

SYNDROME DE RETT : LE VECU DE LA FRATRIE

MELANIE SEMBENI

DIPLOME UNIVERSITAIRE

« ACCOMPAGNEMENT DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIE
GENETIQUE ET DE LEUR FAMILLE »

UNIVERSITE PIERRE ET MARIE CURIE - PARIS VI

Faculté de Médecine Pitié-Salpêtrière

Directeur de l'enseignement : Pr. David Cohen

ANNEE

2012-2013

Directeurs du Mémoire :

Dr Joël Roy

Martine Frischmann

REMERCIEMENTS

- A Monsieur le Professeur Mazet pour la confiance qu'il m'a accordée en soutenant ma candidature pour participer à ce diplôme universitaire.
- A Monsieur Joël Roy pour avoir co-encadré ce travail.
- A Madame Martine Frischmann pour son écoute et son soutien au sein de cette année universitaire mais également pour avoir accepté d'être directrice de ce mémoire, pour sa disponibilité, ses idées et ses conseils.
- A Madame Marcela Garguilo pour ses sessions de formations et interventions enrichissantes sur le vécu des malades, des parents et des fratries.
- A tous les professionnels de santé qui sont intervenus au cours de cette année universitaire et pour la passion qui les anime.
- A tous les intervenants malades ou familles de malades qui sont venus nous livrer leur témoignage.
- A l'Association Française du Syndrome de Rett et son conseil d'administration pour m'avoir fait confiance et m'avoir permis de participer à ce diplôme universitaire.
- A tous les parents des filles porteuses du syndrome de Rett qui ont accepté de me mettre en relation avec leurs enfants.
- A tous les frères et sœurs qui m'ont fait confiance et ont accepté de répondre à ce questionnaire. Leurs témoignages empreints d'une grande franchise et chargés d'émotions nous ont permis de réaliser ce mémoire.

Je dédie ce mémoire à mes enfants,
Zoé et Antoine, et à leur relation fraternelle.

SOMMAIRE

REMERCIEMENTS	2
SOMMAIRE	3
RESUME	6
INTRODUCTION	8
LE SYNDROME DE RETT	10
I Définition	10
II Etiologie	10
III Conséquences et évolution	10
IV Accompagnement	11
V Le polyhandicap : un bouleversement.....	12
LA RELATION FRATERNELLE DANS LE HANDICAP	13
I La théorie de l'attachement.....	13
II Généralités sur la relation fraternelle	13
III Le handicap modifie la relation fraternelle.....	14
ENQUETE AUPRES DES FRERES ET SŒURS DE FILLES ATTEINTES D'UN SYNDROME DE RETT	16
OBJECTIFS, SUJETS ET METHODE.....	16
Objectifs de l'enquête	16
Sujets et méthode	16
RESULTATS	17
I Le profil des répondants et de leurs sœurs malades	17
1 Le profil des répondants	17
2 Le profil des sœurs malades	18
II Le début de la maladie.....	18

1	La période de l'annonce diagnostique vécue par les fratries.....	18
2	Le début de la maladie vécu par les fratries.....	20
3	Les sentiments ressentis par les fratries.....	20
4	Les inquiétudes des parents ressenties par les fratries.....	21
III	La relation fraternelle durant l'enfance.....	22
1	Les stratégies de communication utilisées.....	22
2	Le regard porté sur leur relation fraternelle.....	23
3	La jalousie éprouvée.....	24
4	Se sentir responsable de la maladie de sa soeur.....	24
5	Se sentir investi d'un devoir de protection.....	25
6	Les inquiétudes pour leur sœur (question ouverte).....	26
IV	Les relations parentales avec les fratries.....	28
1	La communication des parents sur la maladie.....	28
2	Les sujets tabous de leur enfance.....	29
3	Les inquiétudes des fratries pour leurs parents (question ouverte).....	29
V	La relation avec les autres frères et sœurs.....	31
1	Le discours sur la maladie entre les membres de la fratrie.....	31
2	L'incidence de la maladie sur leur relation fraternelle.....	31
VI	Leurs rapports aux autres.....	32
1	Se sentaient-ils des enfants différents ? (question ouverte).....	32
2	Leurs relations amicales face à la maladie.....	33
3	La communication avec les autres membres de la famille sur la maladie.....	34
4	Le regard social.....	34
VII	Leur descendance.....	36
VIII	Les différentes aides et soutiens durant l'enfance.....	38
1	Le soutien du monde extérieur.....	38

Sommaire

2	Rencontrer d'autres enfants malades, difficultés ou soulagement.....	39
3	Rencontrer d'autres fratries confrontées au handicap, difficultés ou soulagement	40
IX	Rétrospectivement	42
1	Influence de la maladie sur la personnalité de l'enfant (question ouverte)	42
2	Leur regard sur leur relation fraternelle durant l'enfance (question ouverte)	43
3	La maladie peut être une source de bénéfice secondaire	44
4	Le choix professionnel.....	45
5	Le choix du conjoint.....	45
6	L'avenir après la disparition des parents	46
7	Les conseils des fratries aux parents	47
8	Les conseils des fratries aux frères et soeurs	48
	DISCUSSION	49
	CONCLUSION.....	59
	BIBLIOGRAPHIE	62
	ANNEXES.....	63

RESUME

Le syndrome de Rett est une maladie neurodéveloppementale d'origine génétique aux conséquences considérables sur l'enfant touché, avec un basculement progressif dans un polyhandicap. L'arrivée d'une fille porteuse d'un syndrome de Rett n'épargne personne dans la famille, que ce soit l'enfant, les parents mais également la fratrie. Nous avons choisi de nous intéresser plus particulièrement aux frères et sœurs des filles porteuses d'un syndrome de Rett, aucun travail n'ayant été réalisé sur ce sujet. Pour ce faire, vingt huit frères et sœurs de plus de 18 ans ont accepté de répondre à soixante dix questions semi-ouvertes portant sur différents domaines de leur enfance et sur les conséquences sur leur vie d'adulte.

Notre étude a mis en évidence leurs joies, leurs souffrances, la place qu'ils ont réussi à prendre dans ces familles atypiques, la relation qu'ils ont pu développer avec leur sœur, leur positionnement face au monde extérieur et les aides qu'ils ont pu recevoir. Certains affects négatifs nécessaires à toute relation fraternelle (la culpabilité, la jalousie, la honte...) sont apparus également dans cette étude. Les inquiétudes des fratries pour leur sœur sont très fréquentes de même que celles pour leurs parents. Nous avons mis en évidence que des angoisses spécifiques se sont développées chez certains frères et sœurs pouvant aller jusqu'à influencer leur devenir d'adulte.

Mots clefs : fratrie, syndrome de Rett, maladie génétique, polyhandicap, maladie rare, handicap rare, relation fraternelle, parents.

ABSTRACT

The Rett Syndrome is a genetically neuro-developmental disease with considerable consequences for the child involved who is progressively heading towards a multi-handicapped state. The arrival of a Rett syndrome girl does not spare anybody in the family, the child, the parents and also the brothers and sisters.

We have decided to look more particularly to the brothers and sisters of Rett syndrome girls, no research had yet been carried out on the subject. In order to do that, twenty-eight brothers and sisters over 18 were interviewed and accepted to answer seventy semi-open questions on their childhood and the consequences on their adult life.

Our survey revealed their happiness, their suffering, the place they have been able to find in these atypical families, the relationship they could develop with their sister, their way of facing the outside world and also the help they could get.

Some negative affects necessary to any brothers and sisters (culpability, jealousy, shame...) have also come up in this survey. Worries of brothers and sisters for their Rett Syndrome sister are very common just as they are for their parents. We have underlined that certain brothers and sisters could develop a particular anguish that could have consequences on their adult life.

Keywords : Brothers and sisters, Rett syndrome, genetic disease, multi-handicapped, rare disease, rare handicap, brotherly relationship, parents.

INTRODUCTION

Le syndrome de Rett, du fait de ses incapacités multiples, fait partie des pathologies neurologiques graves ayant des répercussions considérables sur la vie du malade. Bien que cette maladie n'affecte qu'un seul individu d'une famille, elle retentit sur tout le groupe familial. Dans le cas du syndrome de Rett et comme dans toutes les maladies se développant depuis la petite enfance, l'enfant est touché, mais aussi les parents, toute la famille et les liens qui les unissent.

Dans ce mémoire, nous avons choisi de nous intéresser plus particulièrement aux frères et sœurs des filles porteuses d'un syndrome de Rett, aucune étude n'ayant été réalisée sur ce sujet. Etant moi-même maman d'une fille atteinte de cette pathologie, j'ai pu observer les conséquences de cette maladie sur mon enfant et les répercussions sur la sphère familiale. Au fil des années, j'ai découvert que les problématiques évoluaient avec la maladie mais aussi selon notre propre cheminement intérieur. Des questions trouvent réponses, d'autres se précisent ou apparaissent, et des remaniements se créent. Mon implication, au sein de l'Association Française du Syndrome de Rett¹ (AFSR), m'a permis de rencontrer d'autres familles et d'être confrontée aux problématiques de ces parents, mais aussi des frères et sœurs. L'arrivée d'un deuxième enfant au sein de ma famille a renforcé mon questionnement. Que vivent réellement les frères et sœurs ? Quelle relation vont-ils pouvoir nouer avec leur soeur malade ? Ce mémoire est ainsi consacré à la fratrie, à leurs joies, à leurs souffrances, à la place qu'ils ont réussi à prendre dans ces familles atypiques, aux liens

¹ L'Association Française du Syndrome de Rett a été fondée en 1988 et est reconnue d'utilité publique. Elle a pour objectifs de soutenir les familles, faire connaître la maladie, promouvoir la recherche et agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée au sein de la collectivité nationale.

qu'ils ont pu développer avec leur sœur malade et aux répercussions de cette enfance si particulière sur leur devenir d'adulte.

Pour pouvoir analyser ce en quoi la présence d'un enfant porteur d'un syndrome de Rett au sein d'une famille modifie la relation entre ses membres, il s'avère essentiel de définir le syndrome de Rett et ses conséquences. Nous dégagerons ensuite les principaux éléments décrits dans la littérature sur la relation fraternelle quand un des membres de la fratrie souffre d'un handicap.

Par la suite, ce mémoire rendra compte d'une recherche conduite auprès de 28 frères et sœurs de filles atteintes d'un syndrome de Rett au moyen d'un questionnaire. Cette étude vise à comprendre leur sentiment identitaire, à évaluer la représentation de leur environnement affectif et à mettre en évidence les modalités d'expression de leurs affects. Pour ce faire, nous aborderons le vécu de ces fratries, la place qu'elles occupaient auprès de leur soeur malade mais aussi auprès de leur famille et enfin l'accompagnement qui leur a été ou non proposé.

A la lecture de leurs réponses, nous dégagerons ce qui rend le vécu des fratries singulier et nous proposerons des pistes de réflexion pour mieux comprendre leurs inquiétudes, leurs bonheurs, leurs joies, leurs peines... et réfléchir aux aides qui pourraient leur être apportées.

LE SYNDROME DE RETT

I Définition

Le syndrome de Rett est une maladie neurodéveloppementale d'origine génétique qui touche essentiellement les filles. Le diagnostic repose sur un ensemble de critères cliniques. Ces critères ont été révisés en 2010 par un consortium international (annexe n°1).

II Etiologie

Le syndrome de Rett typique est associé, dans près de 90% des cas, à une mutation dans le gène MECP2, localisé sur le chromosome X en Xq28. Il s'agit dans plus de 99% des cas d'une mutation de novo². Sa prévalence est d'une naissance toutes les 10 000 naissances de filles³ soit 50 nouveaux cas en France par an.

III Conséquences et évolution

Avant le début de la maladie, les fillettes ont un développement psychomoteur quasiment normal avec acquisition de la marche possible et de la préhension volontaire fine. Entre 6 et 18 mois, le comportement de ces petites filles change brutalement. Elles commencent à éviter le regard, pleurent énormément et donnent l'impression d'un mal-être profond. Dans cette phase, les médecins peuvent être amenés par erreur à évoquer un diagnostic d'autisme. Dans le même temps, elles perdent l'utilisation volontaire des mains et des stéréotypies manuelles apparaissent. Les familles décrivent très bien cette phase de

² Une mutation de novo ou néomutation est une mutation génétique apparaissant chez un individu alors que ses parents ne sont pas porteurs de cette mutation. Ce phénomène s'explique par l'apparition de l'allèle muté dans l'un des gamètes parentaux.

³Article "Rett Syndrome : Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature". American Neurological Association. 2010. p 944-950

régression qui se caractérise par une décélération globale du développement psychomoteur et une perte des acquisitions.

Cette pathologie est marquée par la variabilité des symptômes associés telle qu'une absence de langage, des crises d'épilepsie, des troubles respiratoires, une hypotonie musculaire, une cyphose, une scoliose, des troubles vasomoteurs, une hypotrophie des extrémités provoquant une petite taille des pieds et des mains, une ostéoporose précoce... Toutes ces déficiences et incapacités vont interférer entre elles et majorer la lourdeur du handicap. Les enfants basculent rapidement dans une infirmité motrice sévère et un handicap mental : le polyhandicap fait son entrée chez ces familles.

Du fait d'une meilleure prise en charge des symptômes, les filles atteignent dans la majorité des cas l'âge adulte. Tous les professionnels constatent un allongement de l'espérance de vie des personnes atteintes d'un syndrome de Rett. Ceci est dû aux progrès de la médecine et aux soins appropriés permettant d'améliorer leur qualité de vie. Leur espérance de vie a quasi doublé ces vingt dernières années.

IV Accompagnement

Une prise en charge médicale doit être mise en place pour l'épilepsie, les troubles orthopédiques, les troubles nutritionnels et digestifs et les troubles respiratoires. La prise en charge paramédicale et éducative (kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, éducation spécialisée) est essentielle pour que les fillettes atteintes puissent exploiter au mieux leurs potentialités.

Ces enfants ont besoin qu'on leur consacre beaucoup de temps pour le nursing, les repas et la surveillance, mais ont surtout besoin d'attention, de tendresse et de câlins, d'échanger avec une tierce personne pour se sentir exister. En cela, il est parfois compliqué de se départager entre toutes les obligations qu'une famille peut avoir et les contraintes que le handicap impose.

V Le polyhandicap : un bouleversement

Alors débute un long chemin, un chemin dont l'issue n'est pas connue avec de multiples épreuves où tout est plus compliqué et plus rien n'est adapté. Il faudra que les familles réorganisent cette "nouvelle vie" autour du handicap. La vie tourne au "marathon" et peut s'assimiler à un combat quotidien pour les parents. Leur sommeil est souvent mis à rude épreuve quand il est nécessaire de se lever fréquemment la nuit pour faire face aux crises d'épilepsie et/ou quand l'enfant crie et pleure une bonne partie de la nuit.

Le handicap survient dans un quotidien, qu'il vient bouleverser. Si la fille porteuse du syndrome de Rett est l'aînée, les parents se trouvent face à une double difficulté : il leur faut devenir à la fois parent et parent d'un enfant différent, d'un enfant qui suivra une trajectoire particulière, au sein d'un milieu complexe qui va leur rester à découvrir. Si la fille atteinte n'est pas l'aînée, une autre problématique s'ajoute : les parents vont devoir réussir à continuer de s'occuper de leurs autres enfants sans être constamment accaparés physiquement et psychologiquement par leur enfant malade.

Pour les parents, la préoccupation maternelle primaire pour leur fille atteinte du syndrome de Rett ne s'arrêtera jamais. Etre parent d'un enfant porteur d'un polyhandicap engendre forcément, et de façon naturelle, un surinvestissement. « Ce surinvestissement est logique et nécessaire, seule la surprotection qui dure dans le temps est pathologique »⁴. L'arrivée d'une fille porteuse d'un syndrome de Rett n'épargne personne dans la famille, que ce soit l'enfant, les parents mais également la fratrie. Comment les fratries vont-elles vivre ces bouleversements ? Comment vont-elles trouver leur place au sein de ces familles atypiques ? Quels auront été leurs plus grandes souffrances et inquiétudes mais aussi leurs plus grands bonheurs et joies ? Comment les parents et les professionnels ont-ils su les écouter ?

⁴ Dr Joël Roy, intervention au Diplôme Universitaire « Accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille », avril 2013.

LA RELATION FRATERNELLE DANS LE HANDICAP

I La théorie de l'attachement

L'attachement représente la pierre angulaire des expériences affectives et constitue le fondement du développement de l'enfant. Depuis la théorie de l'attachement de Bowlby en 1969, qui définissait le lien mère-enfant, d'autres travaux mettent en évidence une théorie de l'attachement père-enfant (Lamb, 1978 ; Grossmann, 1998).

La théorie de l'attachement a continué à se décentrer de la mère pour s'intéresser aux liens fraternels. Il a ainsi pu être démontré que la fratrie jouait elle aussi un rôle important dans le développement de l'enfant aux niveaux cognitif, affectif et social (Abramovitch et al., 1980 ; Lamb, 1982 ; Troupel-Cremel ; 2005).

II Généralités sur la relation fraterne

Etre frère et soeur ne signifie pas seulement être né de mêmes parents et passer de nombreuses années ensemble sous le même toit. Penser la fratrie et la relation fraterne constitue un espace psychique pouvant influencer le positionnement dans la société des frères et sœurs.

La relation fraterne est normalement la relation qui est la plus longue dans toute l'histoire relationnelle de l'être humain (Meynckens-Fourez, 1999). L'auteur en précise la raison par les trois fonctions de toute relation fraterne : « une fonction d'attachement, de sécurisation, de ressource ; une fonction de suppléance parentale ; une fonction d'apprentissage des rôles sociaux et cognitifs ».

Dans une famille, il y a deux groupes : le groupe des parents et le groupe des enfants. Chaque enfant est un enfant parmi les autres ; il peut ainsi se sentir semblable à ses pairs

mais aussi développer sa différence. La fratrie fait ainsi partie du lieu de construction de soi et permet une expérimentation des relations sociales ultérieures.

Quand la relation fraternelle est heureuse et réussie, elle continuera à se développer tout au long de la vie et aura ce trait singulier d'être à la fois une relation d'amitié et une relation familiale.

III Le handicap modifie la relation fraternelle

Toute relation fraternelle est empreinte de divers sentiments contradictoires mais nécessaires à son bon développement. La jalousie, qui est un sentiment banal que ressentent les enfants après la naissance de leur frère ou de leur sœur vient se compliquer du fait du handicap. D'après S. Korff-Sausse (2006) « Les souhaits plus ou moins inconscients de l'enfant à l'égard de l'autre enfant – souhaits de mort, de destruction, de mutilation – trouvent une réalisation partielle dans le réel. La psyché de l'enfant suit les modalités de la pensée magique qui régissent sa façon de comprendre le monde : pensée et réalité sont mélangées, au point que l'enfant s'imagine que tout ce qui arrive est le fruit de ses pensées. Il risque donc de s'en attribuer la responsabilité. Ce fonctionnement psychique est à la source du sentiment de culpabilité qu'éprouvent les frères et sœurs. »

Les relations entre frères et sœurs sont faites d'amour mais aussi de haine avec des comportements agressifs, des bagarres... Dans le cas où l'un des enfants est atteint d'un handicap, la haine doit être refoulée car son expression n'est souvent pas tolérable pour l'entourage. « Cette inhibition de l'agressivité donne aux relations fraternelles une tonalité très artificielle, parce que les aspects ludiques de la rivalité en sont exclus. Ces relations ressemblent alors à celles entre un adulte et un enfant, plus qu'à une relation entre enfants. » (Korff-Sausse, 2006)

Dès l'apparition du handicap, les relations, les craintes et les peurs des fratries face à leurs frères et sœurs malades, vont être différentes de celles des fratries en bonne santé.

Néanmoins comme l'explique R. Scelles (1997) : « Un enfant ne peut reconnaître et exprimer sa jalousie fraternelle que s'il parvient à établir avec ses frères et sœurs des relations égalitaires ». Se posent alors de nouvelles difficultés dans cette relation fraternelle.

Selon l'étude de N. Boucher et M. Derome (2006), concernant des frères et sœurs d'enfants myopathes, il y a une différence significative entre les résultats des enfants les plus jeunes et ceux des adolescents : « Les enfants les plus jeunes, encore dépendants du lien parental et familial, semblent s'adapter avec une certaine spontanéité aux contraintes qu'ils ressentent. En revanche, les adolescents, qui vivent une période d'affirmation de soi, démontrent les limites de cette adaptation. Lorsque les affects de culpabilité, la jalousie, la position des parents ne peuvent s'élaborer, des adolescents choisissent la "fuite imaginaire". Si un tel mécanisme leur offre une illusion de liberté, il s'accompagne toutefois de culpabilité et d'un sentiment de défaillance qui affaiblissent leurs possibilités de sublimation. »

Néanmoins, il n'est pas rare d'observer des fratries qui "semblent aller bien" ; les parents comme les professionnels ne s'attardent pas sur elles du fait de leurs comportements exemplaires. D'après M. Frischmann, M. Gargiulo et J. Gortais (2006) : « Dans la fratrie, personne ne demeure indemne, même ceux qui paraissent les moins perturbés, ou ceux qui en apparence "vont bien". Dans certains cas, le mandat familial pour le frère et la sœur non atteint peut être d'aller bien, de réussir, de ne pas provoquer davantage de problèmes, ou encore de ne pas tomber malade. Le droit à être en difficulté devient plus que restreint lorsque la maladie de l'un des frères ou sœurs occupe le quotidien des parents ».

Nous allons nous attacher, dans la suite de ce mémoire, à étudier le cas particulier de la fratrie dans le syndrome de Rett. Pour cela, nous avons réalisé une enquête auprès de frères et de sœurs de filles atteintes de cette maladie. Les modalités de l'enquête et les résultats sont présentés dans la partie suivante.

ENQUETE AUPRES DES FRERES ET SOEURS DE FILLES ATTEINTES D'UN SYNDROME DE RETT

OBJECTIFS, SUJETS ET METHODE

Objectifs de l'enquête

Cette partie s'appuie sur la réalisation d'une enquête auprès de frères et sœurs adultes de filles atteintes d'un syndrome de Rett. Son objectif est de recueillir le vécu de ces fratries et de nous faire partager leur expérience.

Sujets et méthode

Sujets

Nous avons choisi de faire participer indifféremment les frères et soeurs. L'âge minimum a été fixé à 18 ans. De fait, les fratries sont confrontées depuis plusieurs années à la maladie de leur soeur, mais ont aussi un recul suffisant pour faire preuve de réflexion et d'analyse de leur passé. L'Association Française du Syndrome de Rett a soutenu ce travail et facilité la rencontre avec ces fratries. 18 parents ont demandé l'accord de leurs enfants adultes pour participer à cette étude puis nous ont mis en relation avec eux.

Méthode

Cette enquête a été réalisée grâce à l'envoi d'un questionnaire par courriel (annexe n°2 et 3), courant juillet 2013, à 30 frères et sœurs adultes. Au préalable, ils ont tous été contactés individuellement par téléphone pour entendre et discuter des objectifs de cette recherche. A ce stade, aucun refus n'a été enregistré.

Le questionnaire, présenté avec les résultats en annexe n°4, a été conçu sur le thème du partage du vécu au sein de la fratrie ayant une sœur atteinte du syndrome de Rett.

Il comporte dix parties :

1) La fiche signalétique du répondant	6) Votre rapport aux autres durant l'enfance
2) La fiche signalétique de votre soeur	7) Regard des autres
3) Le début de la maladie	8) Votre descendance
4) Votre relation avec votre sœur durant l'enfance	9) Les différentes aides et soutiens durant l'enfance
5) Votre relation avec vos parents durant l'enfance	10) Rétrospectivement

Le questionnaire envoyé comporte 70 questions qui, dans une préoccupation de simplification pour les personnes interrogées, sont pour la majorité d'entre elles des questions semi-ouvertes. Les réponses au questionnaire ont été anonymisées.

RESULTATS

28 frères et sœurs ont répondu à l'enquête sur 30 personnes sollicitées (soit 93% de réponses). Deux n'ont pas répondu ; l'une car elle se trouvait à l'étranger, sans accès à Internet dans les délais impartis et l'autre n'a pas donné d'explication.

1 Le profil des répondants et de leurs sœurs malades

1 Le profil des répondants

Nous avons une population de 15 femmes et 13 hommes appartenant à des tranches d'âges différentes :

- 14 personnes ont entre 18 et 25 ans et sont sans enfants.
- 1 personne a entre 26 et 30 ans et n'a pas d'enfant.
- 2 personnes ont entre 31 et 35 ans et l'une d'elle a un enfant.
- 4 personnes ont entre 36 et 40 ans et sont tous parents,
- 7 personnes ont plus de 41 ans et 5 ont des enfants.

22/28 frères et sœurs sont issus de fratries supérieures ou égales à trois et 14/28 sont des aînés.

16/28 personnes font partie de mêmes fratries. Cela porte au total le nombre de familles et donc de filles atteintes d'un syndrome de Rett à 18.

Ils appartiennent à des milieux socio-économiques diversifiés.

2 Le profil des sœurs malades

Les 18 filles atteintes d'un syndrome de Rett sont âgées de 10 à 46 ans avec une moyenne d'âge de 23 ans. Les premières questions de l'enquête avaient pour objectif d'évaluer les conséquences invalidantes de la maladie :

- 10/18 ne sont pas marchantes : 3 ont perdu la marche et 7 n'ont jamais marché.
- 15/18 filles sont épileptiques et 6 d'entre elles ont une épilepsie non stabilisée.
- Durant leur enfance, 16/18 filles avaient des troubles du comportement comme crier, taper... 5 en avaient parfois et 11 en avaient souvent ou très souvent.
- 12/18 étaient prises en charge en externat, 3 en internat et 3 à domicile.
- Sur les 28 répondants, 16 frères et sœurs déclarent que leur sœur avait des troubles du sommeil durant leur enfance. Cela causait, chez 5 d'entre eux, des perturbations de leur propre sommeil.

II Le début de la maladie

1 La période de l'annonce diagnostique vécue par les fratries

14/28 frères et sœurs se souviennent de la période de l'annonce du diagnostic de la pathologie de leur sœur. Nous pouvons distinguer plusieurs cas de figure :

- Chez 8/14 personnes le diagnostic est posé chez leur soeur déjà polyhandicapée :

- 7/8 décrivent cette annonce comme une réponse à leurs questions avec principalement un sentiment de soulagement : ⁵« Même si c'était grave, au moins nous savions ce qu'elle avait. » - « Je me souviens avoir été soulagée de savoir enfin ce que ma soeur avait, de pouvoir en savoir plus sur sa maladie et se sentir moins seule en se tournant vers les autres familles touchées par le syndrome de Rett » - « Nous avons été très soulagés, surtout maman qui était persuadée que ce n'était pas de l'autisme et qui se battait avec les médecins pour avoir des examens prouvant ses hypothèses. Cela permettait d'avoir enfin un nom sur la maladie, de rencontrer des familles, d'imaginer l'avenir, d'adapter les traitements... Pour mes parents, j'ai senti que la culpabilité que certains psychiatres avaient essayé de leur insuffler venait de s'envoler...Ils savaient enfin contre quoi se battre. »

- 1/8 personne livre un sentiment inverse : « Je savais déjà qu'elle était à part, savoir ne m'avancait à rien. »

➤ Chez 3/14 personnes le diagnostic est posé lorsque le frère ou la sœur non malade est jeune « J'étais trop jeune, je ne comprenais pas vraiment qu'elle était atteinte d'une pathologie si importante. » « Je venais d'avoir 5 ans, je ne me suis donc pas vraiment rendu compte de l'impact que cela allait avoir sur la vie de la famille. » Une personne décrit qu'elle aurait peut-être ressenti dans le ventre de sa mère les effets de l'annonce : « J'étais dans le ventre de ma mère quand elle l'a appris. Ma psychologue m'a dit que j'avais dû ressentir le choc généré par l'annonce de façon violente in utero. »

➤ Chez 2/14 personnes le diagnostic est posé chez leur sœur en bas âge (avant l'entrée dans le polyhandicap) : L'une d'elle précise : « J'avais 17 ans, je pensais, comme mes parents, que c'était soignable. » Dans ce cas, il semble que la famille n'a pas mesuré les conséquences de cette pathologie.

⁵ Les textes entre guillemets ci-après correspondent aux témoignages recueillis chez les fratries lors de l'enquête.

➤ 1/14 personne nous relate sa surprise face à l'annonce : « Je ne pensais pas que cela puisse nous arriver. »

2 Le début de la maladie vécu par les fratries

19/28 frères et sœurs ont assisté à la phase de régression de leur sœur et précisent : « J'étais aussi peinée de voir ma mère et ma grand-mère totalement démunies devant ce changement » - « Après tant d'années pour gagner la marche, la voir la perdre, se déséquilibrer, voir ses pieds se déformer a été difficile à supporter... L'apparition des crises d'épilepsie a été une période difficile à gérer pour toute la famille avec des hospitalisations multiples. Je me souviens de l'angoisse de ne pas voir mes parents à la maison et d'apprendre qu'encore une fois ils étaient à l'hôpital... » - « On avait peur de ne pas arriver à la soulager... » - « Je me sentais impuissante. Impuissance face à ce qui touchait ma petite sœur et qui n'avait pas de nom, impuissance à faire comprendre à ma mère que ce qui se passait était indépendant de la volonté de ma petite sœur. » - « C'était très préoccupant. » - « J'étais un peu perplexe devant la modification de son comportement puisqu'elle a commencé à crier plus que de raison. »

3 Les sentiments ressentis par les fratries

22/28 personnes se souviennent de la période de l'annonce du diagnostic concernant leur sœur et/ou de sa phase de régression. Les sentiments qu'ils ont ressentis sont la tristesse pour 17 personnes, l'amour pour 11, la peur pour 10, le désir de protection pour 10 également, l'incompréhension pour 9, la colère pour 7, la jalousie pour 3, l'impuissance pour 2, la honte pour 2 également et l'indifférence pour 1 personne.

Un répondant explique son mélange de sentiments : « J'ai vécu la phase de régression dans mon enfance et adolescence, mais sans me rendre compte de la difficulté et des

répercussions sur l'ambiance familiale. Une sorte de déni et l'envie d'être "comme tout le monde". J'avais néanmoins une colère intérieure dont j'ai pris conscience tard. Colère mais aussi jalousie liée au fait qu'elle attirait toute l'attention de ma mère et de mon entourage et pompait l'énergie de celle-ci. »

4 Les inquiétudes des parents ressenties par les fratries

➤ 20/28 frères et sœurs trouvaient normales les inquiétudes de leurs parents. Certains précisent : « Ma maman était très triste. Elle avait peur du diagnostic, car elle ne connaissait pas ce handicap. Mais mon père, ma grande sœur, mon frère et moi, étions là pour l'aider et la soutenir dans ces moments difficiles. » - « J'étais très inquiet pour ma mère, l'attente du diagnostic et des traitements était très difficiles à vivre. »

➤ 2/28 frères et sœurs trouvaient les inquiétudes de leurs parents anormales : « J'avais 10 ans à l'époque; normalement les parents savent tout. Là, ils étaient perplexes, démunis et avec un fort sentiment de culpabilité qui ne les a plus jamais quitté » - « Je trouvais leurs inquiétudes comme étant normales jeune, mais anormales maintenant, quoique très compréhensibles. Ma mère avait tendance à se surinvestir dans la prise en charge des symptômes liés à la maladie de ma sœur et à être en fusion compassionnelle totale. »

➤ 6/28 n'ont pas répondu à la question : « Je ne me rendais pas compte qu'ils étaient inquiets, je pense qu'ils ont voulu nous protéger de cela. » - « Nous n'avions pas trop de discussions sur ce sujet. Je n'en ai pas vraiment de souvenir. » - « Question difficile ! Ma mère refusait toute idée "d'anormalité", pestait contre ma petite sœur et surtout contre les médecins qui ne proposaient rien. Mon père je pense qu'il a très vite compris que quelque chose n'allait pas mais il s'agissait de sa fille, la petite dernière tant désirée. »

III La relation fraternelle durant l'enfance

1 Les stratégies de communication utilisées

➤ 21/28 personnes déclarent avoir développé un ou des moyens de communication avec leur soeur durant leur enfance.

- Chez 15/21 personnes, le regard et le sourire sont les deux moyens qu'ils utilisent pour communiquer avec leur sœur : « J'ai appris à décrypter son regard, ses sourires... » - « Quand j'étais plus jeune, je me mettais dans son lit pour qu'elle s'endorme plus vite, elle me regardait droit dans les yeux sans détourner le regard, j'avais l'impression qu'elle me parlait. » - « Étant plus jeune elle arrivait à sortir quelques sons compréhensibles ! Maintenant tout se fait par le regard. »

- Chez 7/21 personnes, le toucher et la gestuelle sont leurs moyens de communication : « Certains gestes qu'elle répète qui font que l'on sait ce qu'elle souhaite. » - « Elle met ses doigts en bouche comme marque de reconnaissance et d'affection » - « Elle adore les massages surtout des mains et du cuir chevelu, des bisous et des bisous. Elle me récompense quand elle parvient à abandonner sa main détendue dans la mienne. »

Deux personnes précisent : « 40 ans de pratique, ça aide ! Nous étonnons notre famille et nos amis par notre faculté de communication. Ma soeur est totalement en confiance avec moi car elle sait que j'arrive à décrypter ses messages » - « Avec ma sœur, nous communiquons énormément, beaucoup plus que je ne communique avec certaines personnes. Elle sait quand je suis triste, fatiguée, heureuse... Et nous savons mutuellement nous remonter le moral (regards complices, grimaces, éclats de rires, jeux...) »

Deux autres personnes expliquent que leur sœur sait marquer son désaccord : « par des bruits "de grenouille" qui, elle le sait, nous agace : pour nous amener à remettre son film

plutôt que notre série » - « Les grimaces et les cris sont des facteurs que nous avons appris à comprendre. »

➤ A l'inverse, 7/28 personnes interrogées disent ne pas avoir réussi à développer de moyen de communication avec leur soeur. Mais l'un d'entre eux précise : « Malgré sa maladie ma soeur nous comprend. »

2 Le regard porté sur leur relation fraternelle

11/28 répondants qualifient leur relation avec leur soeur de relation normale, 6 de compliquée et seuls 2 la qualifient de difficile. 1 personne dit ne pas avoir de relation avec sa soeur. Paradoxalement, à la question précédente, cette personne avait dit qu'elle avait réussi à développer des moyens de communication et précisait : « je lui parle parfois et je la caresse mais je ne sais pas si elle comprend. »

La majorité des répondants, c'est-à-dire 18/28, qualifie leur relation avec leur soeur de relation fraternelle, 4 disent la surprotéger et 3 avoir une relation maternelle/paternelle.

5 personnes ont répondu "autres" et ont précisé que leur relation était pleine d'amour pour 2 personnes, un peu distante voire pauvre pour 2 autres et un mélange entre une relation fraternelle et maternelle pour 1 dernière.

3 La jalousie éprouvée

➤ 23/28 personnes disent ne pas avoir éprouvé de jalousie par rapport au temps que leurs parents consacraient à leur sœur. Ils expliquent : « Nous sommes très proches de ma sœur, nous lui avons consacré, tous, beaucoup de temps » - « Ma sœur a besoin de beaucoup de temps, ce n'est pas facile aussi pour elle. »

La différence d'âge semble avoir été un facteur important : « Je ne me rappelle pas avoir été jalouse, peut-être puisque j'avais 14 ans et que je me sentais assez grande pour comprendre la situation. » - « J'étais le premier et j'arrivais bien à m'occuper seul. Et puis j'avais déjà une dizaine d'années donc je comprenais bien qu'elle avait besoin de beaucoup d'attention » - « Nous n'étions plus des enfants. »

➤ 5/28 personnes ressentaient de la jalousie et l'expliquent : « Comme tout enfant, peu importe qu'il soit malade ou non, on ressent toujours ceci à un moment donné. Mais c'était quand j'étais petite. Avec le recul, je sais très bien qu'il n'y avait pas de préférence. » - « Ils s'occupaient plus d'elle que de moi et ils ne s'occupaient de moi que quand je faisais des bêtises » - « Jalousie et colère mais avec beaucoup de compréhension car ma soeur était handicapée. Jalousie aussi quand je voyais les autres enfants faire des activités avec leurs parents ou partir en week-end. »

Le point commun est l'âge rapproché des enfants de ces fratries. Nous pouvons également noter que 4 des répondants sont des filles pour 1 seul garçon. Le garçon a indiqué qu'il manifestait sa jalousie par de l'agressivité et des comportements à risque, et les filles par de la tristesse, de la colère et un repli sur soi.

4 Se sentir responsable de la maladie de sa soeur

➤ La quasi-totalité des personnes, c'est-à-dire 26/28, ne se sont jamais senties responsables de la maladie de leur soeur durant leur enfance et elles précisent : « cela a

déjà été un sujet de conversation avec nos parents et nous avons bien compris que ce n'est la faute de personne. » - « il faut juste se faire à l'idée que c'est la faute "à pas de chance" et qu'il n'y a pas de responsable. »

➤ Néanmoins, 2/28 personnes se sont déjà senties responsables de la maladie de leur sœur et elles précisent : « je me demande régulièrement pourquoi elle est atteinte et pas moi, on voudrait souvent échanger les situations pour qu'elle puisse vivre une vie et non survivre. » - « je me sentais responsable inconsciemment paraît-il... »

5 Se sentir investi d'un devoir de protection

➤ La majorité des répondants, c'est-à-dire 22/28, se sentaient investis durant leur enfance d'un devoir de protection envers leur sœur. Ils précisent : « Pendant les sorties, le regard des autres était blessant donc j'avais à ce moment-là envie de la défendre, envie de la protéger du regard des autres. Même aujourd'hui, je suis méchante face au regard des autres. » - « Je la protégeais à 200%, j'ai pris mon rôle de sœur aînée très au sérieux » - « Je savais qu'elle ne pouvait pas se défendre toute seule et cela m'inquiétait et m'inquiète toujours. » - « C'est ma petite sœur donc en temps que grand frère c'est mon rôle. »

Deux personnes précisent que devenues adultes, elles reconsidèrent leur place auprès de leur sœur et désignent leurs parents comme protecteurs principaux : « Je la protégeais beaucoup pendant l'adolescence, mais maintenant je me dis que ce n'est pas ma fille ; mais que dès que je peux aider je le fais, et je le ferai dès que papa ne pourra plus le faire. » Une autre explique qu'elle se chargera de protéger sa sœur quand ses parents ne pourront plus le faire : « Lorsque mes parents seront dans l'impossibilité de s'occuper de ma sœur, je serai là pour elle. Je m'occuperai de lui trouver un bon centre, de gérer son argent et de lui faire profiter de la vie avec des sorties loisirs, centre de vacances.... »

➤ 6/28 frères et sœurs disent ne pas s'être sentis investis d'un devoir de protection envers leur sœur : « Pas plus par rapport à mes frères. ». Leurs réponses ne sont pas clairement

expliquées par les fratries sauf dans un témoignage : « Je lui donne parfois à manger ou je la promène, mais l'impossibilité de communiquer avec elle, le fait que ses réactions n'ont rien à voir avec le contexte, le sentiment qu'elle gâche encore nos week-ends en famille me donne peu d'empathie envers elle... pourtant on dit de moi que je suis très sensible et empathique mais malheureusement pas envers ma soeur. »

6 Les inquiétudes pour leur sœur (question ouverte)

25/28 nous ont fait part de leurs plus grandes inquiétudes pour leur sœur durant l'enfance. Elles sont multiples et nous les avons regroupées en trois catégories :

➤ 23/25 personnes avaient des inquiétudes liées à l'état de santé de leur sœur, à la manifestation du handicap et à sa fragilité :

- 10 personnes avaient pour principale inquiétude le décès prématuré de leur sœur. « J'avais peur qu'elle n'existe plus » - « L'angoisse qu'elle nous quitte trop rapidement. » Leurs angoisses étaient motivées par : « La peur de la perdre à cause de ses problèmes pulmonaires ou qu'elle fasse des fausses routes lors du repas. » - « La peur qu'elle décède lors d'une crise d'épilepsie. »
- 6 personnes avaient peur de ne pas la comprendre et de ne pas déceler les souffrances de leur soeur : « Inquiétude de ne pas la comprendre et ne pas pouvoir répondre à ses besoins, aujourd'hui c'est toujours pareil d'ailleurs ».
- 4 personnes avaient peur des crises d'épilepsie : « Ses crises étaient spectaculaires et effrayantes ».
- 3 personnes avaient peur des hospitalisations brutales ou d'une intervention chirurgicale lourde comme une arthrodeèse.

➤ **8/25 avaient des inquiétudes liées aux relations personnelles et sociales de leur soeur, aux conséquences de la maladie sur leurs parents :**

- 6 personnes avaient peur que leur sœur ne puisse pas vivre comme les autres : « qu'elle n'ait pas d'enfance, pas d'adolescence, pas de vie de couple, pas d'enfant, pas de vie... » - « Ma plus grande inquiétude par rapport à ma sœur, était qu'elle ne puisse pas vivre comme nous. » mais aussi la peur que leur sœur soit dans « un établissement inadapté et avec du personnel incompetent » - « la peur qu'elle ne soit pas heureuse ».
- 2 personnes rapportent des inquiétudes en rapport avec leurs parents : « Peur qu'elle ne guérisse pas, et que ce soit difficile pour nos parents. » « Peur qu'elle pleure et crie toute la journée et qu'elle fatigue et énerve mes parents. »

➤ **6/25 frères et soeurs avaient des inquiétudes liées à l'avenir :**

- 3 frères et soeurs rapportent des inquiétudes par rapport à la disparition de leurs parents et à leur impossibilité de continuer à la prendre en charge : « J'avais et j'ai peur que mes parents disparaissent et de voir ma petite sœur placée dans un centre. » - « Qu'elle soit placée dans un centre à la disparition de mes parents! Car ils font tout pour qu'elle soit ouverte au monde extérieur ! Et si elle y rentre c'est fini ! Hélas, il faudra bien un jour car mon frère et moi ne saurons pas nous en occuper 24h sur 24. »
- 2 personnes avaient peur de l'évolution de la maladie : « j'avais peur de la dégénérescence de la maladie » - « j'avais peur de l'évolution de la maladie ».
- 1 personne explique ses multiples peurs : « J'ai peur du futur, de l'évolution de la maladie, que nos parents ne soient plus là ou ne puissent plus s'en occuper. J'ai peur de déménager pour mes études et de moins la voir, de moins aider chez moi, pourtant il faudra un jour que je construis ma vie et j'ai peur des conséquences pour elle, pour la famille. Je me sens coupable et anxieuse, ce n'est pas toujours facile à gérer. »

Une personne précise que ses inquiétudes ont évolué avec le temps : « Petite, j'avais peur que ma sœur meure. Au début, j'avais peur qu'elle décède à 7 ans. Les médecins et d'autres me disaient : « si elle est handicapée elle va mourir jeune. » Et jeune pour moi c'était à 7 ans. J'ai vécu l'année de ses 7 ans comme une année terrible. J'avais d'autres inquiétudes comme qui va s'occuper d'elle quand mes parents seront morts ? J'avais peur de devoir m'occuper d'elle seule avec mon autre sœur. Pour cette dernière, ses inquiétudes se manifestaient par beaucoup de cauchemars. Pour moi, j'avais peur surtout la nuit, j'avais peur de me réveiller le lendemain et qu'elle ne soit plus là. J'avais une idée de mort en tête permanente. J'ai eu de gros problèmes de santé durant cette période, beaucoup de crises d'asthme et de maux de ventre qui engendraient des hospitalisations répétées. A l'adolescence, j'avais peur de la dégénérescence de la maladie. En ce moment, c'est l'épilepsie qui me fait peur et le pronostic vital qui peut être mis en jeu. »

IV Les relations parentales avec les fratries

1 La communication des parents sur la maladie

A la question « Parlez-vous de la maladie de votre sœur avec vos parents ? » :

- 26/28 personnes déclarent que leurs parents parlaient avec eux de la maladie de leur sœur durant leur enfance : 9 personnes très souvent, 8 souvent et 9 parfois.
- 2/28 n'en parlaient jamais.

A la question « Pensez-vous que vos parents ont suffisamment parlé avec vous ? » :

- 19/28 frères et sœurs étaient satisfaits de cette fréquence : 14 auxquels les parents parlaient très souvent ou souvent ; 5 auxquels les parents parlaient parfois.
- En revanche, 6/28 frères et sœurs n'étaient pas satisfaits de cette fréquence : 2 auxquels les parents parlaient très souvent, 2 auxquels les parents parlaient parfois et 2 jamais.

A la question : « Pensez-vous que les sentiments que vous ressentiez durant l'enfance ont été suffisamment pris en compte par vos parents ? » :

- 19/28 frères et sœurs répondent que c'est très souvent ou souvent le cas.
- 8/28 répondent parfois.
- 1/28 dit que ses parents n'ont jamais suffisamment pris en compte ses sentiments.

2 Les sujets tabous de leur enfance

18/28 frères et sœurs disent évoquer tous les sujets avec leurs parents et 2/28 n'ont pas répondu à la question.

En revanche 8/28 disent ne pas oser aborder certains sujets :

- Pour 3/8 personnes, l'avenir de leur sœur : « La situation de ma soeur lorsque mes parents ne seront plus là sont des sujets inabordables. »
- Pour 2/8 personnes, l'espérance de vie de leur sœur et leurs craintes qu'elle décède.
- Pour 2/8 personnes, les affects que leurs parents pouvaient ressentir face à la maladie de leur sœur : « Je pense que ma mère se sent responsable, parfois je me demande si elle a enfin accepté. »
- Pour 1 personne, la non consultation lors de décisions importantes en matière médicale : « Avec mon autre sœur, nous n'avons pas été consultées pour les grandes décisions médicales, ce qui m'a parfois blessée... »

3 Les inquiétudes des fratries pour leurs parents (question ouverte)

21/28 frères et sœurs ressentaient des inquiétudes pour leurs parents durant leur enfance :

- 4 avaient peur que la maladie de leur sœur provoque la séparation de leurs parents : « Inquiétudes qu'ils craquent, qu'ils se séparent comme j'ai pu le constater au fil des années. »

- 4 avaient peur du surmenage et de l'épuisement de leurs parents mais aussi qu'ils « sacrifient leur vie ».
- 4 autres craignaient que leurs parents ne réussissent pas à être heureux et soient constamment tristes.
- 3 avaient des inquiétudes quant à l'avenir de leur sœur et avaient peur que leurs parents ne puissent plus s'occuper d'elle quand ils seraient plus âgés.
- 3 avaient peur que leurs parents se sentent coupables d'avoir un enfant malade et/ou coupables d'accorder moins de temps à leurs autres enfants.
- 1 avait peur que sa sœur décède avant ses parents.
- 1 autre que ses parents aient un autre enfant et délaissent leur fille malade.
- 1 dernière avait peur que ses parents « ne supportent plus la maladie » de leur fille.

Une personne dit avoir essayé de protéger ses parents : « Avec ma sœur, on a souvent eu un sentiment de protection envers nos parents. Si nous voulions une balade par exemple, nous ne disions rien, car cela allait blesser nos parents de ne pas pouvoir nous emmener. Nous en parlions ensemble ma sœur et moi. »

Deux fratries analysent très bien leurs inquiétudes et les conséquences sur le développement de leur personnalité : « J'avais tellement peur de leur rajouter du stress et du travail que j'ai voulu être la petite fille parfaite, ce qui m'a beaucoup pesé dans l'enfance... Après j'ai évolué et compris que je ne pouvais plus exprimer ce que je ressentais. Je me suis toujours beaucoup effacée et je ne me suis pas permise de trop dire mes sentiments, même si je savais que mes parents me laisseraient m'exprimer et m'écouteraient... Mon caractère s'est formé ainsi... Cela peut être un avantage comme un handicap dans ma vie actuelle. » -

« Inquiétudes que mes parents soient fatigués, énervés, tristes et qu'ils se disputent face à l'éducation de ma sœur ; mère ultra maternelle et père plus détaché... Il fallait assurer du coup de mon côté. »

V La relation avec les autres frères et soeurs

Notre cohorte de frères et soeurs est issue, dans 22/28 cas, d'une famille comprenant plus de 2 enfants. Les questions relatives à la relation avec leurs autres frères et soeurs non malade s'adressent donc à 22 personnes.

1 Le discours sur la maladie entre les membres de la fratrie

- La moitié des répondants, soit 11/22 personnes, disent que durant leur enfance, ils parlaient parfois de la maladie de leur sœur avec leurs frères et soeurs non malades.
- 5/22 personnes estiment qu'elles en parlaient souvent et 2 très souvent
- 3/22 n'en parlaient jamais.
- 1/22 n'a pas répondu à la question.

2 L'incidence de la maladie sur leur relation fraternelle

- 12/22 personnes pensent que la maladie de leur sœur n'a pas eu d'incidence sur leur relation avec leurs autres frères et soeurs. Très peu justifient cette réponse et le font avec réserve : « Peut-être cela nous a-t-il rapprochés un peu. Finalement, je pense que nous nous réprimandions entre nous pour que les parents soufflent un peu. » - « je ne sais pas, je pense que nous n'avons pas assez de recul. »
- En revanche, 8/22 frères et soeurs pensent que la maladie a eu une incidence sur leur relation avec les autres frères et soeurs. Ils l'expliquent plus facilement : « Cela nous a énormément liés, cela nous a beaucoup rapprochés et encore aujourd'hui nous sommes très proches. On se soutient. » - « Comme elle ne communique pas, les discussions et autres jeux se faisaient avec mes petits frères. Maman étant parfois occupée avec ma soeur, je m'occupais d'eux. » - « On est très proche, on sait se serrer les coudes, on partage quelque chose d'unique. Notre vie est différente des autres, nous devons nous arranger pour que ma

sœur ou moi soyons là chaque soir pour aider à la maison, ce qui amène parfois des disputes quand on a toutes les deux quelque chose de prévu. »

Même si la majorité des personnes interrogées indiquent que la maladie n'a pas eu d'incidence sur leur relation avec leurs autres frères et sœurs, quelques commentaires laissent penser qu'un lien particulier s'est créé. « Lorsqu'on a un frère ou une sœur handicapée, on se sent un peu différent car on vit des moments difficiles et on se sent plus liés. »

VI Leurs rapports aux autres

1 Se sentaient-ils des enfants différents ? (question ouverte)

A la question « vous sentiez-vous différent de vos camarades du même âge ? », la moitié répondent positivement et l'autre moitié négativement. Pour ceux qui se sentent différents, ils expliquent que la maladie avait des conséquences :

➤ sur le développement de leur personnalité de façon positive pour certains : « je me sentais plus fort qu'eux » ou négative pour d'autres : « J'avais une sorte de fragilité qu'eux n'avaient pas. » - « je n'ai pas l'impression d'avoir été un jour insouciant et ça m'a parfois manqué. » - « j'ai peut-être gagné en maturité mais au détriment d'une extrême sensibilité qui est un atout comme une épine dans ma vie. Cette sensibilité est très certainement liée à la révolte, la colère, la tristesse et au sentiment de différence envers les autres à cause ou grâce à ma sœur. »

➤ sur leur développement précoce : Quasi unanimement ils évoquent une maturité acquise plus précocement que leurs camarades : « J'étais plus responsable, plus de maturité et sachant faire la part du futile. » Ce qui d'ailleurs pouvait les mettre en décalage avec les enfants de leur âge : « Je les trouvais immatures et inintéressants. » Néanmoins, à la question « pensez-vous que la maladie de votre sœur vous a permis de gagner en

maturité ? », 16/28 personnes répondent absolument et 5 peut-être (total : 21/28). Seuls 4 répondants ne pensent pas que cela leur ait fait gagner en maturité. 1/28 n'a pas répondu à la question et 2/28 ne savent pas. Nous observons que certains frères et soeurs estiment que la maladie de leur sœur leur a permis de gagner en maturité, sans se sentir pour autant différents de leurs camarades du même âge.

➤ sur leurs activités de façon négative : « Mes amis faisaient des activités avec leurs parents et moi non. Notre vie était complètement différente. » - « Adolescente, je m'occupais de ma soeur et eux vivaient leur adolescence. »

A la question « Votre enfance a-t-elle à votre avis manqué d'insouciance? », 11/28 frères et soeurs répondent négativement, 11/28 disent peut être, 3/28 ne savent pas, 2/28 l'affirment et 1 personne ne répond pas à la question.

2 Leurs relations amicales face à la maladie

➤ 20/28 personnes parlaient de la maladie de leur sœur à leurs amis (parfois pour 14, souvent pour 5 et très souvent pour 1).

➤ 8/28 personnes n'en parlaient jamais. Pour 4 d'entre eux, leurs amis proches ne connaissaient pas leur sœur. Leur choix de ne pas en parler, couplé à celui de ne pas la faire connaître étaient motivés par la peur et la honte :

- 2 personnes avaient peur pour leurs amis : « J'avais peur que mes amis aient peur de ma sœur car elle est impressionnante physiquement » - « J'avais peur de les mettre mal à l'aise. »
- 1 avait peur que leurs amis changent leurs regards sur eux : « J'avais peur qu'ils me voient autrement et comme quelqu'un a protéger. »
- 1 avait un sentiment de honte motivé par l'image que le monde extérieur semblait lui renvoyer : « Parfois un sentiment de honte au travers du regard des autres quand nous

étions dehors, donc je n'en parlais pas à mes amis. C'était de l'ordre du privé, de l'intime. Ce n'était pas ma soeur qui me faisait avoir des amis ou être apprécié d'eux, c'est seulement moi, donc pourquoi parler d'elle ? »

Deux personnes précisent que les difficultés sont toujours présentes aujourd'hui : « J'avais et j'ai encore maintenant envie d'en parler avec mes amis mais je n'ose pas, je ne sais pas si cela va les intéresser... et ils voudront penser que je veux me plaindre. » - « Je ne parle de ma soeur qu'à des amis très proches, pas par honte mais par pudeur et pour la protéger je pense... J'ai été déçue de la réaction ou des réflexions de certains quand ils l'ont appris donc j'ai décidé de garder cette partie de ma vie secrète sauf quand je le sens... ce qui n'est pas toujours facile à gérer... »

3 La communication avec les autres membres de la famille sur la maladie

- A la question « Parlez-vous de la maladie de votre sœur avec d'autres membres de la famille : fratrie, grands-parents, oncles, tantes... ? » : 16/28 frères et sœurs répondent parfois, 6/28 souvent, 3 très souvent et 3 n'en parlaient jamais.
- Quand ils en parlaient, c'était facile pour 12/25 personnes, très facile pour 4/25 et difficile pour 8/25. 1 personne n'a pas répondu à la question.

4 Le regard social

- 18/28 frères et soeurs étaient gênés par le regard des autres lorsqu'ils se promenaient avec leur sœur, 9 personnes l'étaient très souvent, 6 l'étaient parfois et 3 souvent. Ils expliquent : « J'avais le sentiment d'être un animal de cirque et d'être montré du doigt. » - « Le regard des autres m'a dérangé au début quand les signes comportementaux de ma sœur sont apparus. Les gens ont commencé à le remarquer et parfois sans aucune

discrétion. » - « Les regards nous touchent énormément car on ne sait pas si c'est un regard compatissant ou moqueur. »

➤ 10/28 répondants déclarent ne jamais avoir été gênés par le regard des autres durant leur enfance, quand ils se promenaient avec leur sœur : « J'ai toujours été très fière de ma sœur. Pour moi, elle est un modèle de courage. Elle est toujours de bonne humeur malgré ce qu'elle subit. Le regard des autres ne m'a jamais gêné. » - « J'ai toujours assumé ma soeur devant les gens. »

L'envie d'expliquer la maladie de leur sœur est présente chez la moitié des répondants, soit 14/28. L'indifférence est ressentie chez 9 personnes, la colère chez 7, l'agacement chez 6, la fierté chez 3 et la honte chez 2.

Les personnes qui éprouvaient de l'indifférence, de la fierté et l'envie d'expliquer sont celles qui n'étaient pas gênées par le regard des autres. Les personnes qui étaient gênées disent qu'ils avaient envie d'expliquer la maladie mais ressentaient également des sentiments tels que la colère, la honte ou encore l'agacement : « Le regard des gens est pour moi la chose la plus dure à accepter lorsqu'un membre de notre famille est handicapé. Parfois de la pitié, de la peur, c'est très pesant » - « L'envie de la protéger des regards de travers/des réflexions idiotes... »

Une personne explique qu'elle ne comprenait pas leur regard : « J'étais vraiment très en colère quand les personnes dans la rue dévisageaient ma petite sœur, je ne comprenais pas pourquoi puisque pour moi elle était normale. »

Un répondant explique son mode de défense face aux regards des autres : « J'ai développé un sens de l'humour caustique, effronté et décalé, meilleure "arme" pour mettre les gens en place quand des commentaires ou des comportements étaient inappropriés. »

VII Leur descendance

A la question : « Avez-vous des inquiétudes pour votre propre descendance ? » :

➤ 16/28 frères et soeurs déclarent avoir ou avoir eu des inquiétudes (11 parfois et 5 très souvent). Ils précisent : « J'ai peur d'avoir un enfant malade, car je ne veux pas vivre ce que mes parents ont vécu » - « J'ai eu peur quand j'étais enceinte de mes filles, j'étais parfois très angoissée. » - « Pendant la grossesse de ma compagne, je ne pouvais m'empêcher de penser à la possibilité du handicap, cela me rendait inquiet. » - « Je sais que je ne risque pas d'avoir une fille atteinte du même syndrome, mais être confrontée à la maladie m'a fait réaliser le nombre incalculable de handicaps possibles, et j'ai peur d'avoir un enfant handicapé car je sais la souffrance que cela entraîne. » - « j'ai en même temps très envie d'avoir des enfants et terriblement peur qu'ils soient malades, que mon mari me quitte ou que je n'aie pas la force d'y faire face de nouveau... »

Voici ce qu'ajoute une sœur âgée de plus de 41 ans : « J'étais très souvent inquiète mais sujet réglé le jour où, adolescente, j'ai décidé de ne pas me reproduire. » Mais cette personne ajoute : « Cela serait différent aujourd'hui devant la connaissance que l'on a du syndrome de Rett. »

➤ 11/28 frères et sœurs déclarent ne jamais avoir ou avoir eu des inquiétudes pour leur propre descendance.

➤ 1/28 personne n'a pas répondu à la question.

Quand on parle de maladie génétique, il existe souvent une incompréhension par rapport aux risques de transmission : « A vrai dire, je ne sais pas si cette maladie est héréditaire. » - « Ma mère m'a expliqué qu'il y avait un risque, mais qu'il peut être détecté par de simples analyses. »

Seuls 4/28 frères et soeurs ont rencontré un professionnel de santé pour se faire expliquer s'il y avait un risque. Chez une sœur, des investigations poussées ont été réalisées : « Pendant ma grossesse, ma gynécologue m'a conseillé de rencontrer un généticien afin d'écarter tout risque. Un test sanguin effectué m'a confirmé que je n'étais pas porteuse du gène. »

A la question : « A ce jour, pensez-vous que vous avez un risque supérieur à la population générale d'avoir une fille atteinte d'un syndrome de Rett ? » :

➤ 25/28 personnes pensent ne pas avoir un risque supérieur à la population générale d'avoir une fille atteinte d'un syndrome de Rett.

➤ 3/28 répondants pensent avoir un risque supplémentaire à la population générale. Ils sont issus de familles différentes. Dans chacune d'entre elles, l'enfant malade n'a pas eu d'identification du gène muté. Ils précisent : « si c'est génétique et qu'on a les mêmes gènes nous sommes liés, peut-être pas par la maladie mais ça personne ne le sait, c'est tellement infime. » - « Je ne veux pas d'enfants. J'ai trop peur d'avoir aussi un enfant handicapé. Je vois à quel point c'est difficile et lourd à porter pour toute la vie. J'appréhende le fait que ce soit dans les gènes. »

Face à la singularité de leur vécu et à leur souffrance, nous avons interrogé les frères et sœurs sur les aides qu'ils ont pu recevoir durant leur enfance.

VIII Les différentes aides et soutiens durant l'enfance

1 Le soutien du monde extérieur

➤ 21/28 frères et sœurs disent que le corps médical ne s'est jamais intéressé à ce qu'ils ressentaient durant leur enfance ; 3/28 autres disent qu'il s'y est parfois intéressé. Seules 2 personnes répondent très souvent à cette question. 2 n'ont pas répondu à la question.

➤ A la question : « Votre entourage (famille, amis, école) s'intéressait-il à ce que vous ressentiez psychologiquement quand vous étiez enfant ? », 9/28 répondent jamais et 12/28 parfois (total : 21/28). Seules 4 personnes répondent souvent et 2 très souvent à cette question.

➤ Chez 19/28 répondants, aucune aide psychologique ne leur a été proposée. Quatre fratries disent ne pas en avoir eu besoin et précisent : « Nos parents nous ont suffi » ou « Au début, j'étais très partante mais je ne pense pas en avoir eu besoin » - « Pas besoin, nous avons grandi normalement avec des hauts et des bas comme dans toutes les familles. »

A 7/28 personnes, une aide psychologique a été proposée durant l'enfance. 3 d'entre eux y ont trouvé un bénéfice : « J'ai vu un psychologue pour des TIC (troubles involontaires convulsifs) que je faisais et qui me détruisaient dans la vie de tous les jours » - « J'ai rencontré une psychologue quand j'étais petite puis d'autres qui n'étaient pas bien. Je ressortais encore plus mal qu'autre chose et cela ne m'a fait aucun effet positif. Jusqu'à une dernière psychologue, il y a quelques années, qui a été capable de me faire voir les bons moments et cela a arrangé plein de choses. Elle m'a permis de comprendre que je devais apprécier la vie à chaque instant sans que ma vie soit dirigée par des inquiétudes et des angoisses. »

Si nous mettons en lien les trois questions précédentes, nous observons que pour 9/28 personnes, ni le corps médical ni leur entourage ne s'intéressaient à ce qu'elles ressentaient durant l'enfance. Aucune proposition d'accompagnement psychologique ne leur a été faite.

2 Rencontrer d'autres enfants malades, difficultés ou soulagement

➤ 25/28 frères et sœurs ont durant leur enfance, rencontré d'autres enfants souffrant d'un polyhandicap. Ces rencontres se sont déroulées essentiellement via le milieu associatif ou la structure qui prenait en charge leur soeur.

- 17/25 personnes ont trouvé un bénéfice à ces rencontres : « Cela m'a permis de confronter nos expériences » - « C'est une école de bienveillance et de tolérance. On apprend à vivre ensemble et à accepter la différence » - « Ça me permet de relativiser le handicap de ma soeur » - « Ça m'a ouvert aux gens et à leur différence. »

- Néanmoins, 7/25 disent que ces rencontres n'ont pas été bénéfiques et expliquent : « j'ai vu des gens beaucoup plus atteints que ma sœur, mais ça ne soulage pas. » - « Je trouvais que les autres étaient plus malades que ma sœur et ça me rassurait. »

L'une d'elle précise : « J'étais trop petite (9 ans environ) et moi ça ne m'a servi à rien. Sauf à entendre et voir comment la maladie peut évoluer négativement. Pour moi, les Journées d'Informations de l'AFSR resteront un souvenir horrible. Je trouvais ça horrible de voir les autres filles, je n'aime pas voir les autres filles qui ont la même maladie, et je n'y retournerai pas. »

- 1/25 personne ne répond pas.

Nous constatons une ambivalence face au ressenti de certains frères et sœurs quand nous les interrogeons pour savoir s'ils ont tiré un bénéfice de telles rencontres : « oui et non, car j'ai vu plus de cas moins graves, que de pires » - « Avoir une soeur malade n'aide pas à savoir comment aborder ces enfants et c'est presque frustrant... Voir de nombreux

enfants malades est très dur car je prends conscience de tout ce que pourraient être les problèmes de ma sœur et son évolution mais c'est quand même enrichissant »

➤ 3/28 frères et sœurs n'ont jamais rencontré durant leur enfance d'autres enfants souffrant d'un polyhandicap.

3 Rencontrer d'autres fratries confrontées au handicap, difficultés ou soulagement

A la question « Avez-vous déjà rencontré des frères et sœurs d'enfants handicapés ? » :

➤ 22/28 personnes ont déjà rencontré des fratries confrontées au handicap.

L'AFSR a été le moteur de ces rencontres pour 14/22 répondants. Pour 8 personnes, ces rencontres ont pu se faire également par le biais de la structure qui prend en charge leur sœur et/ou pour 5 par le biais de la famille ou des amis. Seuls 2 répondants ont bénéficié de groupes de parole pour les fratries.

➤ 6 personnes n'ont jamais rencontré de fratries confrontées au handicap.

A la question : « Ces rencontres ont-elles été bénéfiques pour vous ? » :

➤ La rencontre avec ces fratries a été bénéfique pour 12/18 personnes. Elles décrivent :

- un isolement rompu (5 personnes) : « Par le fait de savoir que nous n'étions pas seul à vivre le polyhandicap. » - « savoir que l'on n'est pas seul, et que l'on partage les mêmes choses au quotidien »
- des sentiments communs (5 personnes) : « On sait ce qu'ils ressentent et ce qu'ils ont ressenti. Il y a donc une certaine complicité entre nous » - « les échanges sont francs et nous nous soutenons les uns les autres »

- la découverte des difficultés que peuvent avoir d'autres familles (2 personnes) : « Je me suis rendu compte que tout le monde ne réagissait pas comme nous et qu'on avait de la chance d'avoir une famille soudée. »

➤ Pour 3/18 personnes, ces rencontres n'ont pas été bénéfiques mais elles n'en précisent pas les raisons.

➤ 3/18 personnes ne répondent pas sur le bénéfice ou non de ces rencontres.

A la question « Ces rencontres ont-elles permis d'échanger sur votre ressenti ? » :

➤ Pour 10/18 frères et sœurs, ces rencontres ne leur ont pas permis d'échanger sur leur ressenti : « Ce sont des moments conviviaux pour être comme tout le monde, alors le handicap n'était pas le sujet de discussion. » - « Non, nous ne discutons pas de ça. C'était plutôt pour s'amuser (foot, jeux...) » - « J'étais bien trop pudique et timide pour cela » - « trop de pudeur » - « Non je restais beaucoup dans mon coin à écouter »

➤ Pour 6/18 personnes, ces rencontres leur ont permis d'échanger sur leur ressenti

➤ 2/18 personnes ne répondent pas à cette question.

A la question : « Pensez-vous que l'Association Française Syndrome Rett doive organiser des ateliers spécialement dédiés aux fratries lors de ses rencontres annuelles ? » :

➤ 21/28 frères et sœurs pensent que l'AFSR devrait organiser des ateliers spécialement dédiés aux fratries lors de ses rencontres annuelles qui constitueraient : « Un échange, une entraide, partager des informations, ouvrir le cocon » - « partager nos expériences, nos ressentis » - « Oui, savoir ce que pensent les personnes proches qui ont vécu avec une sœur qui a le syndrome de Rett »

➤ 2/28 personnes pensent que l'AFSR ne devrait pas organiser des ateliers spécialement dédiés aux fratries lors de ses rencontres annuelles et ne motivent pas leur réponse.

➤ 3/28 ne savent pas et 2/28 n'ont pas répondu à la question.

IX Rétrospectivement

1 Influence de la maladie sur la personnalité de l'enfant (question ouverte)

A la question : comment qualifieriez-vous l'enfant que vous étiez ? , il y a eu 24 réponses (1/28 n'a pas répondu et 3/28 n'étaient plus des enfants à l'arrivée de leur soeur) :

- 8/24 se définissent sans différence avec les autres : « Normal » - « Joyeux, insouciant » - « Sans difficulté particulière » - « un enfant comme les autres mais avec quelques problèmes en plus ».
- 5/24 frères et soeurs se définissent comme des enfants « ordinaires » mais avec l'envie de ne pas ajouter d'inquiétudes supplémentaires à leurs parents : « Un peu turbulent mais raisonnable » - « Sage, qui n'embêtait pas mes parents » - « une enfant sage, responsable et compréhensive, et surtout je voulais toujours aider mes parents. » - « j'étais un garçon réservé, je n'ai pas fait ma crise d'adolescence, je l'ai faite plus tard à 30 ans. »
- 5/24 répondants se définissent comme ayant été un enfant : « généreux, attentif aux autres, très tolérant, conciliant, sensible... » qualité développée vraisemblablement grâce à la présence de leur sœur malade.
- 4/24 fratries nous ont fait part de difficultés voire de souffrances : « Sérieuse, mature, trop réfléchie/anxieuse » - « Très sensible, un peu perdue, rêveuse » - « Je prenais plus le rôle d'une petite maman que le rôle d'une sœur, un rôle très protecteur, peut être trop. Ça m'a beaucoup fragilisée, ça m'a rendue très angoissée et du coup je n'avais pas du tout confiance en moi. Heureusement que mes parents s'en sont rendus compte et que j'ai vu une psychologue. En résumé, j'étais une enfant très fragile et je n'avais pas confiance en moi. » - « Un enfant perdu dans la vie, jusqu'à mes 12 ans. »
- 2/24 sœurs de familles différentes disent avoir : « mis en place des stratégies de "compartiment" pour avoir une vie sociale identique au groupe » - « Deux "personnalités", le moi famille et le moi extérieur; une qui s'occupe de sa sœur, l'autre qui n'en parle pas. »

2 Leur regard sur leur relation fraternelle durant l'enfance (question ouverte)

- 14/28 frères et sœurs décrivent leur relation avec leur sœur comme normale, complice, fraternelle, protectrice, affective, pleine d'amour et de complicité : « J'avais une relation plus que fraternelle, je la protégeais de tout et le fait toujours » - « J'ai toujours voulu une petit soeur donc j'ai toujours été auprès d'elle; nous jouions à la poupée, la dînette, la maîtresse, je lui lisais des histoires et je me fâchais ou la disputais. »
- 3/28 frères et sœurs parlent d'une ambivalence dans leur relation : « Distante mais pas pour autant oubliée. Je suis là et je serai toujours là. » - « Relation d'incompréhension mais protectrice envers ma sœur » - « Ma relation avec ma sœur pouvait aller aux extrêmes : des envies de ... car elle ne me laissait pas dormir ou travailler et pleine d'amour car c'est ma soeur. »
- 2/28 personnes disent : « je n'étais pas assez complice » ou « j'avais une relation un peu difficile. »
- 2/28 frères et sœurs ayant une différence d'âge plus grande avec leur sœur malade (plus de 14 ans d'écart) expliquent leurs relations fraternelles de deux façons différentes : « Ma petite sœur a toujours eu une place dans ma vie, je peux même dire dans nos vies. Elle est ma petite sœur. Je pense qu'elle m'a apporté et j'espère qu'elle continuera à m'apporter beaucoup, une leçon de vie, l'amour de l'autre quel qu'il soit, et une remise en question perpétuelle sur ce qu'est la "normalité". Ma petite soeur est mon soleil, l'amour de ma vie. » - « J'avais une relation distante compte tenu de l'écart d'âge et des caractéristiques du syndrome de Rett. Je participais tout de même à la garde de ma soeur de temps en temps et lui faisais prendre ses repas régulièrement. »
- Une autre personne décrit sa différence de relation entre l'enfance et l'adolescence : « Mes parents m'ont rapporté que j'étais très gentille avec ma soeur, que je lui parlais souvent mais j'ai dû arrêter de le faire vers 10 ans. Je ne sais pas ce qu'il se passe dans sa tête, c'est cela qui est très compliqué. De mon côté, je suis très dure car j'ai le ressenti qu'elle

ne comprend rien, elle est sensible aux attentions mais il est inutile d'être tout le temps à ses côtés. »

➤ Une personne s'interroge : «J'avais une relation compliquée au début mais très joyeuse à la fois. J'ai toujours pris ce qui était bon à prendre, mais c'était très dur car elle a beaucoup crié. J'étais assez proche d'elle. Aujourd'hui, je me demande si je l'étais suffisamment, si je le suis suffisamment aujourd'hui. Ces questions je me les poserai toujours. »

➤ 5 personnes n'ont pas répondu à la question.

3 La maladie peut être une source de bénéfice secondaire

18/28 frères et sœurs pensent que la maladie de leur sœur leur a permis de développer certaines capacités (12 absolument et 6 peut-être). Seuls 3 personnes pensent le contraire. 5 personnes ne savent pas et 2 n'ont pas répondu à la question.

Elles expliquent que la maladie de leur sœur leur a permis de développer des capacités comme : sensibilité, maturité, responsabilité, autonomie, patience, courage, capacité d'écoute, facilité à la communication, réactivité face à des problèmes de santé, ouverture d'esprit, regard différent face au handicap, envie d'aider et prendre soin des autres, capacité dans la gestion de crises et capacité à relativiser.

2 autres expliquent : « Le fait d'avoir une soeur atteinte du syndrome de Rett m'a beaucoup fait souffrir (encore aujourd'hui) mais ça m'a apporté une grande force et beaucoup de tolérance envers les autres. En bref, je pense que ma soeur a énormément influencé ce que je suis aujourd'hui et le courage de ma mère face à la maladie m'impressionne chaque jour. » - « Je ne regrette pas cette vie, elle m'a permis d'évoluer plus vite, d'avoir un bon contact avec les personnes, mais c'est pas pour autant que je ne veux pas que ma sœur reste dans cet état. »

L'un répondant explique que sa sœur a créé en lui révolte et engagement. Un autre nous dit que sa sœur lui a permis de comprendre la difficulté et la peur que le handicap peut procurer chez les autres.

4 Le choix professionnel

- 16/28 personnes pensent que leur sœur n'a pas influencé leur choix professionnel.
- 6/28 personnes estiment que leur sœur a peut-être joué un rôle.
- 4/28 frères et sœurs pensent que leur sœur a donné une orientation particulière à leur choix professionnel
- 1 personne ne sait pas et 1 n'a pas répondu.

Paradoxalement 11 personnes sur 28 se sont dirigés vers des professions médicales, paramédicales ou éducatives.

5 Le choix du conjoint

- 17/28 frères et soeurs disent que le choix de leur conjoint/partenaire a été dépendant de :
 - sa capacité à l'accepter (12/17 personnes),
 - sa capacité d'ouverture avec sa sœur (11/17 personnes),
 - ses réactions vis-à-vis d'elle (7/17 personnes),
 - son choix familial de s'en occuper plus tard (2/17 personnes).
- 9/28 frères et sœurs disent que le choix de leur conjoint/partenaire n'a eu aucun lien avec leur soeur.
- 2/28 personnes répondent dans la case "autres" :

« La question ne s'est jamais posée. Il n'y a pas de raison de ne pas l'aimer » - « Je ne pensais pas que ça avait eu une incidence sur mon choix, mais maintenant que vous me

posez la question, oui peut être inconsciemment. J'ai senti que je pouvais lui en parler et c'était un grand plus pour cette personne à ce moment de ma vie. »

6 L'avenir après la disparition des parents

➤ 17/28 frères et sœurs ont déjà parlé avec leurs parents de l'avenir de leur sœur s'ils venaient à disparaître :

- Pour 9/17 le discours est plutôt clair : « tout est réglé » - « je souhaite être sa tutrice et veiller sur elle » - « J'essayerai de continuer à l'avoir à la maison comme on le fait actuellement afin qu'elle ne perde pas ses habitudes. » - « Mes parents espèrent rester en vie jusqu'à ce que ma soeur décède. Mais je leur ai dit que je saurai très bien m'en occuper » - « J'en ai parlé avec mes parents, mon frère et mon autre sœur, afin de prendre des dispositions afin qu'elle ne soit pas mise dans un centre. »

- Pour 8/17, de grandes inquiétudes demeurent : « Je ne préfère pas y penser car m'occuper de ma soeur le week-end serait très compromettant pour mon avenir professionnel. » - « mais ça me gêne d'en parler. J'évite le sujet » - « c'est même un sujet qui nous préoccupe mes sœurs et moi » - « Je ne veux pas y penser. » - « J'y pense très souvent! On ne veut pas qu'elle soit placée mais si on veut avoir une vie normale nous y serons contraints. Ce qui est sûr, c'est que nous irons très souvent la chercher. »

➤ 10/28 frères et sœurs n'ont jamais parlé avec leurs parents de l'avenir de leur sœur s'ils venaient à disparaître : « C'est tabou... » - « Ce sujet est douloureux à aborder » - « Je n'ose pas leur en parler. C'est sûr qu'elle ne sera pas à notre charge. Quelques fois, je me dis qu'il faudrait mieux que ce soit elle qui parte avant mes parents. Même pour elle, ça serait horrible d'être en internat. Quand je pense à ça, je me dis que je suis horrible d'avoir de telles pensées »

➤ 1/28 personne n'a pas répondu à la question.

7 Les conseils des fratries aux parents

Les conseils des fratries donnés aux parents sont diversifiés et portent, par ordre d'importance, sur :

- Le rapport des parents avec les autres frères et sœurs :
 - Ne pas les oublier, consacrer du temps à tous les enfants, parler de leurs autres enfants et pas seulement de leur fille malade.
 - Expliquer la maladie aux enfants et les laisser faire leur propre chemin intérieur, avoir conscience que la vie des fratries sera bouleversée et qu'il faut les écouter, parler avec les autres enfants pour que tout le monde se sente concerné et soudé.
 - Ne pas leur faire « porter le poids de la maladie » 24h/24 en faisant par exemple des activités exclusivement avec les frères et sœurs.
- Les attitudes des parents par rapport à l'extérieur et dans l'existence :
 - Ne pas s'isoler, sortir avec des amis et ne pas briser le lien social, savoir respirer et décompresser.
 - Rencontrer d'autres parents de filles malades.
 - Rester solidaire et unis dans le couple, demander de l'aide quand il y en a besoin.
 - Ne pas s'occuper du regard des autres.
 - Profiter de la vie et des moments de bonheur, avoir pour objectif de vivre une belle vie, être heureux et passer de merveilleux moments malgré la maladie.
- Le rapport des parents avec leur fille malade :
 - Etre courageux, être fort mentalement et rejeter la culpabilité.
 - Faire comme vous pouvez et « ne pas se mettre trop de pression ».
 - Etre patient et attentif à elle, l'écouter, l'aimer, la protéger et l'aider à affronter la maladie, mais aussi aimer leur fille comme tout le monde.

- Ne pas s'interdire de choses car elle est malade, sortir et éduquer sa fille malade comme tout autre enfant, ne pas se focaliser sur elle.

8 Les conseils des fratries aux frères et soeurs

Les conseils que les fratries donnent aux frères et sœurs portent, par ordre d'importance, sur :

- La relation avec leurs parents :
 - « Aider, soutenir et assister » leurs parents mais « sans pour autant s'oublier ou devenir esclave ». Ils insistent aussi sur le fait de ne pas se culpabiliser s'ils n'aident pas suffisamment et de ne pas se donner trop de responsabilités.
 - Parler beaucoup avec leurs parents.
- La relation avec leur soeur :
 - Nouer une relation fraternelle avec elle malgré sa maladie, l'aimer, être toujours là pour elle, être fière d'elle et de sa différence.
 - Ne pas avoir honte.
 - Ne pas l'infantiliser, toujours la considérer comme une sœur à part entière.
 - Vivre de bons moments avec elle pour ne pas avoir de regrets.
- La vie en général :
 - Essayer de vivre « tant bien que mal sa vie d'enfant » et voir le bon côté de chaque situation.
 - Ne pas s'occuper du regard des autres.
- Les relations avec les autres membres de la fratrie : Rester soudés et unis.

DISCUSSION

Il nous semble important de faire quelques remarques méthodologiques. Nous soulignerons plusieurs points. Tout d'abord, la rareté de la maladie n'a pas permis d'identifier une population dépassant les 30 cas. Aussi il faut rester prudent quant à la généralisation des résultats obtenus. De plus, la population interrogée est issue de familles pour la majorité adhérentes de l'AFSR, voire investies dans ses actions associatives. Ces familles ne sont pas représentatives de l'ensemble des familles.

Nous reprenons les points marquants qui se dégagent de notre enquête. Ils concernent :

- les moyens de communication des fratries avec leur sœur mais aussi les relations que les frères et sœurs ont pu établir avec leur sœur malade,
- la multiplicité des inquiétudes que les frères et sœurs ressentaient et ressentent encore à l'égard de leur sœur mais également de leurs parents,
- les affects négatifs que les frères et sœurs pouvaient développer à l'égard de leur sœur et le soutien qu'ils ont pu recevoir.

Nous avons été surpris que 11/28 personnes considèrent avoir une relation fraternelle "normale" avec leur sœur, malgré les incapacités multiples dont elle souffre (absence de langage parlé, retard mental sévère, absence d'utilisation volontaire des mains...) Nous remarquons que la majorité des frères et sœurs mettent en place leur propre moyen de communication avec leur sœur. Cette communication est souvent un mélange entre la parole de l'enfant non malade et le regard et le sourire de sa sœur. Comme nous le montrent les témoignages, les moyens d'échanges sont restreints mais comportent beaucoup d'échanges

émotionnels. Andréas Rett⁶ a écrit : « *Leurs yeux parlent, je suis sûr qu'elles comprennent tout mais elles ne peuvent rien faire de cette compréhension. Elles sont très sensibles à l'amour, il existe bien des mystères, l'un d'entre eux se trouve dans leurs yeux.* »

Dans notre enquête, nous avons mis en évidence que les fratries prennent majoritairement un rôle protecteur auprès de leur sœur malade puisqu'elle n'est pas en mesure de se défendre. Ce rôle classique dans une fratrie est ici exacerbé comme nous l'a montré notre étude. Néanmoins, les difficultés de communication liées à la maladie entravent les relations fraternelles chez certains répondants. Nous avons remarqué une évolution dans les ressentis des fratries au cours des étapes de la vie. A la puberté et ses importants remaniements, il n'est pas rare d'observer des changements ayant pour finalité l'affirmation de soi. Les questions propres à l'adolescence (remaniement des relations avec les parents, modification de l'image corporelle et début du processus d'autonomisation) viennent s'entrecroiser avec les contraintes que leur impose la maladie de leur sœur et provoquer chez certains des changements de comportement à l'égard de leur sœur. A l'âge adulte, nous observons que certains reconsidèrent leur place pour ne pas empiéter sur le devoir de protection de leurs parents.

Notre étude a permis de mettre en évidence le ressenti des fratries face au début de la maladie de leur sœur. Si les enfants sont souvent en première ligne et constatent les difficultés qui apparaissent chez leur sœur, ils sont aussi face à la détresse de leurs parents. Nous observons que la majorité des fratries comprenait étant enfant les inquiétudes de leurs parents. Néanmoins 6 personnes n'ont pas répondu à la question. L'explication semble venir

⁶ Andréas Rett, médecin suédois ayant décrit le premier cette pathologie en 1966. Il a résumé le mode de communication de ces enfants par cette citation devenue célèbre.

du fait que ces frères et sœurs n'aient pas eu conscience des inquiétudes de leurs parents. Ces derniers semblent avoir réussi à masquer leurs inquiétudes pour les protéger.

Néanmoins, comme les frères et sœurs : « ... sont justement dans la phase de construction de leur identité qui n'est pas encore solidement établie et l'enfant handicapé leur envoie une image en miroir qui remet en cause leur intégrité et leur autonomie si durement acquises » (Korff-Sausse, 1996). Les atteintes qui apparaissent durant la phase de régression (perte de la marche, de l'utilisation volontaire des mains...) touchent à ce qui est proprement humain. Les frères et sœurs peuvent avoir des inquiétudes conscientes ou non, sur une possible perte de capacité les concernant.

En revanche, une fois la maladie installée, la quasi-totalité des personnes ont pris conscience des difficultés de leur sœur et ont commencé à éprouver des inquiétudes voire des angoisses.

Leurs inquiétudes sont celles que d'autres enfants, non confrontés à la maladie d'un frère ou d'une sœur, ne ressentiront jamais. Les frères et sœurs sont confrontés à l'idée de la mort très tôt durant l'enfance. Les hospitalisations répétées de leur sœur (pour épilepsie, pneumopathie...), les aggravations régulières de son état de santé ou les interventions chirurgicales lourdes, les mettent rapidement face à l'éventualité de la mort et provoquent chez eux de réelles angoisses. De plus, la maladie de leur sœur et l'aggravation de son état de santé peuvent être interprétées par l'enfant non malade comme une réponse à son vœu de mort inconscient à l'égard de sa sœur, majorant ses angoisses et créant un sentiment de culpabilité.

Nous avons pu observer qu'un état anxieux s'est développé chez certains répondants pouvant provoquer des somatisations. Les enfants ont une imagination débordante et jouent entre les registres de l'imaginaire, du fantasmatique et de la réalité. Ils mêlent ce que leurs parents leur ont dit, ce qu'ils ont entendu d'une conversation à demi-mot et ce qu'ils ont pu

imaginer. Les angoisses peuvent avoir des conséquences sur son état de santé, le corps humain étant capable de traduire cette souffrance psychique par des symptômes physiques, qui non repérés peuvent conduire à un mal-être profond.

Notre étude a mis en évidence que les frères et sœurs ressentaient et ressentent quasi unanimement de profondes inquiétudes pour leurs parents. Nous nous attendions aux inquiétudes pour leur sœur malade mais pas à celles pour leurs parents de façon aussi prononcée. Ils nous ont rapporté avoir peur du sentiment de culpabilité de leur parents d'avoir un enfant malade et de ne pouvoir consacrer suffisamment de temps à leurs autres enfants. Ils ont également peur de leur surmenage et de leur épuisement ; peur que leurs parents ne soient pas heureux et qu'ils se séparent.

Ils se donnent très tôt, de façon inconsciente, la mission de consoler leurs parents. Ces enfants essayent d'avoir une attitude qui corresponde à ce qu'ils imaginent que leurs parents attendent. C'est ce qui explique qu'un certain nombre de personnes se sont décrites comme des enfants "parfaits". Ces enfants essayent de tranquilliser leur entourage et apparaissent comme suradaptés. Ils minimisent ainsi leurs besoins en développant une maturité précoce et comprennent la plus grande attention portée à leur sœur pouvant même parfois aller jusqu'à se faire oublier. Ils ne demandent pas à leurs parents plus d'attentions et ils ne les blâment pas. Cependant, cette attitude d'enfant "parfait" se développe au détriment de la construction d'eux-mêmes et avec des conséquences sur leur vie d'adulte. Sous une apparente tranquillité peut se cacher un profond mal-être. Ne pas poser de question ne signifie pas ne pas en avoir, les enfants apprennent très jeunes ce qu'il convient de dire et de demander. Cette attitude peut être relative à un comportement parental ou/et à un désir de ne pas "surajouter" des problèmes à leurs parents. Il peut s'instaurer un pacte de non-dit dans la famille.

Il nous semble que le bonheur ressenti par leurs parents est bien réel, mais la réussite de leurs enfants n'effacera jamais leur souffrance quotidienne. Les enfants essayant de consoler et de "réparer leurs parents" risquent d'éprouver des sentiments d'échec et de culpabilité.

Notre enquête a mis également en évidence le fait que les inquiétudes pour leurs parents et/ou leur sœur, pouvaient être source de culpabilité pour eux d'agir différemment de leurs parents, comme par exemple quitter le domicile familial. Cette culpabilité peut évoluer au fil du temps, avec plus ou moins de conséquences sur leur vie d'enfant puis d'adulte. Elle est susceptible d'influencer le développement de la personnalité de l'enfant et d'entraver son développement intellectuel, ses choix professionnels, donc son devenir d'adulte, et de créer dans le même temps un état d'anxiété permanent.

Les enfants comprenaient majoritairement que leurs parents passent plus de temps avec leur sœur du fait de sa maladie. Cette obligation semblait moins comprise quand les enfants avaient un âge rapproché et pouvait manifester de la jalousie pour leur sœur malade. La jalousie est un sentiment plus facilement repérable et envisageable que d'autres sentiments comme la honte. La honte est l'un des sentiments qu'ont pu éprouver les répondants et peut-être le plus difficile à accepter pour les parents comme pour l'enfant. Honte d'avoir une sœur malade, honte d'avoir une famille différente, honte d'être soi-même normal ou encore honte de ressentir un tel sentiment. Il est nécessaire de permettre à la fratrie de dire aux parents leur sentiment de honte (comme celui par exemple, d'être déposé devant le collège en présence de leur sœur malade). Il serait important que les parents puissent le prendre en compte. Les sentiments des adolescents peuvent être fluctuants et l'essentiel est de créer un dialogue et de ne pas culpabiliser les fratries. Néanmoins, il ne faut pas que cette attitude perdure dans le temps devenant pathologique et empêche les sorties familiales publiques.

Ne pas identifier cette honte pourrait engendrer une perte plus ou moins importante de l'estime de soi.

Ces sentiments de honte ne peuvent être éprouvés qu'au travers du regard des autres. Nous remarquons que le regard des autres posait des difficultés à plus de la moitié des frères et sœurs durant l'enfance. Ce ressenti peut obliger certaines fratries à ne pas parler de leur sœur malade, même à leur ami très proche. Ils ont peur que le regard des autres sur eux-mêmes soit modifié, comme si la référence à l'enfant malade était "une empreinte". C'est comme si tout tournait autour de leur sœur malade, même le regard des autres.

Les frères et sœurs cachent le plus souvent leurs affects négatifs à leurs parents, et il est important que ces derniers comprennent qu'une rivalité est normale et nécessaire pour la construction personnelle et identitaire des fratries, même lorsqu'un de ses membres est handicapé. Ressentir de la part de la fratrie des sentiments négatifs, voire agressifs, fait partie du processus normal du lien fraternel. Ces sentiments peuvent aller aux extrêmes, allant de sentiments d'amour jusqu'à des envies de mort difficilement avouables.

Les affects négatifs des frères et sœurs doivent être reconnus en temps que tel pour pouvoir se transformer en des sentiments positifs.

Notre enquête a également mis en évidence qu'au fil du temps, d'autres inquiétudes apparaissaient très vite chez les frères et sœurs concernant l'avenir de leur sœur. Le cycle normal de la vie est de disparaître après ses parents. Dans les maladies comme le syndrome de Rett, ce schéma classique était jusque là inversé. Avec les progrès de la médecine, il est aujourd'hui possible que l'enfant survive à ses parents. Les frères et sœurs se demandent : Qui sera là pour s'occuper de leur sœur ? Qui gèrera son argent ? Qui lui rendra visiter à la

MAS⁷ ou qui prendra le relais pour s'occuper d'elle 24h/24 à domicile ? Plus d'un tiers des fratries n'ont pas eu de discussion claire avec leurs parents quant à l'avenir de leur soeur malade, ce qui est pour eux source d'inquiétudes voire d'angoisses importantes dès l'enfance puis à l'âge adulte. Même s'il est difficile de "penser son propre décès", nous supposons que les parents sont trop envahis par les problèmes actuels de leur fille malade et ont beaucoup de difficultés à projeter la vie de leur fille après leur décès. Néanmoins aborder et préparer l'avenir de la fille malade et en parler en famille serait souhaitable pour tous.

Les répondants soulignent que la question de la fratrie ne semble pas toujours être abordée par les parents, l'entourage ou les soignants. Notre enquête a mis en évidence que pour un tiers des frères et soeurs, leurs parents ne prenaient pas suffisamment en compte ce qu'ils pouvaient ressentir durant l'enfance. La souffrance des fratries peut être difficile à percevoir pour les parents, qui sont eux-même pris par les émotions soulevées par la maladie de leur fille et ses complications.

Même si dans l'ensemble, les familles communiquent avec leurs enfants sur le syndrome de Rett, il n'en demeure pas moins que des sujets restent tabous. Ce que dit S. Korff-Sausse (1996) à propos de la parole à l'enfant handicapé est applicable aussi aux fratries : « On parle du handicap mais pas de ce qu'il suscite sur le plan émotionnel... on évoque la maladie mais pas l'inquiétude... ce qui est occulté, c'est l'expression des affects que suscite le handicap, car ceux-ci sont, ... trop dangereux ».

L'enfant a besoin d'interlocuteur qui ne se dérobe pas et qui soit capable de contourner les obstacles des mots. Notre enquête a également mis en évidence que des frères et sœurs qui disaient parler souvent et très souvent de la maladie de leur sœur avec leurs parents ont estimé que cette fréquence était insuffisante. Nous pouvons peut être expliquer ce paradoxe

⁷ MAS : Maison d'accueil spécialisée.

par le fait que ce n'est pas la fréquence du discours qui compte réellement mais sa teneur. Comme le dit M. Gargiulo (2009) : « Partir des représentations de l'enfant et lui ouvrir l'espace pour s'interroger est une façon de reconnaître sa subjectivité, ce qui lui est nécessaire. »

Il est nécessaire de sensibiliser toutes les personnes gravitant autour des frères et sœurs pour qu'elles puissent identifier une éventuelle souffrance. Il est à souligner que dans notre enquête, plus des trois-quarts des frères et sœurs disent que le corps médical et leur entourage (famille, amis, école) ne se sont jamais ou seulement parfois intéressés à ce qu'ils ressentaient durant leur enfance. Hors, ils expriment avoir besoin d'un espace pour parler et se faire entendre et peu de répondants ont trouvé des ressources autres que leurs parents. Une prévention pour la fratrie serait essentielle pour éviter des situations dramatiques.

Il nous semble important d'expliquer aux frères et sœurs la cause de la maladie de leur sœur. Rapidement durant l'enfance, les fratries se posent beaucoup de questions : comment les mêmes parents ont pu avoir un enfant malade et l'autre non. Pourquoi elle et pas moi ? C'est la légitimité de leur "bon état de santé" qui est interrogée et par la suite leur propre capacité à mettre au monde un enfant sain. Pourtant, le syndrome de Rett étant dû à une mutation de novo, les autres enfants du couple ne sont pas porteurs de la maladie donc n'ont pas plus de risque que la population générale d'avoir une fille avec cette pathologie. Aussi, nous avons été interpellés sur la légitimité d'une recherche génétique effectuée chez une sœur enceinte.

Dans notre enquête, la majorité des personnes ont compris qu'ils n'ont pas un risque supplémentaire d'avoir une fille atteinte du syndrome de Rett par rapport à la population générale. Néanmoins, chez les filles dont le diagnostic a été posé sur les signes cliniques et

sans mise en évidence d'un gène responsable, les angoisses persistent. L'apparition des analyses génétiques et l'identification des gènes responsables du syndrome de Rett ont permis de donner une explication rationnelle. Toutefois, plus de la moitié des personnes interrogées ne savent pas si une anomalie génétique a été identifiée chez leur sœur. Ce pourcentage est essentiellement dû au fait que la découverte de l'implication du gène MECP2, principal gène mis en cause dans le syndrome de Rett, ne date que de 1999.

Ces frères et sœurs, confrontés depuis leur plus jeune âge au polyhandicap, décrivent de réelles angoisses quant à donner naissance à un enfant porteur d'une maladie autre que le syndrome de Rett. Des prises de décisions radicales de ne pas avoir d'enfant peuvent être prises. C'est comme si pour enlever tout risque d'avoir un enfant malade et donc toutes angoisses sous-jacentes, prendre cette décision semble être un soulagement.

Si toutes ces angoisses et ces peurs sont associées à des questions sans réponses, des prises de décisions radicales quant à la maternité peuvent être décidées avec de possibles répercussions sur la vie amoureuse. Lorsque l'on parle de maladie génétique, il y a très souvent une mauvaise compréhension du mode de transmission et donc du risque. Pour expliquer cette absence de risque pour leur descendance, il est nécessaire d'envisager une consultation de conseil en génétique, lorsque l'enfant s'interroge sur les risques de transmission. Hors, dans notre enquête seuls 4/28 frères et sœurs en ont eu une.

Faire partie de l'AFSR amène chez la plupart des fratries la rencontre avec d'autres filles atteintes du syndrome de Rett. Pour participer aux rencontres qu'organise l'AFSR, il ressort de notre enquête, l'importance que les enfants soient préparés par leurs parents afin qu'ils ne le vivent pas négativement. Néanmoins, malgré une préparation en amont de la rencontre par les familles, les fratries peuvent le vivre très mal. En effet, rencontrer d'autres filles atteintes d'un syndrome de Rett les projette dans l'avenir et peut provoquer chez eux de nouvelles frayeurs.

Par ailleurs, nous avons été surpris par le paradoxe suivant : la majorité des fratries trouvent que ces rencontres sont bénéfiques sans pour autant parler du handicap. C'est comme si le fait de se retrouver ensemble avec une problématique similaire, même sans l'énoncer, permettait de se reconnaître en l'autre.

Pour finir, nous abordons la part assez importante de frères et sœurs qui se sont dirigés vers des professions médicales, paramédicales ou éducatives. Le choix conduisant ces fratries à se diriger vers ces professions ne nous semble pas seulement motivé par le désir de réparation de la sœur malade. Ces motivations peuvent être multiples, comme par exemple la rencontre durant l'enfance avec un/des professionnel(s), le désir de s'approprier leur savoir, ou encore le désir de pouvoir mettre ses capacités et ses compétences au profit des autres... Comme le disent ces fratries, avoir grandi avec une sœur malade permet inévitablement l'acquisition de compétences particulières. Certains se décrivent comme généreux, attentifs aux autres, très tolérants, conciliants et sensibles. Cette maturité plus grande, cette sensibilité, cette meilleure attention aux autres, cette qualité de tolérance peuvent permettre d'enraciner des vocations vers ces professions. Dans d'autres cas, nous observons un désir de choisir une profession très éloignée du handicap, peut-être pour enfin quitter cet univers.

CONCLUSION

Appartenir à une famille différente est un fait dont personne ne pourra changer la singularité de la situation. Etre frère ou sœur d'une fille atteinte d'un syndrome de Rett a des répercussions indéniables dans différents domaines de l'existence. Ces êtres en devenir sont bercés dans un environnement qui les dépasse. L'objectif serait que cette situation entrave le moins possible le développement de leur personnalité. Tous les frères et sœurs ne développeront pas des troubles particuliers en lien avec leur statut. Néanmoins, la non reconnaissance de ce statut singulier ou la minimisation de leur vécu peut déboucher sur des problématiques plus ou moins importantes. Ils peuvent se sentir "frères et sœurs d'un enfant malade" et ne pas se sentir reconnus en tant qu'être.

La maladie de leur sœur retentit sur toutes les sphères de leur vie psychique. Construire sa propre identité peut même sembler difficile chez certain. De plus, les enfants sont face à des turbulences émotionnelles qui les mettent dans des situations particulièrement anxiogènes. Ils sont face à des inquiétudes que les autres enfants de leur âge n'éprouveront jamais. Notre étude a mis en évidence que certaines inquiétudes, comme la peur de la mort, surviennent à un très jeune âge. Dans le même temps, certains éprouvent pour leur sœur une ambivalence de sentiments, aussi bien positifs que négatifs, pouvant bouleverser encore plus ces fratries. Comme la vie de la fratrie ne s'arrête pas au seuil de l'adolescence, mais continue tout au long de la vie, il peut être logique qu'ils disent quasi unanimement ressentir aujourd'hui des angoisses pour leurs sœurs et leurs parents.

Au fil de l'analyse des résultats, nous avons également observé que les fratries semblaient être bien souvent les oubliées de la prise en charge, alors qu'elles doivent faire face à un vécu difficile, possiblement associé à une souffrance intense. Contrairement au milieu médical, les parents ont, pour la majorité des répondants, été attentifs au vécu des frères et

Conclusion

sœurs. La parole doit être dite dès le plus jeune âge pour expliquer, dédramatiser et rassurer l'enfant. Le dialogue est la base de toute relation. Aussi, il est nécessaire qu'une personne extérieure soit à l'écoute des frères et sœurs et éventuellement soit le porte-parole auprès des parents pour que les sujets tabous prennent enfin place dans la discussion. Dans le cas contraire, cela les confortera dans le principe que si ce n'est pas verbalisable, ce n'est donc pas pensable. Pour ce faire, une aide ponctuelle extérieure précoce s'avère souvent suffisante et peut permettre d'éviter des évolutions pathologiques. L'aide extérieure peut souvent remettre en place une dynamique relationnelle familiale où la fratrie retrouve une place et une attention véritablement nécessaire à son développement et à ses besoins personnels.

Hormis l'aspect dramatique de la maladie, elle est également "trophique". Il ne faut pas seulement inscrire la maladie dans le registre négatif mais aussi dans celui de la potentialité. Ainsi, des frères et sœurs nous ont relaté l'influence positive que leur sœur a eu sur eux en « les rendant meilleurs ». La maladie de leur sœur est aussi une source de richesse où des sentiments contradictoires comme la souffrance et le bonheur peuvent s'entremêler. L'essentiel étant de réussir à faire passer le bonheur devant la souffrance. Le handicap de leur sœur peut permettre de construire un partage familial dense et riche d'expériences affectives avec un facteur d'enrichissement personnel indéniable. Les frères et sœurs se disent beaucoup plus tolérants et ouverts vers les autres et vers les différents événements de la vie. Nous pouvons penser que douleur et souffrance font partie de la construction positive de l'être humain.

PERSPECTIVES

Ce questionnaire a permis à certains frères et sœurs de s'interroger sur leur vécu et leur histoire et ainsi de se faire entendre. Le fort taux de participation marque une envie de répondre qui peut être le signe de la rareté de la prise en compte de leur vécu.

Notre questionnaire a permis à certains frères et sœurs de progresser dans la réponse à des interrogations qu'ils se posaient mais a permis également de poser des mots sur des angoisses jusqu'à présent non verbalisées. Ce questionnaire a créé chez certaines personnes de nouvelles interrogations, comme le risque pour leur descendance. Dans ce dernier cas, nous reprendrons ces interrogations avec les frères et sœurs concernés de façon individuelle.

Cette étude est le point de départ de notre travail pour aider les frères et sœurs. Nous allons pouvoir sensibiliser les membres actifs de l'AFSR en leur diffusant. Ainsi, ils seront plus à même d'aider les familles qu'ils rencontrent quotidiennement.

L'AFSR publie semestriellement un magazine, le *Rett Info* à 1700 exemplaires à destination des parents, des sympathisants, des CAMSP, SESSAD, IME, MAS, des MDPH, des médecins spécialistes prenant en charge les enfants... Extraire les grandes lignes de cette étude et les publier dans ce magazine permettrait de sensibiliser un très large public. De plus, lors des prochaines journées d'informations de l'association, nous effectuerons une présentation de notre travail et sensibiliserons les parents présents. Les organisateurs seront aussi plus à même d'évaluer les besoins des fratries et de mettre en place, en conséquence, des ateliers dédiés aux frères et sœurs.

BIBLIOGRAPHIE

- Abramovitch, R., Corter, C., Pepler, D.J., 1980. Observations of mixed-sex sibling dyads, *Child Development* 51, 1268-1271.
- Bowlby, J., 1969. *Attachment and loss Vol 1 Attachment* 2nd edition. Basic, New York.
- Boucher, N., Derome, M., 2006, a liberté d'être et de rêver des frères et sœurs d'enfants atteints de myopathie : une recherche. *La fratrie à l'épreuve du handicap*, p 61-88.
- Frischmann, M., Gargiulo, M., Gortais, J., 2006, La fratrie confrontée aux inégalités de la génétique. *La fratrie à l'épreuve du handicap*, 149-161.
- Gargiulo, M., Salvador, M., 2009, *Vivre avec une maladie génétique*. Albin Michel
- Grossmann, K., 1998. Développement de l'attachement et adaptation psychologique du berceau au tombeau. *Enfance* 3, 44-68.
- Korff-Sausse, S., 1996, *Le miroir brisé*, Calmann Levy, 78.
- Korff-Sausse, S., 2006, Un double étrange : handicap et relation fraternelle, l'apport de la psychanalyse. *La fratrie à l'épreuve du handicap*, 129-148.
- Lamb, M.E., 1978. Interactions between eighteen-montholds and their preschool aged sibling. *Child development* 49, 51-59.
- Lamb, M.E., 1982. Security of mother and father infant attachment and its relation to sociability with strangers in traditional and non traditional Swedish families. *Infant behavior development* 5, 355-367.
- Meynckens-Fourez, M., 1999, La fratrie, le point de vue éco-systémique, 37-68.
- Scelles, R., 1997. Le sens du choix d'une profession médico-sociale pour les frères et sœurs de personnes porteuses d'un handicap. *European Journal on mental disability research*, p 103-115.
- Scelles, R., 1997. Fratrie et handicap : l'influence du handicap d'une personne sur ses frères et sœurs, L'Harmattan, 86.
- Troupel, O., Zaouche-Gaudron, C., 2005. Le lien d'attachement fraternel : l'utilisation des histoires à compléter. *Revue internationale, de l'éducation familiale* 8, 27-38.

ANNEXES

Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature

Jeffrey L. Neul, MD, PhD,¹ Walter E. Kaufmann, MD,² Daniel G. Glaze, MD,¹ John Christodoulou, MB, BS, PhD, FRACP, FRCPA,³ Angus J. Clarke, FRCP, FRCPCH,⁴ Nadia Bahi-Buisson, MD, PhD,⁵ Helen Leonard, MBChB,⁶ Mark E. S. Bailey, PhD,⁷ N. Carolyn Schanen, MD, PhD,⁸ Michele Zappella, MD,⁹ Alessandra Renieri, MD, PhD,¹⁰ Peter Huppke, MD,¹¹ and Alan K. Percy, MD¹² for the RettSearch Consortium
(Members listed in the Appendix)

Objective: Rett syndrome (RTT) is a severe neurodevelopmental disease that affects approximately 1 in 10,000 live female births and is often caused by mutations in *Methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2)*. Despite distinct clinical features, the accumulation of clinical and molecular information in recent years has generated considerable confusion regarding the diagnosis of RTT. The purpose of this work was to revise and clarify 2002 consensus criteria for the diagnosis of RTT in anticipation of treatment trials.

Method: RettSearch members, representing the majority of the international clinical RTT specialists, participated in an iterative process to come to a consensus on a revised and simplified clinical diagnostic criteria for RTT.

Results: The clinical criteria required for the diagnosis of classic and atypical RTT were clarified and simplified. Guidelines for the diagnosis and molecular evaluation of specific variant forms of RTT were developed.

Interpretation: These revised criteria provide clarity regarding the key features required for the diagnosis of RTT and reinforce the concept that RTT is a clinical diagnosis based on distinct clinical criteria, independent of molecular findings. We recommend that these criteria and guidelines be utilized in any proposed clinical research.

ANN NEUROL 2010;68:944–950

Rett syndrome (RTT, MIM 312750), an X-linked neurodevelopmental condition characterized by loss of spoken language and hand use with the development of distinctive hand stereotypies, was originally described in the 1960s by Andreas Rett.¹ In a seminal article, Bengt Hagberg et al² characterized the specific clinical features and initiated the eponym by which we recognize this clinical condition. The clinical diagnosis has been based on consensus clinical criteria,³ which have been modified slightly over time to reflect increased understanding of the disease features, but have retained certain

key clinical elements to make the diagnosis of classic, or typical, RTT. In addition to typical RTT, it has been recognized that some individuals present with many of the clinical features of RTT, such as regression, but do not necessarily have all of the features of the disorder. These have been termed “variant” or “atypical” RTT and have been found to cluster in some distinct clinical groupings, such as preserved speech variant, early seizure variant, and congenital variant.⁴

In 1999, Amir et al⁵ discovered that mutations in the gene encoding Methyl-CpG-binding protein 2

View this article online at wileyonlinelibrary.com. DOI: 10.1002/ana.22124

Received Apr 13, 2010, and in revised form May 24, 2010. Accepted for publication Jun 11, 2010.

Address correspondence to Prof Jeffrey L. Neul, Section of Neurology, Department of Pediatrics, Baylor College of Medicine, One Baylor Plaza, BCM320, Houston TX 77030. E-mail: jneul@bcm.tmc.edu

From the ¹Department of Pediatrics, Baylor College of Medicine, Houston, TX; ²Center for Genetic Disorders of Cognition and Behavior, Kennedy Krieger Institute and Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, MD; ³Western Sydney Genetics Program, Children’s Hospital at Westmead, Disciplines of Paediatrics and Child Health and Genetic Medicine, University of Sydney, Sydney, Australia; ⁴Institute of Medical Genetics, School of Medicine, Cardiff University, Cardiff, Wales, UK; ⁵Pediatric Neurology, Necker Enfants Malades Hospital, Université Paris Descartes, Paris, France; ⁶Telethon Institute for Child Health Research, Centre for Child Health Research, The University of Western Australia, Perth, Western Australia; ⁷Molecular Genetics, Faculty of Biomedical and Life Sciences, University of Glasgow, Glasgow, UK; ⁸Nemours Biomedical Research, Alfred I. duPont Hospital for Children, Wilmington, DE; ⁹Rett Center Versilia Hospital, Viareggio, Italy; ¹⁰Medical Genetics, University of Siena, Siena, Italy; ¹¹Department of Pediatrics and Pediatric Neurology, Georg August University, Göttingen, Germany; ¹²Department of Pediatrics, University of Alabama at Birmingham, Birmingham, AL.

(*MECP2*) are associated both with rare familial cases of RTT as well as with the more common sporadic occurrences of typical RTT. Using a battery of modern mutation detection assays, mutations in *MECP2* can be found in 95 to 97% of individuals with typical RTT.⁶ Importantly, even using the best methodologies, 3 to 5% of individuals who strictly meet clinical criteria for RTT do not have an identified mutation in *MECP2*, indicating that a mutation in this gene is not required to make the diagnosis of typical RTT.⁶ The situation is more dramatic in atypical cases, with only 50 to 70% having identified mutations in *MECP2*.⁷

In addition to RTT, mutations in *MECP2* have also been identified in individuals who do not have the clinical features of RTT. At one end of the extreme are the asymptomatic female carriers found in familial RTT.⁸ The majority of these individuals have extreme skewing of their X chromosome inactivation (XCI), allowing a normal presentation. At the opposite extreme are boys with *MECP2* mutations known to cause typical RTT in girls, but presenting with severe early postnatal encephalopathy, early death, and absence of the distinctive clinical features of RTT.^{8,9} In addition to this early encephalopathy, rare individuals with mutations in *MECP2* who present with other neurodevelopmental conditions such as autism,¹⁰ Angelman syndrome-like presentation,¹¹ and nonspecific intellectual disability have been described. Although these individuals have some form of cognitive impairment, they lack features that define RTT, most important, a history of regression, and therefore cannot be given a diagnosis of RTT. These clinical phenotypes emphasize that mutations in *MECP2* are not synonymous with RTT and that a mutation in *MECP2* is not sufficient to make the diagnosis of RTT. Because *MECP2* mutations are neither necessary nor sufficient to make the diagnosis of RTT, RTT remains a clinical diagnosis.

Mutations in loci other than *MECP2* have also been found in individuals that have been labeled as atypical RTT, although the criteria utilized have not always been clear. For example, mutations in *CDKL5* have been found in individuals with what has been characterized as the early-seizure onset variant of RTT.¹² However, the increasing identification of individuals with *CDKL5* mutations has led to the observation that these individuals lack some of the distinctive clinical features of RTT such as the clear period of regression and the characteristic intense eye-gaze seen in individuals with typical RTT.¹² Similarly, recent reports have identified mutations in *FOXP1* in individuals characterized as having the congenital variant of RTT¹³; however, it is not clear that applying a diagnosis of RTT is entirely appropriate because they do not have a clear history of regression.

To address some of the confusion that currently exists regarding the diagnosis of RTT, the RettSearch Consortium participated in an iterative process to come to a consensus on revised and simplified diagnostic criteria for RTT. RettSearch is an international network of clinically oriented Rett syndrome researchers, composed of experts in RTT from 13 different countries, which was initially established in 2006 through a meeting grant from the National Institutes of Health and additional support from the International Rett Syndrome Association (IRSA). Currently, it is supported by the International Rett Syndrome Foundation (IRSF), an organization which emerged in 2007 from the merge of IRSA and the Rett Syndrome Research Fund (RSRF). RettSearch's mission has been to promote the development of new therapeutic approaches for RTT by collecting information and pursuing collaborative research in areas of relevance to clinical trials in RTT. RettSearch has become the authoritative body regarding clinical matters in RTT and, in such capacity, it conducted the process of reviewing the diagnostic criteria for RTT.

Revised Clinical Criteria for Typical RTT

The previous criteria of 2002 had eight necessary criteria, five exclusion criteria, and eight supportive criteria.³ The requirement for those criteria was never explicitly stated and one of the necessary criteria (postnatal deceleration of head growth in majority) was not absolutely required; furthermore, there was no requirement for any of the supportive criteria. Observations such as these may be contributing to the diagnostic confusion we have noted. We developed revised diagnostic criteria (Table) to clarify and simplify the diagnosis of typical, or classic, RTT. We limited the necessary criteria to the presence of regression plus four main criteria that are absolutely required for the diagnosis of typical RTT. The clinical picture associated with typical RTT is defined by a regression of purposeful hand use and spoken language, with the development of gait abnormalities and hand stereotypies. After the period of regression, a stage of stabilization and potentially even improvement ensues, with some individuals partially regaining skills. This potential for some skill recovery emphasizes the importance of the acquisition of a careful history to determine the presence of regression. We eliminated postnatal deceleration in head growth from the necessary criteria because this feature is not found in all individuals with typical RTT.¹⁴ However, because it is a clinical feature that can alert a clinician to the potential diagnosis and it is a distinctive feature in the disorder, we have included this as a preamble to the criteria as a feature that should raise suspicion for the diagnosis.

The basic purpose of the exclusion criteria as written in the 2002 criteria was to exclude other potential causes of neurological disease, such as prematurity lead-

TABLE: Revised Diagnostic Criteria for Rett Syndrome (RTT)	
RTT diagnostic criteria 2010	
Consider diagnosis when postnatal deceleration of head growth observed.	
<i>Required for typical or classic RTT</i>	
1. A period of regression followed by recovery or stabilization ^a	
2. All main criteria and all exclusion criteria	
3. Supportive criteria are not required, although often present in typical RTT	
<i>Required for atypical or variant RTT</i>	
1. A period of regression followed by recovery or stabilization ^a	
2. At least 2 of the 4 main criteria	
3. 5 out of 11 supportive criteria	
Main criteria	
1. Partial or complete loss of acquired purposeful hand skills.	
2. Partial or complete loss of acquired spoken language ^b	
3. Gait abnormalities: Impaired (dyspraxic) or absence of ability.	
4. Stereotypic hand movements such as hand wringing/squeezing, clapping/tapping, mouthing and washing/rubbing automatisms	
Exclusion criteria for typical RTT	
1. Brain injury secondary to trauma (peri- or postnatally), neurometabolic disease, or severe infection that causes neurological problems ^c	
2. Grossly abnormal psychomotor development in first 6 months of life ^d	
Supportive criteria for atypical RTT ^e	
1. Breathing disturbances when awake	
2. Bruxism when awake	
3. Impaired sleep pattern	
4. Abnormal muscle tone	
5. Peripheral vasomotor disturbances	
6. Scoliosis/kyphosis	
7. Growth retardation	
8. Small cold hands and feet	

TABLE: Continued

9. Inappropriate laughing/screaming spells
10. Diminished response to pain
11. Intense eye communication - "eye pointing"
^a Because <i>MECP2</i> mutations are now identified in some individuals prior to any clear evidence of regression, the diagnosis of "possible" RTT should be given to those individuals under 3 years old who have not lost any skills but otherwise have clinical features suggestive of RTT. These individuals should be reassessed every 6-12 months for evidence of regression. If regression manifests, the diagnosis should then be changed to definite RTT. However, if the child does not show any evidence of regression by 5 years, the diagnosis of RTT should be questioned.
^b Loss of acquired language is based on best acquired spoken language skill, not strictly on the acquisition of distinct words or higher language skills. Thus, an individual who had learned to babble but then loses this ability is considered to have a loss of acquired language.
^c There should be clear evidence (neurological or ophthalmological examination and MRI/CT) that the presumed insult directly resulted in neurological dysfunction.
^d Grossly abnormal to the point that normal milestones (acquiring head control, swallowing, developing social smile) are not met. Mild generalized hypotonia or other previously reported subtle developmental alterations ¹⁶ during the first 6 months of life is common in RTT and do not constitute an exclusionary criterion.
^e If an individual has or ever had a clinical feature listed it is counted as a supportive criterion. Many of these features have an age dependency, manifesting and becoming more predominant at certain ages. Therefore, the diagnosis of atypical RTT may be easier for older individuals than for younger. In the case of a younger individual (under 5 years old) who has a period of regression and ≥ 2 main criteria but does not fulfill the requirement of 5/11 supportive criteria, the diagnosis of "probably atypical RTT" may be given. Individuals who fall into this category should be reassessed as they age and the diagnosis revised accordingly.

ing to intraventricular hemorrhage, or perinatal meningitis leading to diffuse brain damage. We have thus streamlined this exclusion to a single statement that is meant to cover any other primary cause of neurological dysfunction. There have been reports of individuals who have all the clinical features of typical RTT and disease-causing mutations in *MECP2* but also have potential causes of neurological dysfunction, such as trisomy 21.¹⁵ These cases should not be classified as typical RTT because the diagnosis of typical RTT suggests a particular disease onset and course, which may be exacerbated by other confounding etiological entities. Rather, they should be considered an atypical form of RTT if they otherwise meet the consensus criteria (vide infra).

The other exclusion criteria reflect the recognition that individuals with typical RTT do not have gross deviations in normal development in the first 6 months of

life. Although it has been recognized that some alterations in initial development can be present in these individuals,¹⁶ typically the family and the primary clinician is not concerned about development until after 6 months of life. This is in contrast to one of the atypical forms of RTT, termed the congenital variant, in which development *is* grossly abnormal from birth. Individuals who have such a developmental pattern should thus be evaluated using the atypical RTT criteria and given the diagnosis of atypical RTT-congenital form if they fulfill these criteria.

The supportive criteria have been entirely eliminated from the diagnostic criteria for typical RTT because they are not required to make the diagnosis. However, in recognition that many clinicians and, importantly, therapists and teachers sometimes suspect children as having RTT and refer them for detailed evaluation based on the presence of some key suggestive clinical features such as slowing in the rate of head growth, breathing abnormalities, and the intensive “Rett gaze” used for communication, they remain in the criteria for atypical RTT which are listed in the same table as the criteria for typical RTT (Table). In these new criteria, history of regression and ALL of the necessary and exclusion criteria MUST be met to make the diagnosis of *typical* RTT, without exception. Of note, although initially recognized only in girls, boys who meet the criteria for typical RTT have been identified¹⁷ and thus should be considered to have typical RTT. Recent work (see accompanying article by Percy et al) compared the diagnosis of a large cohort of individuals using the 2002 criteria with the diagnosis that will be applied to these same individuals using these revised criteria and found concordance between the two diagnostic criteria, validating these revised criteria.

Revised Clinical Criteria for Atypical Variants of RTT

Although the 2002 report also put forth distinct criteria for assigning the diagnosis of variant RTT,³ it is not clear that these guidelines have been followed precisely when making the diagnosis of variant, also known as atypical, RTT. In the 2002 report, three of six main criteria were required for the diagnosis. Inspection of the six main criteria reveals that four mention regression (absence or reduction of hand skills, reduction or loss of babble speech, reduction or loss of communication, Rett syndrome disease profile with a period of regression followed by recovery). Thus, some form of regression is required for the diagnosis of atypical RTT. The importance of regression for the diagnosis of RTT has long been recognized, as demonstrated by a statement by

Francoise Goutieres and Jean Aicardi in an article from 1986 (p. 191) “The absence of normal initial development, followed by secondary deterioration and of loss of previously acquired voluntary hand grasp is especially important, as it is one of the essential traits of R(ett) S(yndrome).”¹⁸ However, recent reports have diagnosed individuals with “atypical RTT” in the absence of any clear regression.¹⁹ Many of the individuals in these reports have been found to have mutations in other loci and are increasingly recognized as having clinical features distinct from RTT,^{13,20,21} which serves to emphasize the importance of regression in the diagnosis of RTT. Therefore, in these revised criteria, in contrast to a recent report that did not emphasize regression in the diagnosis,¹⁹ we state that for the diagnosis of atypical RTT an individual MUST have a period of regression followed by recovery or stabilization. This clearly distinguishes these cases from relentless degenerative conditions. In addition to having a regression, individuals must have at least two of the four main criteria and five of eleven supportive criteria.

Specific Variant Forms of Atypical RTT

A variety of specifically defined variant forms of RTT have been recognized that have distinct clinical features. Some of these forms have been recognized in only a small number of cases, making it difficult to make any clear statement concerning the defining clinical features. However, multiple cases have been described for three distinct variant forms of RTT: the preserved speech variant,²² the congenital variant,²³ and the early seizure variant.²⁴ The preserved speech variant is the best characterized, has well-defined clinical features, and mutations in *MECP2* have been found in the majority of cases.²⁵ This is in contrast to both the congenital and the early seizure variant, in which mutations in *MECP2* have only rarely been identified.^{20,21} Recent work has found mutations in different loci associated with these variant forms, with mutations in *CDKL5* found in early seizure variant cases¹² and mutations in *FOXP1* found in congenital variant cases.¹³ Figure 1 shows the clinical features and the genetic loci associated with these specific variants of atypical RTT. It should be noted that a diagnosis of one of these variants of RTT still requires the criteria stated above for atypical RTT to be met.

Characterization of Individuals with RTT and/or with *MECP2* Mutations

With the recognition that the presence of an *MECP2* mutation is not sufficient for the diagnosis of RTT, the question remains of how to categorize and describe

Mail

Syndrome de Rett : Le vécu dans la fratrie

Madame, Monsieur,

Suite à votre accord, je vous contacte dans le cadre du diplôme universitaire intitulé « Accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille » (qui se déroule à l'université Pierre et Marie Curie Paris VI). J'ai choisi de réaliser mon mémoire sur le vécu de la fratrie dans le syndrome de Rett. Ce mémoire, réalisé en collaboration avec l'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR) a pour sujet « Le syndrome de Rett : Le vécu de la fratrie ». Il donnera lieu à une soutenance. Vous trouverez ci-dessous le lien pour répondre au questionnaire qui est à destination des frères et sœurs de filles souffrant d'un syndrome de Rett. Les données seront recueillies et analysées dans le but de mettre en évidence la singularité de votre vécu. L'expérience des uns peut aider, soulager et accompagner le chemin des autres.

Pour accéder au questionnaire, veuillez cliquer sur le lien suivant : -----

Pour tout renseignement complémentaire, je reste à votre disposition.

Merci de votre participation.

Bien cordialement.

Mélanie Sembeni - 06 16 77 92 67

Questionnaire

Syndrome de Rett : Le vécu dans la fratrie

Etude réalisée par Mélanie Sembeni dans le cadre du diplôme universitaire intitulé
« Accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille »

Ce questionnaire s'adresse aux frères et soeurs adultes de filles atteintes d'un syndrome de Rett et a pour objectif de mettre en évidence la singularité de votre vécu.

Chaque frère ou soeur âgé(e) de plus de 18 ans devra répondre individuellement.

Nous sommes conscients du caractère intime des réponses apportées ; aussi, nous vous garantissons la confidentialité avec l'anonymisation des réponses.

Nous vous remercions de votre implication.

Fiche signalétique du répondant

1 Vous êtes :

- Un homme
 Une femme

2 Quel est votre âge ?

- 18 - 25 ans
 26 - 30 ans
 31 - 35 ans
 36 - 40 ans
 41 ans et plus

3 Quel est votre métier ou vos objectifs professionnels?

.....

4 Avez-vous des enfants ?

- Oui
 Non

5 Combien avez-vous de frères et sœurs ?

- 1
 2
 3
 4
 5
 6

6 Quel est votre rang dans la fratrie ?

- 1
 2
 3
 4
 5
 6

7 Quel est le rang de votre sœur atteinte du syndrome de Rett dans la fratrie ?

- 1
- 2
- 3
- 4
- 5
- 6

Fiche signalétique de votre sœur

8 Quel est l'âge de votre soeur ?

Réponse :

9 Concernant votre soeur :

- Elle est marchante
- Elle n'est pas marchante ; elle a perdu la marche
- Elle n'est pas marchante ; elle n'a jamais marché

10 Concernant votre soeur :

- Elle n'a pas d'épilepsie
- Elle a une épilepsie stabilisée
- Elle a une épilepsie non stabilisée

11 Pendant votre enfance, votre soeur avait-elle des troubles du comportement comme crier, taper, ... ?

- Jamais
- Parfois
- Souvent
- Très souvent

12 Durant votre enfance, votre soeur était-elle prise en charge dans un établissement adapté (type IME ou MAS) ?

- Oui, en interne
- Oui, en externe
- Non
- Autre

13 Durant votre enfance, votre soeur avait-elle des troubles du sommeil ?

- Oui, mais sans répercussion sur votre sommeil
- Oui, avec des répercussions sur votre sommeil
- Non

14 Connaissez-vous le statut génétique de votre soeur ?

- Anomalie génétique retrouvée sur MECP2, CDKL5 ou FOXP1
- Aucune anomalie génétique retrouvée
- Je ne sais pas

Le début de la maladie

15 Vous souvenez-vous de la période de l'annonce du diagnostic concernant votre sœur ?

Oui

Non

Précisez :

.....

16 Avez-vous vécu la phase de régression ?

Oui

Non

Précisez :

.....

17 Vous souvenez-vous des sentiments que vous ressentiez ?

Colère

Tristesse

Jalousie

Indifférence

Honte

Peur

Amour

Incompréhension

Désir de protection

Autre:

18 Comment compreniez-vous les inquiétudes de vos parents ?

Comme étant normales

Comme étant anormales

Précisez :

.....

Votre relation avec votre sœur durant l'enfance

19 Avez-vous réussi à développer un ou des moyens de communication avec votre sœur ?

Oui

Non

Précisez :

.....

20 Comment qualifieriez-vous votre relation avec votre sœur ?

Normale

Difficile

Compliquée

Pas de relation

Surprotection

Fraternelle

Maternelle ou paternelle

Autre:

21 Ressentiez-vous de la jalousie par rapport au temps que vos parents consacraient à votre sœur ?

- Oui
 Non

Précisez :

22 Comment manifestiez-vous cette jalousie ?

- Repli sur soi
 Comportement à risque
 Colère
 Tristesse
 Agressivité
 Autre:

23 Vous êtes-vous déjà senti responsable de la maladie de votre sœur ?

- Oui
 Non

Précisez :

24 Vous sentiez-vous investi d'un devoir de protection envers votre sœur ?

- Oui
 Non

Précisez :

25 Quelles étaient vos plus grandes inquiétudes par rapport à votre sœur ?

Précisez :

Votre relation avec vos parents durant l'enfance

26 Parliez-vous de la maladie de votre sœur avec vos parents ?

- Jamais
 Parfois
 Souvent
 Très souvent

27 Pensez-vous que vos parents ont suffisamment parlé avec vous ?

- Assez
 Pas assez
 Je ne sais pas

28 Y a-t-il des sujets que vous n'osiez pas évoquer avec eux ?

- Oui
 Non

29 Pensez-vous que les sentiments que vous ressentiez durant l'enfance ont été suffisamment pris en compte par vos parents ?

- Jamais
 Parfois
 Souvent
 Très souvent

30 Quelles étaient vos plus grandes inquiétudes par rapport à vos parents ?

Précisez :

.....

Votre relation durant l'enfance avec vos frères et soeurs non malades

31 Parlez-vous de la maladie de votre sœur avec vos frères et soeurs non malades ?

- Jamais
- Parfois
- Souvent
- Très souvent

32 Pensez-vous que la maladie de votre sœur a eu une incidence sur votre relation avec vos autres frères et soeurs ?

Réponses :

.....

Votre rapport aux autres durant l'enfance

33 Vous sentiez-vous différent de vos camarades du même âge ?

- Oui
- Non

Précisez :

.....

34 Parlez-vous de la maladie de votre sœur avec vos amis ?

- Jamais
- Parfois
- Souvent
- Très souvent

35 Vos amis proches connaissaient-ils votre sœur ?

- Oui
- Non

36 Pourquoi ne connaissaient-ils pas votre sœur ?

Réponses :

.....

37 Parlez-vous de la maladie de votre sœur avec d'autres membres de la famille : fratrie, grands-parents, oncles, tantes... ?

- Jamais
- Parfois
- Souvent
- Très souvent

38 Quand vous en parliez, était-ce :

- Tabou
- Difficile
- Facile
- Très facile

39 Pensez-vous que la maladie de votre sœur vous a permis de gagner en maturité ?

- Absolument
- Peut-être
- Pas du tout
- Je ne sais pas

40 Votre enfance a-t-elle à votre avis manqué d'insouciance?

- Absolument
- Peut-être
- Pas du tout
- Je ne sais pas

Le regard des autres

41 Durant votre enfance, quand vous vous promeniez avec votre sœur, le regard des autres vous posait-il des difficultés ?

- Jamais
- Parfois
- Souvent
- Très souvent

42 Face aux autres, que ressentiez-vous d'avoir une sœur malade ?

- De l'indifférence
- De la fierté
- Du réconfort
- L'envie d'expliquer
- De l'agacement
- De la honte
- De la colère
- Autre:

43 Souhaitez-vous ajouter un commentaire ?

Réponses :

.....

Votre descendance

44 Avez-vous des inquiétudes pour votre propre descendance ?

- Jamais
- Parfois
- Souvent
- Très souvent

45 Précisez :

.....

.....

46 A ce jour, pensez-vous que vous avez un risque supérieur à la population générale d'avoir une fille atteinte d'un syndrome de Rett ?

- Oui
- Non

Précisez :

.....

47 Avez-vous rencontré un professionnel de santé pour vous expliquer s'il y avait un risque ?

- Oui
- Non

Précisez :

48 Quel professionnel avez-vous rencontré ?

- Un médecin traitant
- Un généticien
- Un conseiller en génétique
- Autre:

Les différentes aides et soutiens durant l'enfance

49 Le corps médical s'intéressait-il à ce que vous ressentiez psychologiquement quand vous étiez enfant ?

- Jamais
- Parfois
- Souvent
- Très souvent

50 Votre entourage (famille, amis, école) s'intéressait-il à ce que vous ressentiez psychologiquement quand vous étiez enfant ?

- Jamais
- Parfois
- Souvent
- Très souvent

51 Vous a-t-on proposé une aide psychologique durant l'enfance ?

- Oui
- Non

Précisez :

52 Avez-vous accepté l'aide psychologique proposée ?

- Oui
- Non

Précisez :

53 Avez-vous trouvé un bénéfice à cette aide psychologique ?

- Oui
- Non

Précisez :

54 Avez-vous déjà rencontré d'autres enfants souffrant d'un polyhandicap ?

- Oui
- Non

Précisez :

55 La rencontre d'autres enfants souffrant d'un polyhandicap a-t-elle été bénéfique pour vous ?

- Oui
- Non

Précisez :

56 Avez-vous déjà rencontré des frères et sœurs d'enfants handicapés ?

- Oui, dans des groupes de parole dédiés aux fratries
- Oui, lors de rencontres organisées par l'Association Française du syndrome de Rett (rencontres régionales, journées d'information, ...)
- Oui, lors de fêtes organisées par la structure prenant en charge votre soeur
- Jamais
- Autre:

57 Ces rencontres ont-elles été bénéfiques pour vous ?

- Oui
- Non

Précisez :

58 Ces rencontres ont-elles permis d'échanger sur votre ressenti ?

- Oui
- Non

Précisez :

59 Qu'auriez-vous attendu de telles rencontres ?

Réponses :

60 Pensez-vous que l'Association Française Syndrome Rett doit organiser des ateliers spécialement dédiés aux fratries lors de ses rencontres annuelles ?

- Absolument
- Peut-être
- Pas du tout
- Je ne sais pas

Rétrospectivement

61 Comment qualifieriez-vous l'enfant que vous étiez ?

Réponses :

62 Devenu adulte, comment définiriez-vous la relation que vous aviez avec votre sœur lorsque vous étiez enfant ?

Réponses :

63 Pensez-vous que la maladie de votre sœur vous a permis de développer certaines capacités ?

Par exemple : l'écoute, l'altruisme, ...

- Absolument
- Peut-être
- Pas du tout
- Je ne sais pas

64 Lesquelles ?

Réponses :
.....

65 Pensez-vous que la maladie de votre sœur a donné une orientation particulière à votre choix professionnel ?

- Absolument
- Peut-être
- Pas du tout
- Je ne sais pas

66 Le choix de votre conjoint ou partenaire a-t-il été ou sera-t-il dépendant :

- Sa capacité d'ouverture à votre soeur
- Sa capacité à l'accepter
- Ses réactions vis-à-vis d'elle
- Son choix familial de s'en occuper plus tard
- N'a pas du tout influencé votre choix
- Autre:

67 Avez-vous déjà parlé avec vos parents de l'avenir de votre soeur si vos parents venaient à disparaître ?

Réponses :
.....

68 Quels conseils donneriez-vous aux autres parents de filles atteintes d'un syndrome de Rett ?

Réponses :
.....

69 Quels conseils donneriez-vous aux frères et sœurs de filles atteintes d'un syndrome de Rett ?

Réponses :
.....

70 N'hésitez pas à livrer votre opinion ou sentiment sur ce questionnaire :

Réponses :
.....

Nous vous remercions pour votre participation.

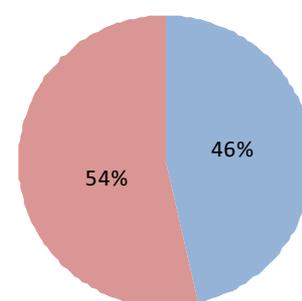
Résultats du questionnaire

« Syndrome de Rett : le vécu de la fratrie »

Résultats	
Nombre de questionnaires envoyés :	30
Nombre total de réponses :	28
Pourcentage de participation :	93%

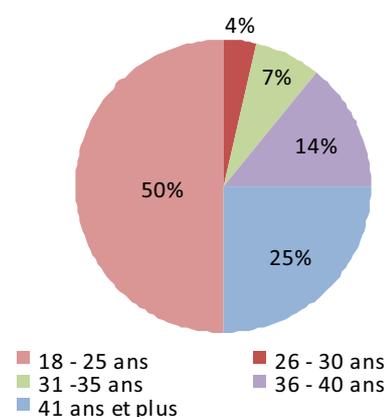
Fiche signalétique du répondant

Vous êtes :		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Un homme	13	46%
Une femme	15	54%



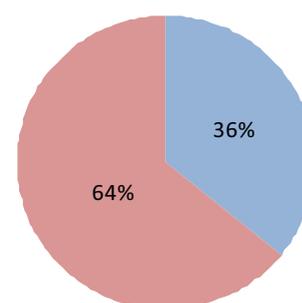
■ Un homme ■ Une femme

Quel est votre âge ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
18 - 25 ans	14	50%
26 - 30 ans	1	4%
31 - 35 ans	2	7%
36 - 40 ans	4	14%
41 ans et plus	7	25%



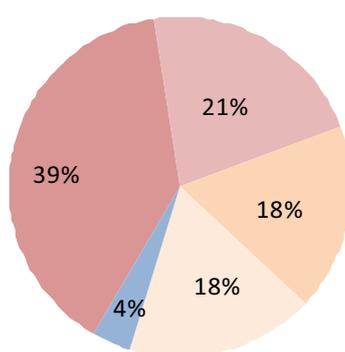
■ 18 - 25 ans ■ 26 - 30 ans
■ 31 - 35 ans ■ 36 - 40 ans
■ 41 ans et plus

Avez-vous des enfants ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	10	36%
Non	18	64%



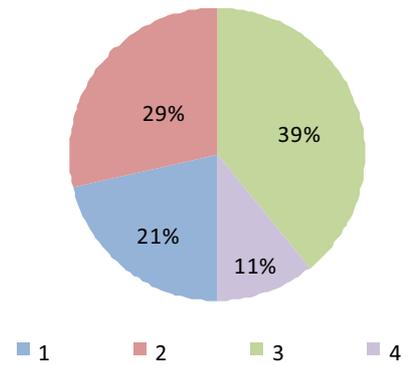
■ Oui ■ Non

Quel est votre métier ou vos objectifs professionnels?		
Réponses	Décompte	Pourcentage
Professions médicales, paramédicales et éducatives : Médecin, étudiant en médecine, 3 infirmiers, 2 étudiants infirmiers, ergothérapeute, formateur pour adulte professeur des écoles, conseiller principal d'éducation,	11	39%
Employés : consultante en affaires publiques, étudiant à la faculté de droit, militaire, moniteur de ski, comptable, interprète traducteur	6	21%
Ingénieurs et cadres techniques d'entreprise : Ingénieur généraliste, 2 étudiants en école d'ingénieur, responsable de centre, chef de projet en aménagement urbain	5	18%
Ouvriers : chef de cuisine, technicien son, intérimaire, chauffeur poids lourds, préparateur de commande.	5	18%
Lycéen	1	4%

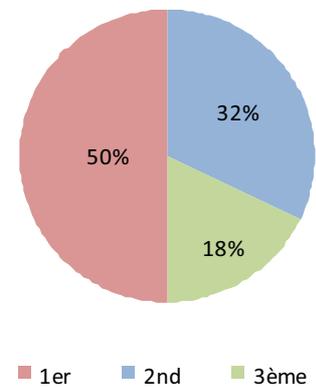


- Professions médicales, paramédicales et éducatives
- Employés
- Ingénieurs et cadres techniques d'entreprise
- Ouvriers
- Lycéen

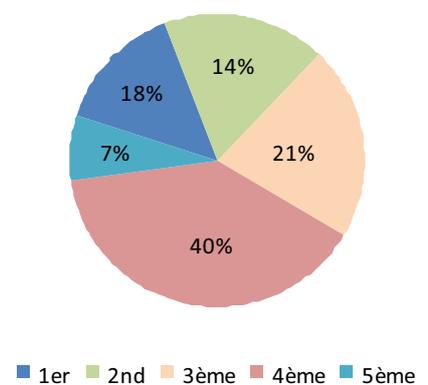
Combien avez-vous de frères et sœurs ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
1	6	21%
2	8	29%
3	11	39%
4	3	11%



Quel est votre rang dans la fratrie ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
1	14	50%
2	9	32%
3	5	18%



Quel est le rang de votre sœur atteinte du syndrome de Rett dans la fratrie ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
1	4	14 %
2	5	18%
3	6	21%
4	11	40%
5	2	7%



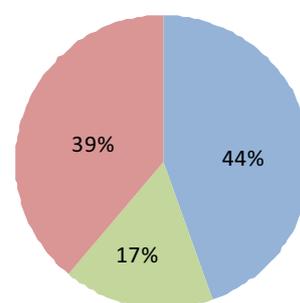
Fiche signalétique de votre soeur

Quel est l'âge de votre soeur ?

Calcul sur 18 filles	Résultat
Moyenne	23
Minimum	10
Maximum	46

Concernant votre soeur :

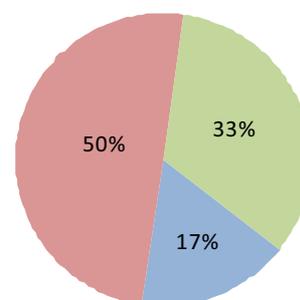
Réponse sur 18 filles	Décompte	Pourcentage
Elle est marchante	8	44%
Elle n'est pas marchante ; elle a perdu la marche	3	17%
Elle n'est pas marchante ; elle n'a jamais marché	7	39%



■ Marchante ■ A perdu la marche
■ N'a jamais marché

Concernant votre soeur :

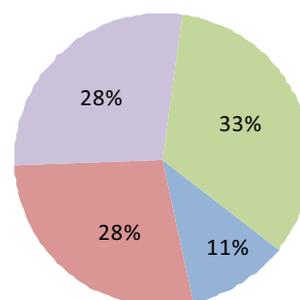
Réponse sur 18 filles	Décompte	Pourcentage
Elle n'a pas d'épilepsie	3	17%
Elle a une épilepsie stabilisée	9	50%
Elle a une épilepsie non stabilisée	6	33%



■ Pas d'épilepsie
■ Epilepsie stabilisée
■ Epilepsie non stabilisée

Pendant votre enfance, votre soeur avait-elle des troubles du comportement comme crier, taper, ... ?

Réponse sur 18 filles	Décompte	Pourcentage
Jamais	2	11%
Parfois	5	28%
Souvent	5	28%
Très souvent	6	33%

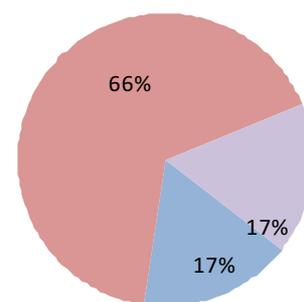


■ Jamais ■ Parfois ■ Souvent ■ Très souvent

Annexe n°4

Durant votre enfance, votre soeur était-elle prise en charge dans un établissement adapté (type IME ou MAS) ?

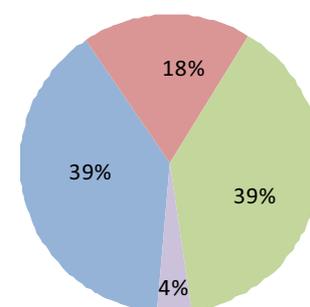
Réponse sur 18 filles	Décompte	Pourcentage
Oui, en interne	3	17%
Oui, en externe	12	66%
Non	3	17%



■ Oui, en interne ■ Oui, en externe ■ Non

Durant votre enfance, votre soeur avait-elle des troubles du sommeil ?

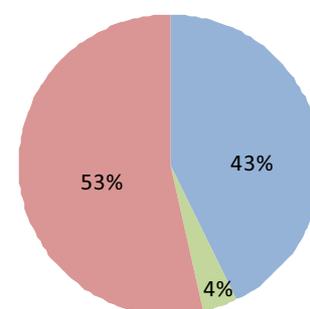
Réponse sur 28 répondants	Décompte	Pourcentage
Oui, mais sans répercussion sur votre sommeil	11	39%
Oui, avec des répercussions sur votre sommeil	5	18%
Non	11	39%
Sans réponse	1	4%



■ Oui, sans répercussion sur votre sommeil
 ■ Oui, avec répercussions sur votre sommeil
 ■ Non
 ■ Sans réponse

Connaissez-vous le statut génétique de votre soeur ?

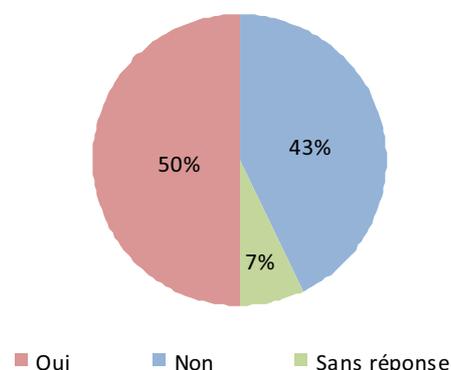
Réponse sur 28 répondants	Décompte	Pourcentage
Anomalie génétique retrouvée sur MECP2, CDKL5 ou FOXP1	12	43%
Aucune anomalie génétique retrouvée	1	4%
Je ne sais pas	15	53%



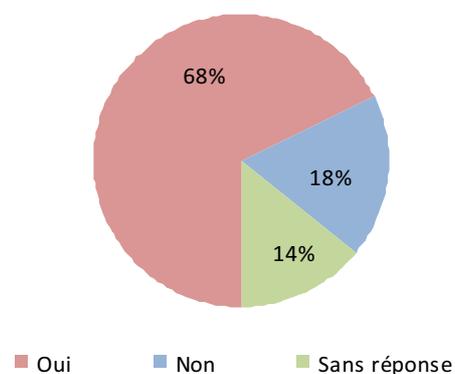
■ Anomalie génétique sur MECP2, CDKL5 ou FOXP1
 ■ Aucune anomalie génétique retrouvée
 ■ Je ne sais pas

Le début de la maladie

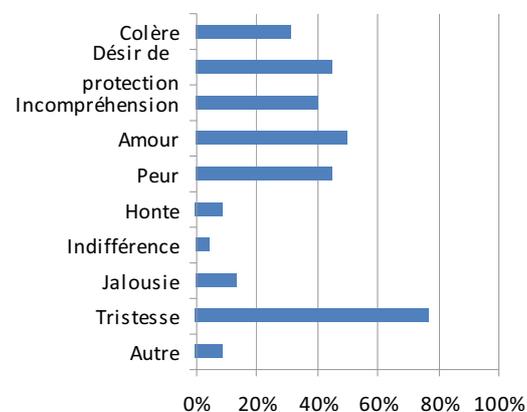
Vous souvenez-vous de la période de l'annonce du diagnostic concernant votre sœur ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	14	50%
Non	12	43%
Sans réponse	2	7%



Avez-vous vécu la phase de régression ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	19	68%
Non	5	18%
Sans réponse	4	14%

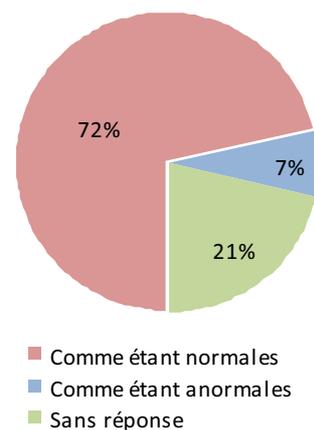


Vous souvenez-vous des sentiments que vous ressentiez ?		
Réponse sur 22 répondants	Décompte	Pourcentage
Colère	7	32%
Tristesse	17	77%
Jalousie	3	14%
Indifférence	1	4%
Honte	2	9%
Peur	10	45%
Amour	11	50%
Incompréhension	9	41%
Désir de protection	10	45%
Autre	2	9%
Réponses autres : impuissance, impuissance		



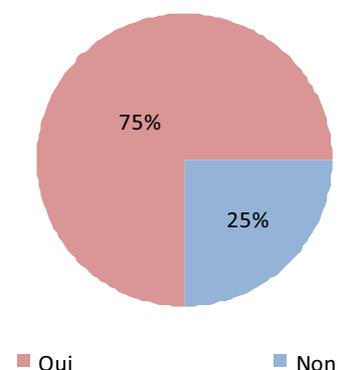
Annexe n°4

Comment compreniez-vous les inquiétudes de vos parents ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Comme étant normales	20	72%
Comme étant anormales	2	7%
Sans réponse	6	21%

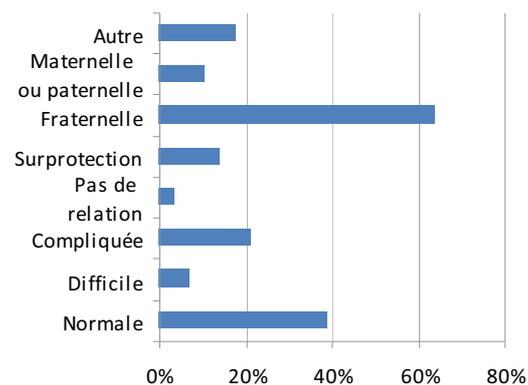


Votre relation avec votre sœur durant l'enfance

Avez-vous réussi à développer un ou des moyens de communication avec votre sœur ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	21	75%
Non	7	25%



Comment qualifieriez-vous votre relation avec votre sœur ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Normale	11	39%
Difficile	2	7%
Compliquée	6	21%
Pas de relation	1	4%
Surprotection	4	14%
Fraternelle	18	64%
Maternelle ou paternelle	3	11%
Autre	5	18%



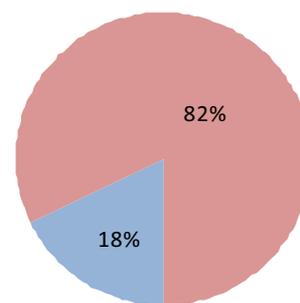
Réponses autres :

Pauvre
 Un mixte entre fraternelle et maternelle
 Beaucoup d'amour entre nous
 Un peu distante
 Pleine d'Amour

Annexe n°4

Ressentiez-vous de la jalousie par rapport au temps que vos parents consacraient à votre sœur ?

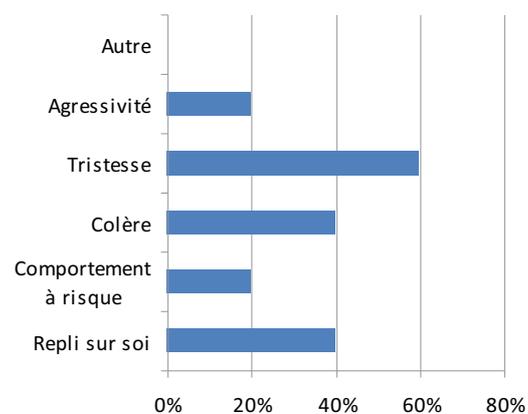
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	5	18%
Non	23	82%



■ Oui ■ Non

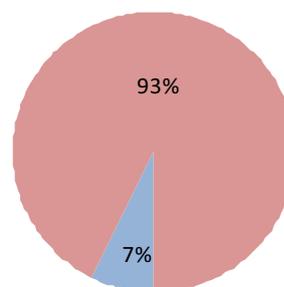
Comment manifestiez-vous cette jalousie ?

Réponse	Décompte	Pourcentage
Repli sur soi	2	40%
Comportement à risque	1	20%
Colère	2	40%
Tristesse	3	60%
Agressivité	1	20%



Vous êtes-vous déjà senti responsable de la maladie de votre sœur ?

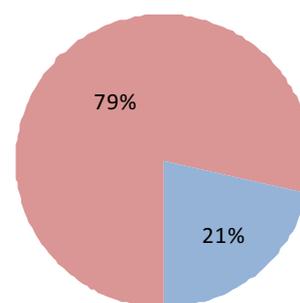
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	2	7%
Non	26	93%



■ Oui ■ Non

Vous sentiez-vous investi d'un devoir de protection envers votre sœur ?

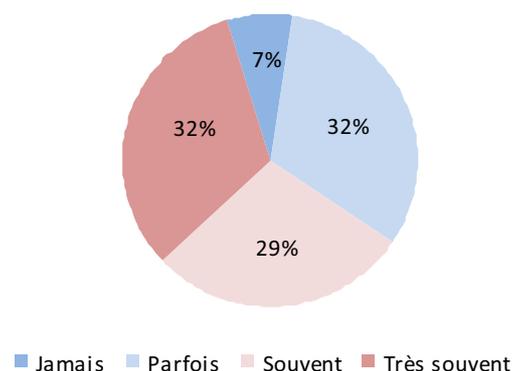
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	22	79%
Non	6	21%



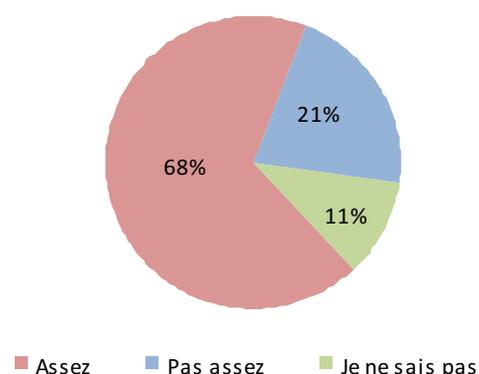
■ Oui ■ Non

Votre relation avec vos parents durant l'enfance

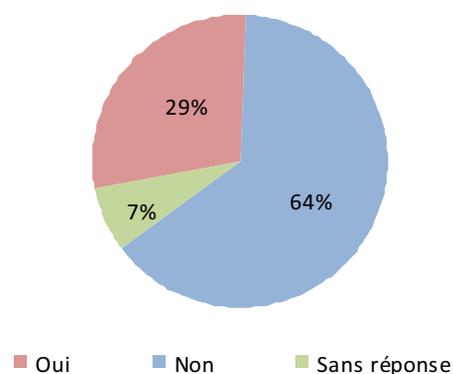
Parliez-vous de la maladie de votre sœur avec vos parents ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Jamais	2	7%
Parfois	9	32%
Souvent	8	29%
Très souvent	9	32%



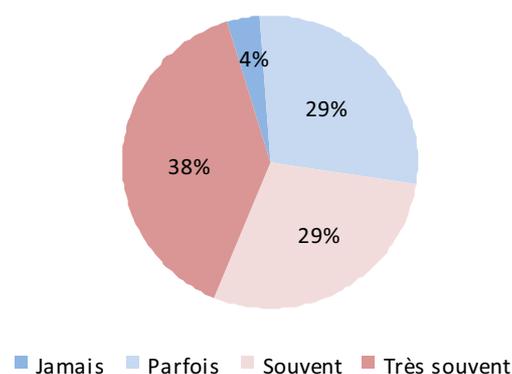
Pensez-vous que vos parents ont suffisamment parlé avec vous ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Assez	19	68%
Pas assez	6	21%
Je ne sais pas	3	11%



Y a-t-il des sujets que vous n'osiez pas évoquer avec eux ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	8	29%
Non	18	64%
Sans réponse	2	7%

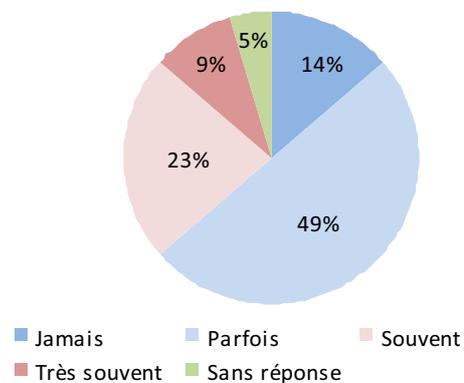


Pensez-vous que les sentiments que vous ressentiez durant l'enfance ont été suffisamment pris en compte par vos parents ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Jamais	1	4%
Parfois	8	29%
Souvent	8	29%
Très souvent	11	38%

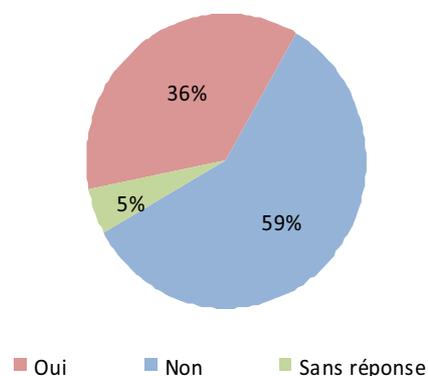


Votre relation durant l'enfance avec vos frères et soeurs non malades

Parlez-vous de la maladie de votre sœur avec vos frères et soeurs non malades ?		
Réponse sur 22 répondants	Décompte	Pourcentage
Jamais	3	14%
Parfois	11	49%
Souvent	5	23%
Très souvent	2	9%
Sans réponse	1	5%



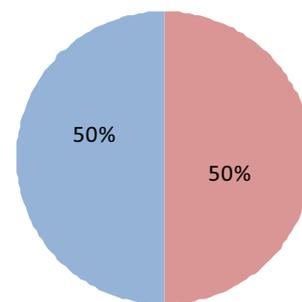
Pensez-vous que la maladie de votre sœur a eu une incidence sur votre relation avec vos autres frères et soeurs ?		
Réponse sur 22 répondants	Décompte	Pourcentage
Oui	8	36%
Non	13	59%
Sans réponse	1	5%



Votre rapport aux autres durant l'enfance

Vous sentiez-vous différent de vos camarades du même âge ?

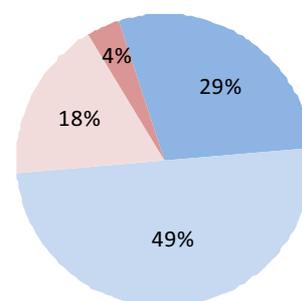
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	14	50%
Non	14	50%



■ Oui ■ Non

Parliez-vous de la maladie de votre sœur avec vos amis ?

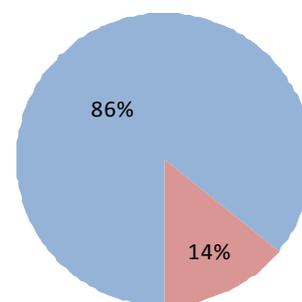
Réponse	Décompte	Pourcentage
Jamais	8	29%
Parfois	14	49%
Souvent	5	18%
Très souvent	1	4%



■ Jamais ■ Parfois ■ Souvent ■ Très souvent

Vos amis proches connaissaient-ils votre sœur ?

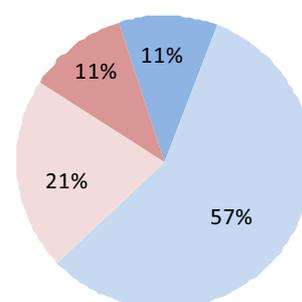
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	24	86%
Non	4	14%



■ Oui ■ Non

Parliez-vous de la maladie de votre sœur avec d'autres membres de la famille : fratrie, grands-parents, oncles, tantes... ?

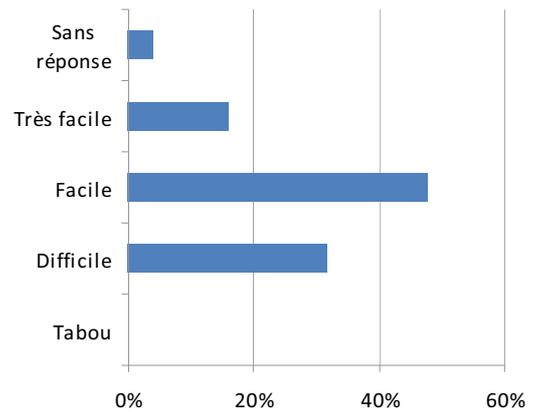
Réponse	Décompte	Pourcentage
Jamais	3	11%
Parfois	16	57%
Souvent	6	21%
Très souvent	3	11%



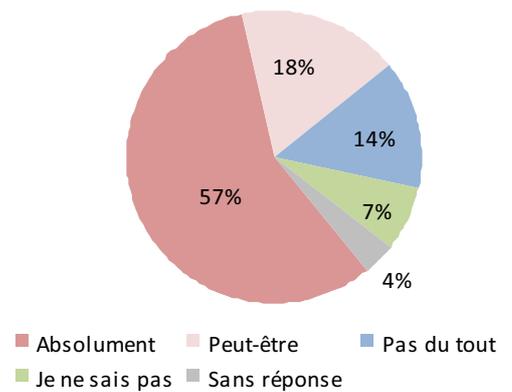
■ Jamais ■ Parfois ■ Souvent ■ Très souvent

Annexe n°4

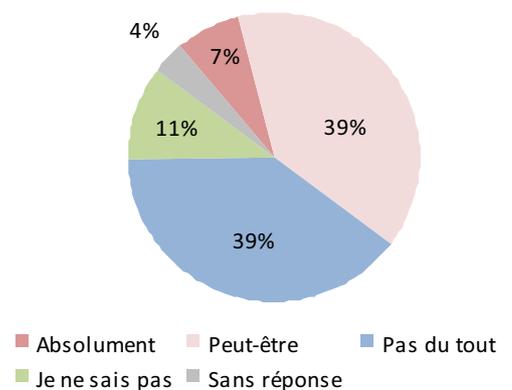
Quand vous en parliez, était-ce :		
Réponse sur 25 répondants	Décompte	Pourcentage
Tabou	0	0%
Difficile	8	32%
Facile	12	48%
Très facile	4	16%
Sans réponse	1	4%



Pensez-vous que la maladie de votre sœur vous a permis de gagner en maturité ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Absolument	16	57%
Peut-être	5	18%
Pas du tout	4	14%
Je ne sais pas	2	7%
Sans réponse	1	4%



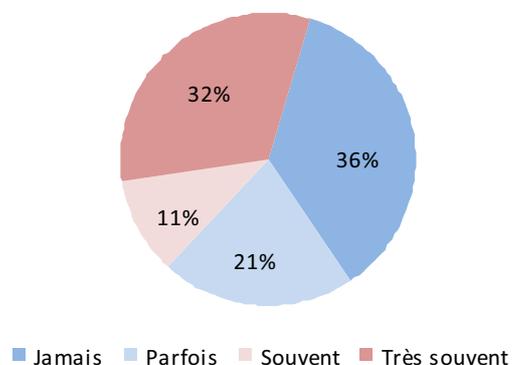
Votre enfance a-t-elle à votre avis manqué d'insouciance?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Absolument	2	7%
Peut-être	11	39%
Pas du tout	11	39%
Je ne sais pas	3	11%
Sans réponse	1	4%



Le regard des autres

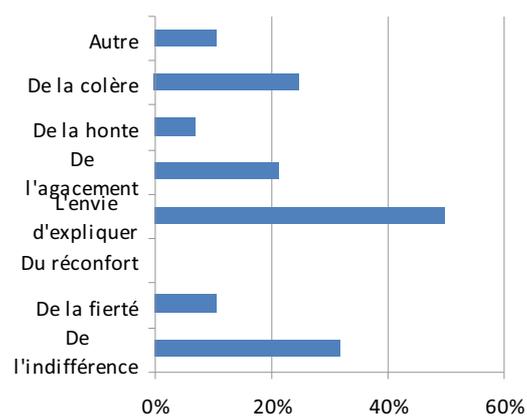
Durant votre enfance, quand vous vous promeniez avec votre sœur, le regard des autres vous posait-il des difficultés ?

Réponse	Décompte	Pourcentage
Jamais	10	36%
Parfois	6	21%
Souvent	3	11%
Très souvent	9	32%



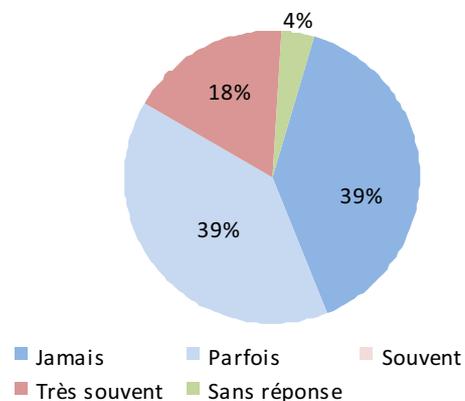
Face aux autres, que ressentiez-vous d'avoir une sœur malade ?

Réponse	Décompte	Pourcentage
De l'indifférence	9	32%
De la fierté	3	11%
Du réconfort	0	0%
L'envie d'expliquer	14	50%
De l'agacement	6	21%
De la honte	2	7%
De la colère	7	25%
Autre	3	11%

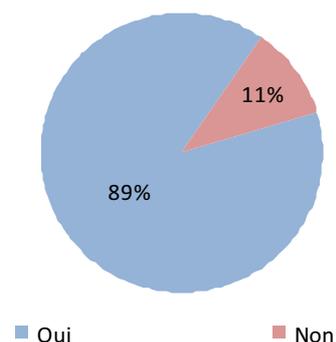


Votre descendance

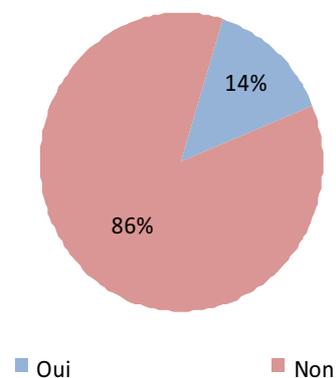
Avez-vous des inquiétudes pour votre propre descendance ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Jamais	11	39%
Parfois	11	39%
Souvent	0	0%
Très souvent	5	18%
Sans réponse	1	4%



A ce jour, pensez-vous que vous avez un risque supérieur à la population générale d'avoir une fille atteinte d'un syndrome de Rett ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	3	11%
Non	25	89%



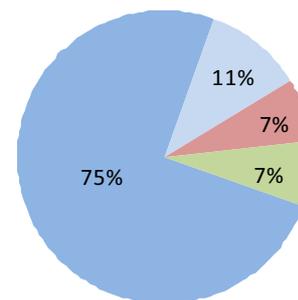
Avez-vous rencontré un professionnel de santé pour vous expliquer s'il y avait un risque ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui : 1 : médecin traitant 3 : généticien	4	14%
Non	24	86%



Les différentes aides et soutiens durant l'enfance

Le corps médical s'intéressait-il à ce que vous ressentiez psychologiquement quand vous étiez enfant?

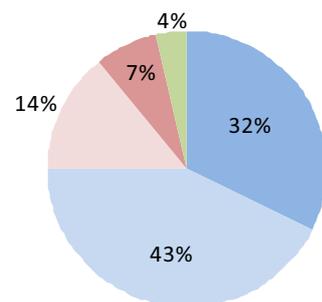
Réponse	Décompte	Pourcentage
Jamais	21	75%
Parfois	3	11%
Souvent	0	0%
Très souvent	2	7%
Sans réponse	2	7%



Jamais Parfois Souvent
Très souvent Sans réponse

Votre entourage (famille, amis, école) s'intéressait-il à ce que vous ressentiez psychologiquement quand vous étiez enfant ?

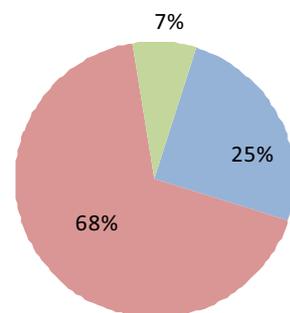
Réponse	Décompte	Pourcentage
Jamais	9	32%
Parfois	12	43%
Souvent	4	14%
Très souvent	2	7%
Sans réponse	1	4%



Jamais Parfois Souvent
Très souvent Sans réponse

Vous a-t-on proposé une aide psychologique durant l'enfance ?

Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	7	25%
Non	19	67%
Sans réponse	2	7%



Oui Non

Avez-vous accepté l'aide psychologique proposée ?

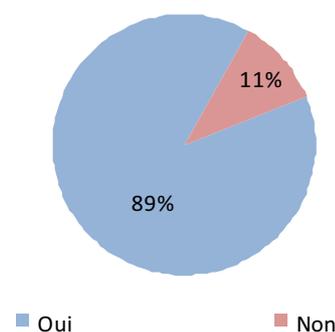
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	3	---
Non	1	---
Sans réponse	3	---

Avez-vous trouvé un bénéfice à cette aide psychologique ?

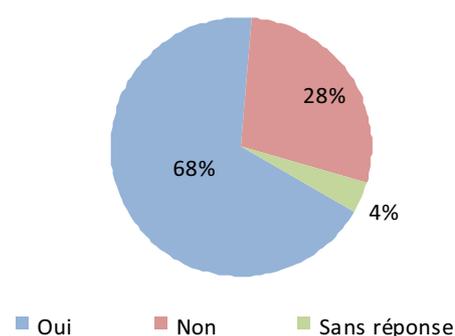
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	3	---
Non	2	---
Sans réponse	2	---

Annexe n°4

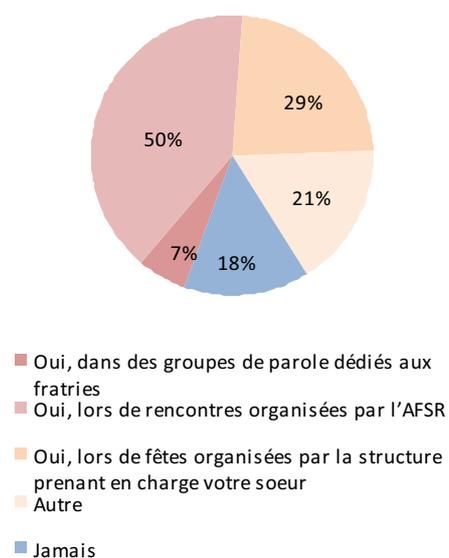
Avez-vous déjà rencontré d'autres enfants souffrant d'un polyhandicap ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	25	89%
Non	3	11%



La rencontre d'autres enfants souffrant d'un polyhandicap a-t-elle été bénéfique pour vous ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	17	68%
Non	7	28%
Sans réponse	1	4%

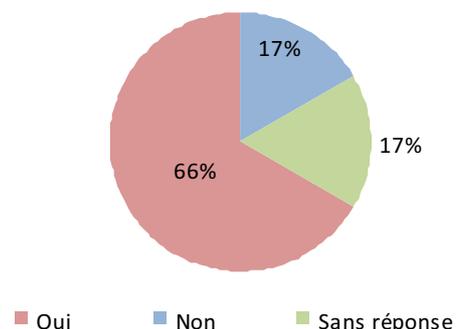


Avez-vous déjà rencontré des frères et sœurs d'enfants handicapés ?		
Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui, dans des groupes de parole dédiés aux fratries	2	7%
Oui, lors de rencontres organisées par l'Association Française du syndrome de Rett (rencontres régionales, journées d'information...)	14	50%
Oui, lors de fêtes organisées par la structure prenant en charge votre soeur	8	29%
Jamais	6	21%
Autre	5	18%



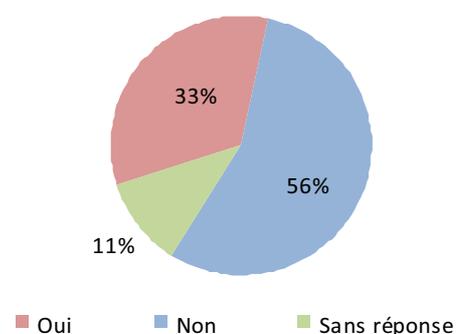
Ces rencontres ont-elles été bénéfiques pour vous ?

Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	12	67%
Non	3	17%
Sans réponse	3	17%



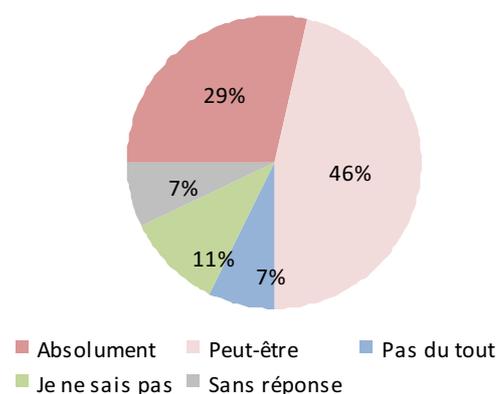
Ces rencontres ont-elles permis d'échanger sur votre ressenti ?

Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	6	33%
Non	10	56%
Sans réponse	2	11%



Pensez-vous que l'Association Française Syndrome Rett doive organiser des ateliers spécialement dédiés aux fratries lors de ses rencontres annuelles ?

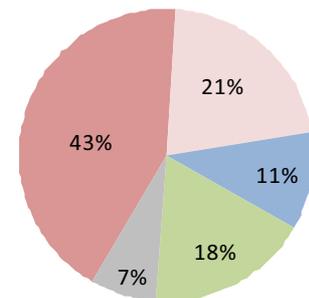
Réponse	Décompte	Pourcentage
Absolument	8	29%
Peut-être	13	46%
Pas du tout	2	7%
Je ne sais pas	3	11%
Sans réponse	2	7%



Rétrospectivement

Pensez-vous que la maladie de votre sœur vous a permis de développer certaines capacités ?

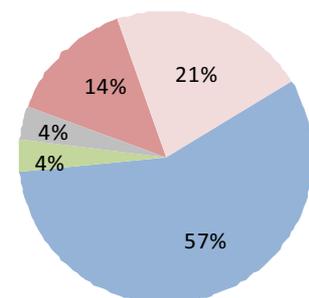
Réponse	Décompte	Pourcentage
Absolument	12	43%
Peut-être	6	21%
Pas du tout	3	11%
Je ne sais pas	5	18%
Sans réponse	2	7%



■ Absolument ■ Peut-être ■ Pas du tout
■ Je ne sais pas ■ Sans réponse

Pensez-vous que la maladie de votre sœur a donné une orientation particulière à votre choix professionnel ?

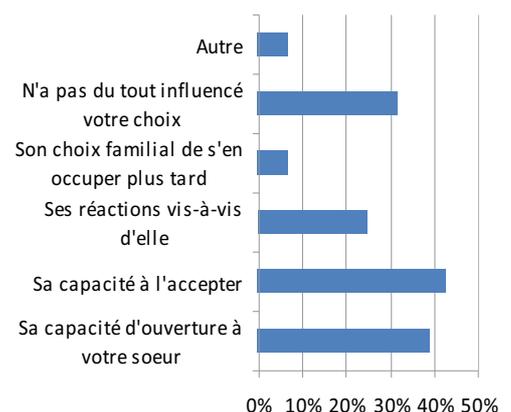
Réponse	Décompte	Pourcentage
Absolument	4	14%
Peut-être	6	21%
Pas du tout	16	57%
Je ne sais pas	1	4%
Sans réponse	1	4%



■ Absolument ■ Peut-être ■ Pas du tout
■ Je ne sais pas ■ Sans réponse

Le choix de votre conjoint ou partenaire a-t-il été ou sera-t-il dépendant :

Réponse	Décompte	Pourcentage
Sa capacité d'ouverture à votre soeur	11	39%
Sa capacité à l'accepter	12	43%
Ses réactions vis-à-vis d'elle	7	25%
Son choix familial de s'en occuper plus tard	2	7%
N'a pas du tout influencé votre choix	9	32%
Autre	2	7%



Avez-vous déjà parlé avec vos parents de l'avenir de votre soeur si vos parents venaient à disparaître ?

Réponse	Décompte	Pourcentage
Oui	17	61%
Non	10	36%
Sans réponse	1	3%