence généralement à l'âge de 1 à 4 ans. Un déclin général du développement devient évident : les filles touchées perdent en peu de temps leur capacité d'élocution et les aptitudes des doigts et des mains déjà acquises. La croissance des têtes ralentit. Les filles sont irritées, pleurent, crient et commencent à faire des mouvements de mains stéréotypés. Certaines filles présentent des traits autistiques, leurs capacités de communication sont très réduites.

Après une phase de développement rapide du dos, la troisième étape commence généralement entre la deuxième et la dixième année de vie et dure plusieurs années. Pendant cette période, une stabilisation relative se produit. Les enfants retrouvent leurs capacités individuelles, en particulier leurs capacités de communication s'améliorent et l'intérêt pour l'environnement augmente à nouveau. Leurs capacités motrices restent très limitées, et des crises d'épilepsie se produisent fréquemment.

A partir de la dixième année de vie, on parle de l'étape tardive du sauvetage. L'accent est mis sur l'augmentation des troubles du mouvement et des problèmes orthopédiques - en particulier la scoliose (courbure de la colonne vertébrale). Les capacités cognitives, communicatives et manuelles sont maintenues et ne diminuent pas davantage. En principe, l'espérance de vie des filles de sauvetage n'est pas limitée, bien qu'il y ait une légère augmentation de la mortalité.

COMMENT LE SYNDROME DE SAUVETAGE EST-IL DIAGNOSTIQUÉ ?

Le diagnostic du syndrome de Rett est rendu considérablement plus difficile par le fait que tous les symptômes décrits ci-dessous se présentent sous des formes très différentes. En plus des critères diagnostiques clairement définis, d'autres anomalies et symptômes d'accompagnement sont typiques du syndrome de Rett et touchent presque tous les enfants.

LES CRITÈRES DU DIAGNOSTIC CLINIQUE

- Développement en grande partie normal au cours des 6 à 18 premiers mois
- Circonférence crânienne normale à la naissance
- Réduction fréquente de la croissance du périmètre crânien entre la 1ère et la 4ème année de vie
- Perte temporaire de la capacité de contact social
- Perturbation du développement du langage et des aptitudes à la communication, retard mental à des degrés divers
- Perte des fonctions manuelles acquises et utiles entre l'âge de 1 et 4 ans
- Stéréotype de la main : lavage, pétrissage, battement, mouvements de pincement
- perturbation du schéma de marche

EFFETS SECONDAIRES COURANTS

- Séparation
- Manque apparent d'intérêt pour l'environnement et les autres êtres humains
- grincement de dents (bruxisme)
- des éclats de rire ou des pleurs
- Stéréotypes et apraxie associée
- Epilepsies de gravité variable
- Scoliose
- les troubles de la démarche (ataxie)
- Problèmes digestifs
- périodes de respiration accélérée et approfondie, pauses dans la respiration, déglutition d'air, irrégularités respiratoires
- Salivation
- Insomnie
- petite croissance, petits pieds
- Manque de circulation sanguine dans les extrémités avec des pieds et des jambes froids et bleutés

DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE

Depuis 1999, le diagnostic du syndrome de Rett peut être confirmé par un test génétique. Chez les enfants présentant un parcours typique, le soi-disant " syndrome de Rett classique ", ce taux est de 80 % à 85 % positif. Même chez les filles (et très rarement les garçons) qui ne présentent pas toutes les caractéristiques typiques, on peut détecter des parcours atypiques et des porteurs asymptomatiques.

QU'EST-CE QUI CAUSE LE SYNDROME DE RETT ?

Le gène responsable du syndrome de Rett est appelé MECP2. Chez la plupart des enfants atteints du syndrome de Rett, on trouve des mutations (changements) dans ce gène. Le gène MECP2 est responsable du contrôle de nombreux autres gènes. Il est important de savoir que le diagnostic du syndrome de Rett est d'abord posé sur la base de critères cliniques. Chez les enfants auxquels s'appliquent les critères de diagnostic, le gène MECP2 peut alors être examiné dans le cadre d'un test

génétique. Si une mutation est trouvée, le diagnostic est certain. Si aucune mutation n'est trouvée, le syndrome de Rett peut encore être présent.

LE SYNDROME DU RUT EST-IL GUÉRISSABLE ?

Il n'existe actuellement aucun traitement médicamenteux pour le syndrome de Rett. Cependant, diverses mesures thérapeutiques telles que la physiothérapie, la musicothérapie, l'équithérapie, l'ergothérapie et l'orthophonie peuvent améliorer la qualité de vie des filles et des femmes concernées. En particulier, la méthode de " communication assistée " contribue de manière significative à l'accès aux personnes atteintes du syndrome de Rett.

Toutes les formes de thérapie ne conviennent pas à tout le monde. Afin d'éviter des exigences excessives, le choix des formes de thérapie devrait donc toujours être adapté aux besoins individuels.

LE RISQUE DE MALADIE AUGMENTE-T-IL AVEC LE DÉsir D'AVOIR PLUS D'ENFANTS ?

Selon les connaissances actuelles, le risque de récurrence est bien inférieur à 0,5 %. En raison du petit nombre de cas de frères et sœurs confirmés par des tests génétiques, il existe une probabilité minimale que d'autres enfants soient atteints du syndrome de Rett qui ne peut être définie avec plus de précision. Si nécessaire, il y a la possibilité d'un diagnostic prénatal. Cependant, cela devrait être discuté individuellement et en détail dans le cadre d'une consultation génétique.

INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES ET CONSEILS

RETT.DE - LE SITE DE L'AIDE AUX PARENTS

Notre site Internet www.rett.de offre des informations actuelles et variées : Il traite de manière intensive des causes, du diagnostic et des possibilités de traitement du syndrome de Rett, rend compte des nouvelles de l'association et présente dans la rubrique conseils les expériences et les résultats scientifiques, tant individuels que nouveaux.

LE MANUEL DU SYNDROME DE SAUVETAGE

Dans The Rett Syndrome Handbook, Kathy Hunter a compilé des contributions scientifiques bien fondées sur le tableau clinique, mais aussi des descriptions très émotionnelles de la vie quotidienne des familles touchées. Sur plus de 700 pages, le livre présente un mélange de rapports d'expériences personnelles accompagnés de résultats d'exams professionnels d'experts en sauvetage renommés. De plus, il y a des conseils précieux pour toutes les situations de vie d'une famille avec une fille de secours. Le livre est disponible au Centre d'aide aux parents (info@rett.de) et aussi dans les librairies.

MAGAZINE DES MEMBRES DE RETTLAND

Le magazine est une publication de Rett Deutschland e.V. Chaque numéro présente des rapports d'expériences personnelles, donne un aperçu des nouvelles questions médicales, thérapeutiques, juridiques et sociales et informe sur les dates à venir, les nouvelles et les activités de l'association.

DEVENIR MEMBRE

Les parents d'un enfant diagnostiqué avec le syndrome de Rett sont cordialement invités à devenir membres de Rett Deutschland e.V. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom. Ensemble, nous partageons nos soucis et nos besoins, nous écoutons et donnons volontiers des conseils dans tous les domaines. En tant que membre de l'association, vous serez invité à toutes les réunions dans votre région (si vous souhaitez visiter d'autres régions) et à l'assemblée générale annuelle. Votre participation active est également la bienvenue. Vous recevrez deux fois par an notre magazine pour les membres RettLand.

L'adhésion est possible pour les familles à partir de 45 euros et pour les parents seuls à partir de 30 euros par an.

DEVENIR UN MEMBRE DE SOUTIEN

Si vous souhaitez nous soutenir sans avoir vous-même un enfant diagnostiqué avec le syndrome de Rett, nous sommes heureux de vous offrir une adhésion de parrainage. En tant que membre de soutien, vous recevrez sur demande des invitations écrites à toutes les réunions de votre région et à l'assemblée annuelle. Bien entendu, nous serions également heureux de recevoir votre participation active.

Vous pouvez devenir membre de soutien à partir de 20 € par personne et par an. Pour un supplément de 12 € par an, vous recevrez notre magazine d'adhésion RettLand.

DONNER ET PROMOUVOIR

Nous considérons que notre tâche principale est avant tout de mieux faire connaître le syndrome de Rett, de promouvoir les projets de recherche et d'aider le plus rapidement possible les enfants et les parents touchés.

A cette fin, nous développons par exemple des campagnes d'information régulières pour les pédiatres et organisons des formations continues de plusieurs jours pour les thérapeutes. Nous soutenons les familles membres concernées en leur offrant une aide complète pour les questions concernant les points de contact, les possibilités de thérapie et l'aide pratique pour faire face au quotidien.

Sur notre site web rett.de, vous trouverez des informations détaillées, des formulaires d'inscription appropriés et notre politique de confidentialité.

TÂCHES DE LA RETT DEUTSCHLAND E.V.

Folker Hanefeld, la Elternhilfe a été fondée à Göttingen en 1987. Son but était de réunir les parents dont les enfants ont le même handicap. Entre-temps, Elternhilfe compte plus de 1700 membres dont près de 700 enfants et adultes atteints du syndrome de Rett. Elternhilfe informe les personnes concernées et intéressées sur le syndrome de Rett et encourage l'échange d'expériences entre les parents de différentes manières. C'est un aspect important pour contrer l'isolement des familles, qui menace souvent après le diagnostic.

Dans notre bureau à Witten, Birgit Lork, mère d'une fille atteinte du syndrome de Rett, est disponible comme premier point de contact.

ACTIVITÉS ET ACTIVITÉS

- Conseils aux parents, aux médecins, aux enseignants, aux thérapeutes et à tous ceux qui participent à la vie quotidienne des personnes atteintes du syndrome de Rett
- Médiation des contacts entre les parents concernés
- Assemblée générale annuelle avec conférences
- Fin de semaine d'information pour les familles ayant un diagnostic récent
- Week-ends familiaux et réunions de famille au sein des groupes régionaux et des associations nationales
- Offre de mesures de formation continue
- Offre de camps de vacances
- Groupe de travail " Adultes atteints du syndrome de Rett
- Présence de l'Association d'aide aux parents d'élèves aux congrès, symposiums et salons
- Partager l'information sur le syndrome de Rett
- Projet de recherche financé par le professeur Stuart Cobb, Édimbourg

Vos interlocuteurs au sein du Comité exécutif fédéral

1ère présidente - Gabriele Keßler, g.kessler@rett.de

2e présidente - Christine Reiter-Metzler, c.reiter-metzler@rett.de Trésorier - Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de

Personne de contact pour les parents :

Birgit Lork Stockumer road 3 58453 Witten
T 02302 - 962 56 60 F 02302 - 962 56 69 info@rett.de

Personne de contact pour la zone commerciale :

Katja Mischarin Gaswerkstraße 13 52525 Heinsberg
T 02452 - 180 99 90 - F 02452 - 180 99 99 k.mischarin@rett.de

Des groupes régionaux ont été formés au sein du Service d'aide aux parents. Ils profitent de la proximité physique des membres pour leur apporter un soutien encore plus intensif - par exemple, par le biais de manifestations d'information et de réunions familiales - et accomplissent ainsi un travail très précieux sur place. Vous trouverez un groupe près de chez vous et les personnes à contacter sur <https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

Consultant médical :

Prof. Dr. med. Bernd Wilken wilken@klinikum-kassel.de

Ambassadeur : Leslie Malton Parrain : Erdal Keser

Compte du club :

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Compte de recherche :

IBAN FR34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

Si vous avez d'autres questions, n'hésitez pas à nous contacter. Nous nous efforcerons de vous trouver un interlocuteur dans votre langue maternelle dans les plus brefs délais.