

Accueil • Santé • Santé pratique

## Syndrome de Rett : quels sont les symptômes de cette maladie rare ?

Le 28 octobre 2020 à 17h32

Le syndrome de Rett est une maladie génétique qui déclenche un trouble du développement du système nerveux. Cette pathologie se manifeste uniquement chez les petites filles, dès leurs six mois et se caractérise par des problèmes de mouvements ou de communication.

En France, 25 à 40 nouveaux cas de syndrome de Rett sont déclarés chaque année. Cette maladie génétique a été décrite pour la première fois en 1966 par le professeur Andreas Rett. Elle provoque un important trouble du développement du système nerveux qui entraîne un handicap mental et des atteintes motrices sévères.

Le syndrome de Rett touche uniquement les petites filles dès leur naissance. Il s'agit de la première cause de polyhandicap génétique chez les filles en France. En général, cette maladie concerne seulement une personne dans la famille. Il existe donc peu de risque qu'un autre enfant soit touché par le syndrome de Rett.

### Quels sont les symptômes du syndrome de Rett ?

Les premières manifestations du syndrome de Rett surviennent dès les six mois de l'enfant. Au fil des années, la maladie évolue par le biais de différentes phases. Ces symptômes sont dus au ralentissement de la croissance du périmètre crânien qui est lié à la diminution du volume cérébral.

Au début, le développement psychomoteur du nourrisson est presque correct avec l'acquisition de la marche. À sa naissance, son périmètre crânien est également normal. Vers l'âge d'un an, l'état de santé de la jeune patiente commence à se dégrader. La petite fille est souvent plus irritable, évite le contact avec ses proches et pleure comme si elle avait mal quelque part. Lors de cette seconde phase, le médecin traitant peut évoquer le diagnostic de l'autisme. On constate également une absence du développement du langage, une perte de l'utilisation volontaire des mains, des crises convulsives et des insomnies. Dans certains cas,

Accueil • Santé • Santé pratique

## Syndrome de Rett : quels sont les symptômes de cette maladie rare ?

Le 28 octobre 2020 à 17h32

L'enfant peut commencer à s'auto-mutuler. Ces manifestations peuvent durer plusieurs semaines voire plusieurs mois.

À partir de deux ans et jusqu'à dix ans, le syndrome de Rett semble se stabiliser, mais les petites filles ont une déficience intellectuelle sévère, des crises convulsives, une spasticité qui cause une raideur des membres et **une ataxie** qui se manifeste par des troubles de l'équilibre. Les patientes souffrent également d'un dysfonctionnement respiratoire caractérisé par des arrêts respiratoires pendant les périodes d'éveil, de l'hyperventilation, des blocages respiratoires et une expulsion forcée d'air ou de salive. Au cours de cette phase, les médecins identifient une diminution du périmètre crânien qui déclenche un ralentissement de la croissance cérébrale.

Cependant, les troubles autistiques régressent souvent pendant cette phase. Les petites filles se rapprochent de leur entourage et elles trouvent d'autres moyens pour communiquer. Elles ont également plus d'expressions faciales. Cette période peut durer de quelques à mois à quelques années.

La dernière phase est l'évolution tardive qui débute vers les 10-15 ans. Elle se traduit par une diminution du volume musculaire et une augmentation de la spasticité. Les jeunes filles peuvent perdre la faculté de marcher et l'utilisation d'un fauteuil roulant est nécessaire. Une scoliose peut également survenir.

## Syndrome de Rett : comment est posé le diagnostic ?

Le diagnostic repose sur l'identification de signes cliniques. Pour qu'il soit posé, la patiente doit avoir 4 à 6 des critères primaires et secondaires.

Les critères primaires regroupent :

Accueil • Santé • Santé pratique

## Syndrome de Rett : quels sont les symptômes de cette maladie rare ?

Le 28 octobre 2020 à 17h32

- un développement apparemment normal de l'enfant **pendant la grossesse** et jusqu'à l'âge de six mois
- un périmètre crânien normal à la naissance, puis un ralentissement postnatal de la croissance du crâne
- une perte de l'utilisation volontaire des mains à partir de 6 mois jusqu'à 30 mois
- un trouble de la communication et un retrait social dès la petite enfance
- une altération sévère du langage (expression, compréhension)
- une altération ou une absence de la marche pendant la petite enfance

Quant aux critères secondaires, ils permettent d'appuyer le diagnostic du syndrome de Rett :

- des troubles de la respiration pendant l'éveil avec des apnées, des hyperventilations, des blocages respiratoires, des expulsions forcées d'air ou de salive
- des anomalies détectées lors d'un **électroencéphalogramme (EEG)** telles que des décharges épileptiques ou **des crises d'épilepsie**
- un tonus musculaire anormal avec une faiblesse musculaire et des contractions musculaires involontaires qui causent des mouvements inadaptés
- des troubles vasomoteurs périphériques : les pieds et les mains sont froids voire bleus
- une déviation de la colonne vertébrale avec la présence **d'une scoliose**
- un retard de croissance
- une mobilité réduite avec l'âge
- des petits pieds hypotrophiques

Plusieurs facteurs permettent également d'écarter le risque du syndrome de Rett comme :

- **une rétinopathie** ou une atrophie optique qui est une atteinte du nerf optique
- des signes de lésions cérébrales périnatales ou postnatales
- des maladies métaboliques ou neurologiques

Accueil • Santé • Santé pratique

## Syndrome de Rett : quels sont les symptômes de cette maladie rare ?

Le 28 octobre 2020 à 17h32

- une microcéphalie congénitale qui désigne un bébé avec un petit crâne dès sa naissance

## Quels sont les traitements permettent de soigner le syndrome de Rett ?

Pour l'heure, il n'existe aucun traitement qui permet de guérir les patientes touchées par le syndrome de Rett, mais elles bénéficient d'une prise en charge symptomatique. Les professionnelles de santé instaurent notamment une surveillance étroite.

Sources : *Orphanet* et *l'Association Française du syndrome de Rett*

### À lire aussi :

»» [Leucodystrophies : ce qu'il faut savoir sur ces maladies génétiques incurables](#)

»» [Maladie de Huntington : quelle est cette pathologie neurodégénérative rare ?](#)

»» [Hypertrichose : quelle est cette maladie rare qui se manifeste par une pilosité excessive et anormale ?](#)

Josephine ARGENCE