

RETT

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

info

L'oralité

Le point de vue du chirurgien-dentiste

N°71 - ETE 2010 / 3.50 euros

Les Journées d'Infos de Saint-Jean-de-Braye
L'ère des essais cliniques
Le congrès de Milan
Les bons plans de Salomé



Leur ouvrir les mains,
c'est leur donner des ailes



Une maladie rare d'origine génétique

Le syndrome de Rett est un grave désordre neurologique d'origine génétique. Il provoque un handicap mental et une infirmité motrice plus ou moins sévère, autrement dit : un polyhandicap. Ce syndrome a été décrit pour la première fois par le professeur Andréas RETT. La quasi-totalité des malades connus sont des filles. La fréquence de ce syndrome est imprécise ; elle est cependant estimée à 1 naissance sur 10 à 15000 soit 25 à 40 nouveaux cas par an en France. Fin 1999, des anomalies dans le gène MECP2 sur le chromosome X ont été mises en évidence chez des filles atteintes du syndrome et également retrouvées chez quelques garçons présentant un handicap sévère. La recherche continue pour tenter de comprendre s'il n'y a qu'un seul gène en cause et par quel mécanisme les anomalies retrouvées provoquent le syndrome.

Une prise en charge paramédicale adaptée

Le syndrome de Rett ne touche pas de manière égale toutes les filles et ses manifestations sont très variables. Mais comme tous les autres enfants, elles ont de réels potentiels et une vraie personnalité.

Les interventions thérapeutiques (kinésithérapie, psychomotricité, ergothérapie, orthophonie) et éducatives (jeux, poney, piscine, logiciels interactifs adaptés, musicothérapie), définies entre les professionnels et les parents, doivent être mises en place le plus tôt possible. Elles contribuent grandement au bien-être et au développement des filles.

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.

Andréas RETT

Une association dans l'action

Fondée en 1988 par quatre familles, l'Association Française du Syndrome de Rett (loi 1901 J.O. du 17 février 1988) regroupe plus de 900 familles, sympathisants et professionnels. Elle a pour objectifs :

- soutenir les familles
- faire connaître la maladie
- promouvoir la recherche
- agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée au sein de la collectivité nationale.

L'association organise chaque année des Journées Nationales d'Informations et de Rencontres, ouvertes à tous. Elle est en relation avec les associations Rett du monde entier et intervient, avec d'autres associations concernées par le polyhandicap, auprès des instances françaises et européennes. Un magazine *le Rett Info* est publié quatre fois par an. Chaque année, des parents organisent, avec l'aide d'associations partenaires, de nombreuses manifestations locales : "le Printemps du Syndrome de Rett" dont l'objectif est de sensibiliser le public et de collecter des fonds. Pour accroître ses actions et ses recherches, l'AFSR a aussi besoin de dons. Ses comptes sont validés par un commissaire aux comptes.

Deux priorités : la recherche et l'amélioration du quotidien

Pour garantir la qualité des projets de recherche qu'elle finance et auxquels elle participe (près de 550 000 euros depuis 1990, et aussi grâce à l'aide financière de l'AFM) l'AFSR s'est dotée, dès sa création, d'un Conseil Médical et Scientifique. Ce conseil est composé de 20 membres : neuropédiatres, généticiens... La recherche peut s'orienter vers des domaines aussi divers que la génétique, la clinique, la biochimie, l'orthopédie, la pharmacologie, la rééducation...

Dès 1999, l'AFSR a créé un Conseil paramédical et éducatif qui travaille sur les prises en charge. Composé de représentants des différentes professions paramédicales, il anime des stages de formation et suscite des publications et lieux d'échanges pour les professionnels et les familles.

Caractéristiques

(nécessaires pour le diagnostic)

- Développement de l'enfant apparemment normal durant la grossesse et pendant la période périnatale.
- Le développement psychomoteur de l'enfant peut paraître en apparence normal pendant les 6 premiers mois ou peut être retardé dès la naissance.
- Périmètre crânien normal à la naissance.
- Ralentissement postnatal de la croissance du crâne dans la plupart des cas.
- Perte de l'utilisation volontaire des mains entre 6 mois et 30 mois.
- Troubles de la communication et retrait social dans la petite enfance.
- Altération sévère du langage et retard psychomoteur.
- Stéréotypies des mains telles que mouvements de torsion, pression, battement, tapotement, automatisme de mains à la bouche, lavage et frottements.
- Altération ou absence de la marche dans la petite enfance.

Critères secondaires

Lors de la crise de régression, les filles peuvent souvent pleurer et même éviter le contact avec leurs proches pendant plusieurs mois. Les parents décrivent alors une souffrance. C'est à ce moment-là que le diagnostic est parfois confondu avec l'autisme infantile. Ce repli sur soi est temporaire ; les contacts s'améliorent, elles trouvent d'autres moyens de communication, notamment au niveau du regard. Elles redevennent souriantes, affectueuses et volontaires. Avec une bonne prise en charge, elles peuvent progresser.

- Problèmes de respiration à l'état d'éveil.
- Hyperventilation, apnées, aérophagies et bavage.
- Anomalies de l'électroencéphalogramme, décharges épileptiques avec ou sans crise clinique.
- Crises d'épilepsie, grincements des dents.
- Tonus musculaire anormal associant une faiblesse musculaire et dystonie.
- Scoliose / cyphose, retard de croissance.
- Petits pieds.
- Troubles du sommeil.

RETT info

Sommaire N°71

Été 2010



p.4 L'événement

Les Journées d'infos 2010 de Saint-Jean-de-Braye



p.12 Médecine

L'ère des essais cliniques à l'AFSR



p.14 Dossier

Le point de vue inédit du chirurgien-dentiste sur l'oralité

04. Vie associative

- 04. Le mot de la Présidente
- 04. Les Journées d'infos 2010 de l'AFSR
- 06. Les repas des familles (Ile-de-France, Nord, Alsace)
- 08. Carnet de vie

10. Les printemps du syndrome de Rett

- 10. Belle mobilisation à Montriond
- 10. Du coeur dans Le chœur des collines
- 10. Vente privée à Maisons-Laffitte
- 11. Les brasseurs pédaleurs ont bon coeur
- 11. Noémie aime le poker
- 11. « La der' des der' » à Heiligenstein !

12. Médecine : quoi de neuf, Docteur ? Mobilisons-nous pour les essais les comprendre et y participer

14. Dossier L'oralité sous l'angle inédit du chirurgien-dentiste par Dr Véronique Lauly-Spielmann

Témoignages, conseils, bonnes adresses

32. Rett ici et ailleurs

L'Italie à l'honneur
Le congrès de Milan, 2ème partie
Une grande diversité de sujets pour cette journée du 06 juin 2009

37. Libre cours à l'écriture 37. Des lunettes contrastées pour nos filles 37. « Je suis accro au forum de l'intranet de l'AFSR ... »

38. Infos pratiques

- 38. A vos porte-monnaie : la boutique de l'AFSR !
- 38. Trucs et astuces : les bons plans de Salomé !
- 39. Agenda des régions : les journées nationales de l'épilepsie en octobre 2010
- 39. Stages : « la vision dans tous ses états », « Tous chercheurs »
- 39. Les dossiers du *Rett info* en préparation
- 39. **Nouveau** : le jeu de l'été

Edito

Du neuf, rien que du neuf !

Un printemps de renouveau est apparu à l'AFSR. Nous continuons cette année 2010 avec de nombreux changements. Une nouvelle identité visuelle d'abord est adoptée à l'AFSR, avec un nouveau logo et de nouvelles couleurs : le orange et le bleu sont relégués au passé de l'AFSR, le vert et le violet entrent en scène dans une nouvelle composition. Nous allons donc décliner peu à peu tous nos supports aux nouvelles tendances. Ensuite, nous commençons à immiscer la couleur dans le *Rett info*, sur la couverture, c'est un début assurément prometteur. Nous accueillons, comme tous les ans, de nouveaux parents, certains découvrent pour la première fois notre famille associative lors des Journées d'infos, c'est une immersion souvent très émouvante, quand d'autres parents mettent leurs compétences au service de tous et sont alors accueillis au sein du conseil d'administration. Et puis, nous avons de nouveaux enjeux cette année avec les protocoles en cours à l'AFSR, qu'il s'agisse d'essais cliniques ou de protocoles de recherche. Incontournables à un moment donné, leur existence symbolise déjà le résultat de tant d'années d'investigation. Cependant, ces protocoles, menés par des médecins motivés et investis pour nos filles, ont besoin de nous et de notre engagement de parents pour aboutir. L'AFSR apporte son soutien aux familles pour faciliter leur participation à ces protocoles. Enfin, notre nouvelle recrue au sein du comité médical et scientifique, le Dr Véronique Lauly-Spielmann, apporte un éclairage nouveau sur la sphère de l'oralité chez nos filles : celui du chirurgien-dentiste. Son approche, contre toute attente, dépasse de loin la simple préoccupation des dents et des gencives. Toutes les nouveautés de ce numéro apporteront de l'enthousiasme, des couleurs et du mouvement à notre vie.

Anne Laforge



la rédaction

Merci à tous ceux qui ont participé à l'élaboration de ce numéro.

Directrice de publication : Elisabeth Célestin
Présidente de l'AFSR 3 bis avenue Gambetta - 91210 Draveil.
Rédaction : Anne Laforge et Sophie Bourdon
Conception et graphisme : Marie Boulianne - Quétaryl - Toulouse - 0 975 359 569
Impression : Imprimerie Print Europe - 67540 Mundolsheim - 03 88 77 08 76
N° ISSN : 1620-509X
En couverture : Margot
Toute reproduction, même partielle, des dessins, photos ou textes contenus dans ce numéro est interdite sans l'autorisation écrite de l'AFSR. Le *Rett info* est adressé aux MDPH, CHU, structures d'accueil spécialisé pour enfants et adultes, de France et d'Outre-mer.

vie associative

C'est plus de quarante familles qui se sont retrouvées lors des Journées d'infos annuelles de l'AFSR, les 22, 23 et 24 mai, à l'hôtel Novotel de St-Jean-de-Braye près d'Orléans.

Les Journées d'infos de St-Jean-de-Braye

Chers parents, chers amis

Les Journées d'infos de Saint-Jean-de-Braye viennent de s'achever. Quelques quarante filles et un jeune homme étaient des nôtres sous un soleil qui n'a cessé de nous accompagner tout au long de ce week-end. Mais je ne voudrais pas dévoiler le contenu de ces journées, puisque cela fera l'objet du prochain *Rett info* avec le détail de la conférence médicale et celles sur le droit des familles.

Je peux par contre d'ores et déjà vous dévoiler le nouveau logo de l'AFSR. Il se veut à présent haut en couleurs et met en avant les stéréotypes des mains des filles. Notre phrase qui l'accompagne "Leur ouvrir les mains, c'est leur donner des ailes", reprend la belle image de nos filles "papillon" imaginée par les auteurs du livre "Dans les yeux de Léna" et complète la magnifique description que faisait Andreas Rett de nos filles quand il parlait de leur regard.

Bien évidemment, vous ferez plus ample connaissance au fil du temps avec les trois nouveaux membres qui sont venus étoffer le conseil d'administration : Jean Chéneau (qui est à l'origine de notre nouveau logo) s'occupe à présent de notre communication avec France Caelen, Zoubida Attaf apporte son soutien - oh combien précieux ! - à Jean-Sébastien Lemoine, trésorier et Faustine Baltayan est en charge de la recherche de fonds. Nous leur souhaitons la bienvenue parmi nous... Et un long chemin.

Je tenais à vous dire également que nous continuons le combat pour la reconnaissance du statut de la personne polyhandicapée. J'ai en effet récemment accompagné Francis Roque, Président de l'ADEPO (Association de défense de la personne polyhandicapée) et Christiane Roque, représentante de l'AFSR à la commission "polyhandicap", ainsi que

d'autres acteurs de cette cause, à présenter un projet d'article de loi auprès de députés de l'Assemblée nationale. Nous espérons avoir été entendus et avons repris rendez-vous en septembre pour approfondir le débat. Je vous tiendrai bien évidemment au courant de la suite des événements.

Je vous souhaite à présent une bonne lecture de ce nouveau numéro, et vous souhaite d'agréables vacances...

Amitiés.

Elisabeth Célestin, présidente



Elisabeth



"De mémoire d'anciens, les plus belles Journées d'infos jamais organisées"

Sous un soleil radieux, les familles ont été accueillies dès le samedi matin. Un temps d'échanges a été réservé aux nouveaux parents adhérents à l'AFSR. Après un déjeuner convivial en terrasse, les filles ont pu rejoindre les babysitters bénévoles afin de libérer leurs parents pour qu'ils puissent assister à la conférence médicale du Docteur Laurent Villard, INSERM. Celui-ci a fait un point sur la recherche médicale. Tout d'abord, il a insisté sur l'importance de la participation des familles aux essais thérapeutiques en cours (cf. rubrique Médecine).

Ensuite, il a su donner de l'espoir aux parents : grâce à de nouvelles technologies médicales, la thérapie génique qui était jusqu'alors impossible pour guérir le syndrome de Rett, serait à nouveau envisagée (Docteur Villard reviendra de manière plus approfondie sur ce point lors de notre prochain *Rett Info*).

En 2010, l'AFSR prend un nouveau virage
Le samedi après-midi fut consacré à l'Assemblée générale de l'association. Jean-Sébastien Lemoine et Elisabeth Célestin ont évoqué les comptes et expliqué les directions futures de l'AFSR. 2010 voit l'adoption d'un nouveau logo et la quête d'un parrain ou d'une marraine. Les objectifs futurs de l'association



C'est déjà l'été, on mange en terrasse, on s'amuse dans le parc

restent fidèles aux orientations précédentes. Après avoir longuement sensibilisé le monde médical et paramédical au syndrome de Rett, il faut bien reconnaître que celui-ci a souvent été assimilé aux filles jeunes. Il est temps à présent de penser aux adultes et d'encourager le milieu médical, paramédical et les pouvoirs publics à leur accompagnement et à leur reconnaissance.

Les droits des familles

Le dimanche a eu lieu la conférence-débat "MDPH / Commission des droits et de l'autonomie" animée par messieurs Jean-Jacques Trombert (président Adapei des Pyrénées-Orientales) et Francis Roque (membre de la Comex). Les familles ont pu ainsi obtenir des informations très précises fort utiles dans leurs démarches administratives.

Pour finir ces belles journées d'infos, le lundi matin laissait place à une conférence-débat dont le thème était "Commission des droits de l'autonomie, questions, réponses pour les usagers". Les parents ont ainsi pu compléter leurs connaissances sur leurs droits relatifs au handicap.

Toutes les fiches de la conférence sont disponibles sur www.adapei66.org

Quand clownerie et générosité font bon ménage !

Une surprise attendait toutes les familles dans le parc dimanche après-midi. Deux artistes d'une compagnie de théâtre de Saint-Jean-de-Braye, Théâtreaction, avaient concocté un numéro sur mesure pour éveiller les sens de toutes les filles Rett.

Olivier Lemiale et Yannick Fouquiau, deux clowns colorés se sont essayés dans un duo burlesque sur une rencontre improbable entre un voyageur et un nettoyeur : ils ont présenté un numéro de mouvements, de couleurs, et de sons, plein de finesse et d'intelligence pour nos filles. Tout était fait pour leur plaire et solliciter leur curiosité : tours de magie, jeux d'adresses, jonglages, petites volatiles, chutes, désordre, contacts tactiles et sensoriels avec les filles, quart d'heure de bulles à savon, musique et bruitages en tout genre les ont émerveillées. Les parents très participatifs étaient ravis devant tant d'animations captivantes réussies. Yannick et Olivier ont offert ce spectacle à l'AFSR. Sensibles au handicap, le contact a été d'une simplicité enfantine. Noué un an auparavant, il était prometteur dès le départ et n'a jamais été rompu. Nous avons tous adoré leur geste de solidarité et la qualité de leur spectacle.

<http://theatractorleanscity.com>

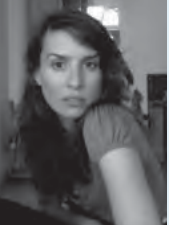
Votre avis sur les Journées d'infos nous a intéressés

Nous vous remercions pour toutes les remarques que vous nous avez fait parvenir suite aux Journées d'infos. Nous les avons analysées avec précision.

L'organisation des Journées d'infos

Selon notre cahier des charges, nous alternons une année avec les filles et une année sans les filles. Les années avec les filles se déroulent dans un esprit convivial, une ambiance de détente, familiale sous le signe du plaisir d'être ensemble, de partager et de rencontrer nos filles, le tout dans un hôtel agréable, accueillant et spacieux. Les années sans les filles se veulent plus studieuses, plus à l'écoute des préoccupations médicales et paramédicales des filles et de leur famille. Des ateliers sont alors proposés aux parents et animés par les professionnels du comité médical et scientifique et du comité paramédical et éducatif de l'AFSR. Les incontournables moments des deux formules sont une conférence médicale et l'assemblée générale de l'AFSR. Les Journées d'infos 2011 seront organisées à **Marseille fin mai**, sans les filles.

FAUSTINE SE PRÉSENTE



Nouvelle élue au conseil d'administration de l'AFSR pour la recherche de fonds, je souhaitais vous présenter mes axes de travail. J'ai constaté que la force d'une association venait de la mobilisation et de l'énergie déployées par ses membres. Pour l'AFSR, sa capacité d'action repose bien évidemment sur les initiatives diverses de ses bénévoles très investis mais nécessairement sur l'argent récolté grâce aux dons, lors des manifestations, des PSR. C'est frappée d'admiration et avec émotion que j'ai pris connaissance de tout ce qui avait été entrepris par certains parents de filles atteintes par le syndrome de Rett.

Forcée de constater que vous avez construit l'AFSR, j'ai voulu m'inscrire dans cette démarche et poser ma pierre à l'édifice pour l'honneur et l'avenir de ma fille, de nos filles. J'ai donc la volonté de poursuivre et d'encourager ces initiatives mais également de développer les rentrées d'argent via les demandes de subventions (publiques et privées), le mécénat fondations) et le sponsoring, afin d'accroître les possibilités de réalisation de notre association et de recherche sur le syndrome de Rett.

Faustine Baltayan, maman de Lune (4 ans)

Si vous avez des contacts, des idées, un réseau de connaissances ou de compétences, n'hésitez pas à contacter Faustine par mail : faustinebaltayan@gmail.com

vie associative

Les rencontres des familles

Aux quatre coins de France, les familles se retrouvent annuellement, le temps d'un déjeuner riche en échanges et en émotions.

Un don de la ville de Paris



Un repas des familles d'Ile-de-France pas comme les autres.

Ile-de-France Cette année 2010, la délégation régionale d'Ile-de-France bénéficiait du soutien financier de la Ville de Paris pour organiser ses rencontres annuelles des familles de la région.

Les deux déléguées régionales, Stéphanie Renaud et moi-même avons enfin pu quitter le sempiternel hôtel Ibis qui nous accueillait tous les ans, pour un cadre autrement plus sympathique : Le Molière, à Versailles, un restaurant cosy, privatisé pour les familles de l'AFSR, avec un repas servi à table et des plats mixés pour les filles Rett.

Grâce à la donation de la Ville de Paris, la participation aux frais des familles a pu être symbolique, ce qui a permis à tous ceux qui le souhaitaient de venir partager ce moment.

Alors que nous attendions 80 personnes environ, 125 personnes se sont inscrites au repas soit environ 35 familles.

Regroupés par tranche d'âge des filles Rett, les parents ont pu échanger leurs expériences tout au long du repas.

Un spectacle de magie a conclu cette rencontre et tous les enfants ont pu s'étonner et s'exclamer sur les tours d'Hervé Listeur et de ses perroquets, assistants magiciens.

Une rencontre 2010 réussie !

Galina Rybkine, déléguée régionale IDF



Nord



Alsace



Ile-de-France



vie associative



Repas des familles du Nord

Nord Une première pour Gaëtane

C'est avec émotion et gros stress que j'organisais mon premier repas des familles du Nord-Pas-de-Calais. Nous nous sommes retrouvés à l'hôtel Mercure en ce dimanche 13 juin. Sept familles étaient présentes. Echanges et bonne humeur étaient au rendez-vous. Les filles ont passé un agréable moment ; les papas et les mamans ont échangé leurs parcours et leurs expériences avec beaucoup d'humour ! Un grand merci aux familles du Nord et à la famille des Ardennes pour avoir partagé ce merveilleux moment.

Gaëtane Drancourt, déléguée régionale Nord



En passant par la Lorraine ...

La délégation régionale d'Alsace et son repas des familles affichent deux originalités. La première, c'est qu'il s'agit plus d'une délégation "Grand est" que d'une délégation Alsace. Depuis deux ans maintenant, les familles de Franche-Comté, du territoire de Belfort et de la Lorraine sont chaleureusement conviées et après deux années de contacts francs et amicaux avec tous, les liens se créent de façon solide, plusieurs familles font donc le déplacement pour notre rencontre.

La deuxième originalité, toujours géographique est que cette rencontre a lieu en Allemagne. Nous disposons d'un centre spécialisé (Kork) qui nous ouvre ses portes et

nous laisse les clés pour la journée en toute confiance. L'avantage est que nous avons sur place de l'espace et un lieu adapté pour nos filles : coussins, pouf à billes énormes, jardin magnifique nous offrent un cadre idéal.

Cependant, si l'interrégion est tout-à-fait agréable, il n'en demeure pas moins qu'il faut des parents référents de proximité (quand même) dans ces territoires dépourvus de délégation régionale officielle. Des discussions ont eu lieu avec plusieurs familles, une proposition de parrainage de l'Alsace en Lorraine pourrait voir le jour en 2011, histoire de démarrer doucement et rassurer les familles qui seraient volontaires pour s'engager un peu plus.

Un parrainage prometteur

L'idée d'une rencontre (en plus de celle de Kork), dans un parc de loisirs avec des animaux, en Lorraine, pour toutes les familles

d'Alsace et de Lorraine a émergé. C'est un début pour faire connaissance et prendre en main cette délégation. Chacun apporterait son pique-nique pour sa famille, comme pour une sortie le dimanche en famille ou comme pour une sortie scolaire au zoo. Nous organiserons alors ensemble avec le lieu d'accueil notre arrivée et "un plan B" en cas de mauvais temps. L'idée a séduit, nous restons donc en contact.

La boutique fait recette

Tenue par les frères et soeurs, ils se sont prêtés au jeu de la publicité de foire, ils ont joué "à la marchande" et "au comptable" avec la tenue d'un carnet de vente, quelques petites erreurs de caisse en fin de journée ne perturbent pas le joli bénéfice réalisé ce jour là, 150 euros en caisse, pas mal, bravo et merci.

Anne Laforge, déléguée régionale Alsace

A l'attention des parents

Vous désirez que le centre de votre enfant reçoive le **RETT info** ? Prenez soin de le préciser sur votre bulletin d'adhésion !

Vous êtes parents et vous possédez une adresse courriel ?

Vous désirez découvrir l'intranet de l'AFSR ? Contactez Sophie Bourdon par courriel : bourdonso@orange.fr pour recevoir votre mot de passe, connectez-vous ensuite au www.netgroupe.com

vie associative

Carnet de vie



"Qu'allons-nous devenir sans toi ?"

Laetitia, ma petite princesse, si différente des autres, mais si attachante avec ton visage d'ange et que nous aimions de tout notre cœur.

Nous avons traversé tant de problèmes depuis trente ans, opérations diverses, hospitalisations à maintes reprises.

Tu as tout supporté avec courage. Malgré toutes ces épreuves terribles que tu as endurées, tu t'es toujours accrochée à la vie et as su remonter la pente, et ton sourire de nouveau, nous mettait du baume au cœur.

Ta sœur Karine qui t'adorait plus que tout, a toujours été près de toi. Tous les week-ends quand tu sortais de la MAS pour revenir à la maison, elle était là pour toi. Ton petit neveu Axel qu'elle t'avait donné, te comblait de joie. Tu aimais tellement qu'il te fasse de gros câlins, sa tête posée sur ton épaule ; là, ton visage s'illuminait.

Mais aujourd'hui, tu es partie, sans prévenir, au moment où l'on s'y attendait le moins, un jour de neige, doucement, dans ton sommeil, sans souffrance. Ton petit cœur était certainement très fatigué.

Qu'allons-nous devenir sans toi ? Toi qui nous a donné tant de bonheur. Nous essaierons de nous consoler, malgré le grand vide que tu vas laisser derrière toi, et en pensant que, où que tu sois, tes souffrances sont terminées et que tu reposes en paix. Sache ma jolie poupée que tu resteras à jamais dans nos cœurs et que nous ne t'oublierons jamais.

Adieu ma chérie.

Papa, maman et ta sœur qui t'aiment

"Nous conserverons le souvenir de la force de son regard et de sa présence"

Chers amis, Hélène nous a quittés, elle avait 18 ans. Nous voulons témoigner ici de la qualité et de la compassion de la chaîne continue qui s'est organisée autour d'elle à partir de notre premier appel au 15.

Notre angoisse était grande après les nombreux témoignages sur l'accueil de "nos filles" dans les services hospitaliers d'urgence et d'adultes... et pourtant de Montigny à Pontoise (Val d'Oise) de l'accueil en court séjour puis en réanimation, et enfin aux soins palliatifs, les médecins et les soignants nous ont accompagnés et ont donné sa place à Hélène avec respect et bienveillance.

Du syndrome de Rett, ils ne connaissaient pas grand-chose, l'AFSR et les articles consultés les ont aidés à identifier les contours de la maladie.

La musique d'Hélène a peu à peu remplacé le bruit des téléviseurs dans les couloirs, sa chambre s'est embellie de quelques fétiches apportés par les amis de l'école. Elle a suivi tant qu'elle l'a pu les soins et la succession des équipes qui l'ont soignée, surveillée, coiffée, massée avec douceur et compétence.

De ce parcours épouvantable, nous voulons conserver le souvenir de la force de son regard et de sa présence, le soutien de l'Institution (CESAP La Montagne Liancourt - Oise) et du milieu hospitalier, celui de sa famille rassemblée et partager avec vous la certitude que par delà la technicité, il y a beaucoup d'Amour à donner et à recevoir pour nos filles même adultes hors du cercle restreint de leur environnement immédiat.

Que cela conforte l'AFSR dans son action de sensibilisation et de pédagogie et nous parents dans notre rôle d'accompagnants uniques mais non exclusifs.

Martine Schaming, la maman d'Hélène

Aux familles de Laetitia et d'Hélène, l'AFSR renouvelle toutes ses condoléances.

Elles nous rejoignent

Une toute nouvelle fille Rett... de 39 ans

Que de souvenirs...

Nous l'attendions pour Noël 1970, mais Laure en a décidé autrement. Son arrivée le 5 janvier 1971 nous a comblés de joie, elle mesurait 53 cm pour 3.600 kg. Un bébé chauve tout en longueur avec de grands yeux bleus puis des cheveux blonds ont vite apparus.

Laure a évolué normalement sur tous les points. A 6 mois son premier mot "papa", à 8 mois "maman", se tient assise, à 10 mois "à boire", se tient debout. A 12 mois, Laure est vaccinée contre la variole... et nous attendions la marche, celle-ci se fera à 21 mois. A partir de 14-15 mois, nous constatons qu'elle ne progressait plus mais nous ne nous posions pas trop de questions. Quand, à 21 mois, elle marchait enfin seule, nous observions des mouvements particuliers avec ses mains et Laure mordait la tête de toutes ses poupées.

La pédiatre me conseilla de la faire suivre par une psychologue. L'évolution de Laure est très différente de ses cousins et cousines (ils sont tous nés entre octobre 1970 et août 1971). Laure a moins de 30 mois quand nous consultons le professeur Richardet à l'hôpital Trousseau à Paris. Pas de diagnostic, on nous propose de revenir quand elle aura 5 ans. Puis le professeur Bach à l'hôpital de Bicêtre. Idem. Nous avons appris bien plus tard que son électro-encéphalogramme était perturbé. A ses 3 ans, nous l'inscrivons en maternelle mais la directrice la refuse. A cette époque, Laure s'exprime beaucoup par des cris, elle boit seule au verre, peut tenir sa fourchette mais préfère manger avec ses doigts. Elle acquiert la propreté et arrive à monter les marches.

Autisme et centre de jour

Elle fait huit jours à l'essai au centre de jour "La fondation Vallée" à Gentilly, au printemps, puis sa rentrée en septembre, Laure a 3 ans et 9 mois. Tous, médecins, psychologues et éducateurs pensent que Laure a des problèmes psychologiques. Cela viendrait de moi, donc je dois rencontrer la psychologue et faire une psychothérapie, que j'arrête après quelques mois car cela me rend malade. A l'époque, nous étions persuadés que Laure avait un problème dû au vaccin antivariolique.

Laure a 4 ans et 4 mois quand elle déclare les oreillons avec une forte fièvre. Ses premières

absences apparaissent alors. Le centre est prévenu, contacte le Docteur Mises afin qu'elle lui passe un électro-encéphalogramme. Celui est perturbé comme celui qu'elle avait effectué un an plus tôt lors de sa période d'essai. Elle me convoque car elle est persuadée que Laure a un problème neurologique grave.

Enfin, on nous prend au sérieux...

Le Docteur Mises qui travaille à l'hôpital Necker, souhaite que Laure consulte le Docteur Aicardi, Maître de recherche à l'INSERM (il n'était pas encore professeur). Consultations et suivi les premières années à l'hôpital Saint-Vincent-de-Paul puis à Necker jusqu'à ses 15-16 ans.

A partir de 5 ans, son état de santé se dégrade. Elle mange peu, les absences deviennent des crises. Anémie avec thrombopénie, donc elle est couverte de bleus ainsi qu'une grande fatigue. En juin 1977, le Docteur Aicardi fait une recherche en génétique par une prise de peau et de cornée, celle-ci ne donnera rien et donne son accord pour une autre maternité. Mais le papa est très réticent.

Comme Laure est toujours très fatiguée, on nous conseille l'internat dans le même centre du mardi au vendredi à partir de septembre 1977. Deux jours avant sont entrées, Laure ne tient plus assise ni debout, c'est la panique. Hospitalisation en urgence à Saint-Vincent-de-Paul. Le Docteur Aicardi n'est pas rassurant : syndrome cérébelleux et extrapyramidal et il conseille vivement l'internat. Par ailleurs, il nous avait expliqué que le vaccin ne pouvait pas en être la cause, mais qu'elle avait certainement **une maladie qui ne touchait que les filles** mais qu'elle n'en avait pas tous les critères, **sans jamais nous donner un nom**. Aucune place en Ile-de-France. Le Docteur Mises, par ses relations, nous propose de rencontrer le Médecin Chef pédiatrique de l'hôpital de la Roche-sur-Yon en Vendée, une Maison d'enfants qui dépend de cet hôpital est prête à l'accueillir à Longeville. Nous visitons le centre qui est à 500 m de la mer. C'est le choc... de voir tous ces jeunes enfants, mais un directeur très humain et du personnel avec un contact exceptionnel. Nous acceptons. Son entrée se fait début janvier 1978. L'internat de la Fondation Vallée accepte de la garder jusqu'aux vacances de Noël.

Préparation du dossier du trousseau et de la séparation. Pendant ce temps, notre puce reprend du tonus, se met à ramper puis en décembre fait du quatre pattes. Quand nous l'accompagnons, le personnel de la Maison d'Enfants est très étonné de voir Laure à quatre pattes. Encore quelques semaines et nous arrivons à la mettre en position debout, elle arrive à faire quelques pas accompagnée, avec une démarche différente. Quelle volonté... Malgré les acquis perdus. Les problèmes d'alimentation s'aggravent et les fractures commencent. C'est le seul centre où Laure a été maternée. Un week-end sur quatre nous allions en Vendée

et huit jours par trimestre, je prenais des jours afin qu'elle puisse être à la maison.

Emilie, une petite sœur pour Laure

Après cette naissance le 21 mars 1980, je cherche à rapprocher Laure de notre foyer. Un IME du CESAP à Angicourt dans l'Oise accepte son dossier. Elle a bientôt 10 ans quand elle y entre. La station debout est conservée, l'anorexie est toujours présente, elle se mord les mains, bave beaucoup, la scoliose et la cyphose s'aggravent, prévention par un corset qu'elle ne supporte pas, fractures, épilepsie aggravée et non stabilisée, hyperventilation et apnée, fauteuil obligatoire, mais on considère son état stable. Elle y restera jusqu'à ses 21 ans grâce à l'amendement Creton (j'étais auprès de Michel Creton à l'Assemblée Nationale lors du vote de l'amendement). En février 1992, elle est enfin acceptée à la MAS des Oliviers de Saint-Maur-des-Fossés dans le Val-de-Marne, car elle a un lit de fondation.

21-39 ans des difficultés constantes

La station debout est aidée par deux personnes, courte de quelques mètres et le temps de la douche, fractures, grande fatigue, propreté perdue, fauteuil et coquille. A partir de ses 30 ans, nouvelle aggravation, perte de poids (30 kg pour 1,60 m), manger l'épuise, le contact que j'ai établi avec ses yeux depuis tant d'années n'existe presque plus, elle devient apathique et refuse même de boire, donc déshydratation et hospitalisation. Je pense que Laure nous envoie un message : "laissez-moi tranquille". Malgré mon refus, pose d'une gastrotomie GPE, ainsi Laure est gavée. Il lui faut seize mois pour récupérer, la GPE est retirée et remplacée quatre semaines plus tard. A ce jour, elle est toujours en place mais remplacée par un bouton Mic-Key.

Juillet 2004, chute avec fracture du col du fémur, neuf mois d'hospitalisation pour subir une résection tête et col, donc douleurs qu'elle exprime par des petits crachats. Maintenant, c'est fauteuil-coquille ou le lit. Son alimentation est entérale et per os avec beaucoup de fausses-routes, ce qui entraîne fréquemment des complications respiratoires. Par ailleurs, il faut prévenir les occlusions intestinales et les escarres qui sont fréquents. C'est un long parcours que nous avons fait seuls avec le soutien de notre médecin. Nous l'entourons de tout notre amour. Moi, je suis devenue maman infirmière, un monologue entre elle et moi m'a permis de devenir très intuitive. Sans le savoir, il y a plein d'actes que j'ai découverts afin d'améliorer son bien-être et d'atténuer ses souffrances. Il m'est toujours très difficile de me faire comprendre par le personnel, je souhaiterais tellement plus pour elle. Depuis quelques années, pour sa sœur Emilie, j'avais envisagé de consulter un service de génétique mais suite à de graves soucis de santé, j'ai reculé. En février 2009, j'ai entrepris mes recherches, contacté l'hôpital Necker qui



a pris ma demande très au sérieux. Avec Laure, nous avons rencontré le Docteur Rio, généticienne en pédiatrie : consultation d'une heure et demie, puis tous les examens en une journée, en mai. Le 28 juillet 2009, le diagnostic "syndrome de Rett" est posé.

Enfin, après tant d'années... Un diagnostic Le docteur Rio me donne les coordonnées de l'ASFR, et nous voilà parmi vous depuis août 2009. Notre première venue aux journées d'infos en mai était très émouvante. Pour moi, vous êtes une grande famille, je découvre une entraide et énormément de compréhension. Les mots me manquent...

...La solitude est derrière nous. Encore merci.

Françoise Carpentier, la maman de Laure



Maili Alemanno-Cagnato, âgée de 4 ans et demi, qui habite à Mondelange en Moselle.



Margot Bertrand, âgée de 4 ans, qui habite avec son petit frère Baptiste (2 ans) et ses parents à Châtenay-Malabry dans les Hauts-de-Seine.



Chloé Charlier Van Rossem, âgée de 10 ans, qui habite en Belgique à Vedrin.



Alexandra Fonseca, qui a 3 ans, et qui habite à St Fons dans le Rhône.



Fanny Guichard, âgée de 3 ans et demi, qui habite à Marseille, dans les Bouches-du-Rhône.



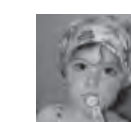
Jessica Humez, âgée de 24 ans, qui habite à Marignac, dans le Puy-de-Dôme.



Leev Constance Novel, âgé de 2 ans et demi, qui habite à Genève en Suisse.



Alicia Stanesco, âgée de 3 ans, qui habite à Caen, en Basse-Normandie.



Jade Tripa, âgée de 2 ans et demi, qui habite à Marçilly-les-Buxy en Saône-et-Loire.

Nous souhaitons que ces familles trouvent un accueil chaleureux et beaucoup de satisfaction dans notre association.

Les printemps du syndrome de Rett



Belle mobilisation pour l'association du syndrome de Rett à Montriond

Extrait du Dauphiné Libéré du 15 mars 2010

L'association française du syndrome de Rett (AFSR) et le centre communal d'actions sociales organisaient samedi un slalom parallèle sur le plateau de la Lécherette. Les bénéficiaires de cette course étaient destinés aux malades et à la recherche. "C'est une maladie génétique rare qui nécessite une assistance permanente. L'association a donc pour but le soutien aux familles, l'aide à la recherche, mais aussi la reconnaissance du statut du malade polyhandicapé", expliquait Véronique Neyret, déléguée régionale de l'association, présente auprès des organisateurs. Parmi eux, Sophie Juglar, maman de Marin, 10 ans, atteint du syndrome de Rett. Toutes deux l'affirment : le Printemps du syndrome, avec ses diverses manifestations sportives ou culturelles, est un vrai soutien pour les familles et pour ceux qui oeuvrent à leurs côtés au quotidien. Samedi, ils étaient 135 compétiteurs au départ, beaucoup venus de tout le Chablais. La remise des prix s'est déroulée dans la foule avec la présence de Jean Vuarnet et Georges Lagrange, maire de Montriond, avec d'autres élus.

"Aussi un grand merci aux parents d'élèves du lycée Saint-Joseph à Thonon qui toute la semaine ont confectionné des gâteaux vendus au profit de l'association", concluait Sophie Juglar, professeur au lycée.

Chantal Bourreau



Du cœur dans Le chœur des collines

Le 26 mars dernier, Le chœur des collines mobilisé par la mamie d'Auriane (petite fille Rett domiciliée dans le Lot-et-Garonne), a organisé un concert à l'église paroissiale de Caumont sur Durance (Vaucluse) au profit de l'Association française du syndrome de Rett.

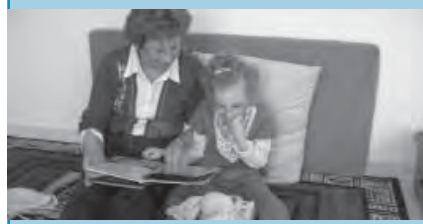
Pour l'occasion, les 60 choristes, tous présents, dirigés par Sylvie Abbes se sont associés à l'harmonie du Conservatoire à Rayonnement Communal de Cavailhon constituée également de 60 musiciens, sous la direction de Guy Silvestre.

120 artistes, 250 spectateurs, 1900 euros

Cette manifestation a remporté un franc succès puisque 250 personnes ont apprécié ce concert et ont ainsi soutenu l'association par les entrées et des dons individuels (1400 euros). A ces bénéfices, s'ajoute un chèque de 500 euros remis par le Lion's club de Châteaurenard.

Un grand merci aux choristes et aux musiciens qui ont mis tout leur cœur dans la réussite de cette soirée.

Natacha et Monique Lespinasse, maman et mamie d'Auriane, 6 ans



Vente-privée à Maisons-Laffitte

A Maisons-Laffitte, dans le cadre d'une vente-privée le 8 mai dernier, Cécile et ses amies ont récolté 340 euros pour l'AFSR. Chaque visiteur pouvait trouver de jolies broderies (nappe, serviettes, coussins, pochons de lavande...), des photos encadrées, des bijoux en grande quantité, des vêtements ou encore, les aquarelles d'Annie Salva. Une mention spéciale pour Juliette, la fille de Cécile, et sa copine qui ont vendu avec un franc succès les goodies de l'AFSR (stylos, blocs-notes, sacs...).

La vente a été prolongée sur internet pendant une semaine. Merci infiniment pour cette belle initiative en amitié pour Salomé et à l'année prochaine !

Sophie, maman de Salomé



Un printemps du syndrome de Rett (PSR) désigne une manifestation organisée localement par une ou des familles dans le but de faire connaître l'AFSR et récolter des fonds pour la recherche. Plusieurs familles se sont à nouveau mobilisées.



Les brasseurs pédaleurs ont bon cœur

Extrait des Nouvelles d'Alsace du 13 avril 2010

Pour sa quinzième édition, la randonnée humanitaire pour aider la recherche médicale sur le syndrome de Rett a rassemblé 115 participants au départ de la brasserie d'Obernai.

Organisé par la section cyclotourisme des brasseries Kronenbourg, le circuit proposé à mené les cyclistes vers Valff, Zellwiller, Meistratzheim et Niedernai, soit une boucle de 50 km.

Materne Hoffbeck, président de la section organisatrice de la randonnée, a souligné avec satisfaction que malgré le temps frais le nombre de cyclotouristes venus de la section des brasseur et des clubs de la région était supérieur à celui de 2009, la précédente édition n'ayant réuni que 76 participants.

Des progrès médicaux

Présentes pour encourager et remercier les sportifs : Nathalie Spielmann, 23 ans, Delphine Nebinger, 23 ans, et Axelle Krauth, 9 ans qui souffrent toutes les trois de cette maladie génétique. Le papa de Nathalie, François, a de l'espoir, car la recherche fait des progrès, devait-il indiquer avant le départ, et des essais de médicaments sont en cours pour éviter les apnées respiratoires chez les jeunes malades. Signe réjouissant : la participation d'un chercheur du laboratoire strasbourgeois, qui avait tenu à s'associer à cette randonnée dominicale. En fin de matinée, 702 euros avaient été collectés pour aider la recherche médicale.

Jean-Claude Bonnaud



Noémie aime le poker

La vie selon Noémie, tel est le nom qu'ont donné Daniel et Valérie à leur association. Un de leur but : soutenir la recherche contre le syndrome de Rett et aider l'AFSR.

Plusieurs actions ont déjà été menées et c'est 5000 euros qui ont déjà été versés à l'AFSR : tournoi de foot, tournoi de foot en salle, tournoi de poker ! Un vif succès à chaque fois ! Pas de doute, Daniel et Valérie savent remuer les foules et susciter la solidarité !

A venir dans leur agenda pour cet automne : le tournoi de golf pour Noémie ! A l'initiative de Martine, la pédiatre de cœur de Noémie, un tournoi de golf avec animations pour tous se déroulera le dimanche 3 octobre au golf de Rebetz à Chaumont en Vexin.

Créée depuis tout juste un an, nous souhaitons à La vie selon Noémie, un bel anniversaire et une longue vie justement !

Sophie Bourdon

Plus de renseignements : www.lavieselonnoemie.fr

Le petit mot de Jade

J'ai été très gâtée lors de ma communion le 30 mai dernier et si contente que ma cousine Zoé puisse être avec nous (en pleine forme en plus !) que c'est un grand plaisir pour moi de donner 100 euros de mes enveloppes à l'AFSR. Je vous encourage à continuer tout ce que vous faites. Je fais un gros bisou à Tonton, Tata, ma Zouzouille et Antoine !

Jade



"La der' des der'" a eu lieu cette année à Heiligenstein !

Après 15 ans de bons et loyaux services, François Spielmann a mis un terme à l'organisation de la célèbre "marche d'Heiligenstein", cette année le 13 mai 2010. Des chiffres à faire tourner la tête apportent la preuve incontestable de son engagement sans faille pour l'AFSR depuis 15 ans maintenant.

Trop de pluie, peu de marcheurs, mais du monde au moment de se restaurer, c'est le constat que l'association de la culture, des loisirs et des sports de Heiligenstein a pu faire cette année, le 13 mai 2010, pour la dernière édition de la marche populaire au bénéfice de l'AFSR. 2000 marcheurs étaient attendus, 544 participants courageux se sont finalement retrouvés au départ cette année.

Des chiffres qui donnent le vertige, depuis 15 ans, quasiment 28 000 participants aux marches proposées ont foulé le parcours adapté, le 10 ou le 20 km. Entre 85 et 100 bénévoles par an ont aidé à la préparation et à l'organisation, le jour même, de l'installation des tentes et du matériel, de la restauration et de la buvette.

150 000 euros récoltés en 15 ans, François Spielmann peut être fier de sa contribution pour la recherche sur le syndrome de Rett mais aussi pour le soutien aux familles de l'association. L'AFSR lui rend hommage dans ces lignes, lui souhaite une retraite bien méritée aux côtés de Ginette et Nathalie, la vraie retraite bien sûr des brasseries Kronenbourg, et celle de l'AFSR, gratifiante car bénévole et désintéressée.

Quoi de neuf, docteur ?

**MOBILISONS-NOUS POUR LES ESSAIS !
LES COMPRENDRE ET Y PARTICIPER**



Lors des dernières Journées d'infos, Elisabeth Célestin est revenue sur les essais en cours, leur fonctionnement et leur modalités. Nous vous proposons ce tableau comparatif qui vous permettra de prendre vos décisions en toute connaissance de cause.

La recherche est faite de doute

Nous avons noué avec les médecins et les chercheurs, un partenariat... pour un avenir commun.

Dans l'intérêt général de la recherche et de nos filles, car elles sont au cœur de nos préoccupations...

MERCI A TOUS

L'équipe du CA

QUELQUES POINTS À RAPPELER

Il est impossible de signer deux protocoles simultanément et il faut respecter la période dite d'exclusion (de un à trois mois selon l'essai)

Si vous souhaitez participer à ces essais :

- Contactez au préalable le médecin responsable
- Attention : les dates de fin des inclusions pour le PHRC (Programme hospitalier de recherche clinique) désipramine et l'essai fluoxétine se rapprochent : décembre 2010
- Il peut être préférable dans certaines situations, de commencer par Osrett (dont la durée est d'une journée)

N'hésitez pas à contacter Anne Laforge si souhaitez de plus amples renseignements médicaux, techniques ou logistiques :

→ anne.laforge@aliceadsl.fr et 03.88.74.73.26



TABLEAU RÉCAPITULATIF DES ESSAIS CLINIQUES A VENIR ET DE LEURS PROTOCOLES

	□ PHRC OSRETT	□ PHRC DÉSIPRAMINE	□ ESSAI FLUOXÉTINE
PRÉSENTATION ET OBJECTIFS DE L'ÉTUDE	Programme hospitalier de recherche clinique national Dépister une ostéoporose et comprendre le mécanisme de la déminéralisation des os Suite des recherches du Dr Bienvenu et l'étude de 2007 du Dr Linglart	Programme hospitalier de recherche clinique national • Essai en double aveugle (tirage au sort) réparti en 3 groupes : G 1 –dose faible G 2 –dose plus forte G 3 –placebo Soit : 2 à 6 gélules par jour • Etudier l'efficacité de la désipramine sur la variabilité cardiorespiratoire et plus généralement sur les fonctions locomotrices • Suite aux essais prometteurs sur la souris (Drs Villard et Roux)	Essai ouvert • Toutes les filles prennent le médicament sous forme de suspension buvable (Prozac) • Tester l'efficacité potentielle sur l'humeur, troubles comportementaux et moteurs
FIN DES INCLUSIONS	Fin 2011	Décembre 2010	Décembre 2010
COHORTE	120 filles	36 filles	30 filles (15 adultes et 15 enfants)
CRITÈRES D'INCLUSION	• Mutation Mecp2 • 5 - 45 ans	• Mutation Mecp2 • Troubles de la fréquence respiratoire • 6 -17 ans (jusqu'à 60 kg)	• Mutation Mecp2 • Syndrome de Rett typique • 8 -28 ans
CRITÈRES D'EXCLUSION	Possibilité de faire le dépistage, (mais hors protocole) même si les critères ne sont pas réunis (filles sans mutation, garçon, âge différent...)	• Antécédent d'état de mal épileptique • Insuffisance hépatique ou rénale • Traitement par IMAO ou sultopride	
DURÉE	1 journée	8 mois et demi	3 mois
DÉROULEMENT	1 visite	8 visites	3 visites (+ 1 visite téléphonique de pré-inclusion)
EXAMENS	Recueil d'urines, analyse de sang, radio du rachis, densitométrie osseuse	Enregistrements respiratoire et cardiaque, analyse de sang	Analyse de sang
FRAIS ANNEXES	Remboursés par l'AFSR sur présentation de justificatifs et validation de l'hôpital (repas, nuit précédente)	Remboursés par l'AFSR sur présentation de justificatifs et validation de l'hôpital (repas, nuit précédente)	Remboursés par l'AFSR sur présentation de justificatifs et validation de l'hôpital (repas, nuit précédente)
LIEU DE L'ÉTUDE	Paris : • hôpital Saint Vincent de Paul • ou hôpital Necker (densitométrie osseuse uniquement à l'hôpital Necker)	6 centres : • hôpital Necker à Paris (Dr Bahi-Buisson) • CHU Debrousse à Lyon (Pr des Portes) • CHU la Timone à Marseille (Pr Mancini) • CHU Purpan à Toulouse (Pr Chaix) • CHU Salengro à Lille (Pr Vallée) • CHU Clocheville à Tours (Pr Castelneau)	Paris : • hôpital Necker
MÉDECIN RESPONSABLE DE L'ÉTUDE	Dr Agnès Linglart (ou Dr Nadia Bahi-Buisson) agnes.linglart@svp.aphp.fr	Pr Josette Mancini jmancini@ap-hm.fr	Dr Nadia Bahi-Buisson nadia.bahi-buisson@nck.aphp.fr
PÉRIODE D'EXCLUSION	1 mois à compter de la fin du PHRC	3 mois à compter de la fin du PHRC	1 mois à compter de la fin du PHRC
ET APRÈS...	Traitement proposé à la lecture des résultats si ostéoporose constatée	Diminution progressive de la posologie puis arrêt du traitement	Diminution progressive de la posologie puis arrêt du traitement



En donnant la parole au chirurgien-dentiste, nous voulions initialement aborder la thématique dentaire. Pourtant les préoccupations de ce praticien dépassent de loin la simple question des gencives et des dents. La richesse de son point de vue est indiscutable, il apporte une connaissance complémentaire à la sphère de l'oralité toute entière. Avant la bouche, dans la bouche et après la bouche, rien ne lui échappe. Il est concerné par tous ces stades et dans tous les aspects. Des témoignages, une bibliographie, des conseils et astuces viennent étayer cet éclairage nouveau sur la prise en charge de l'oralité des filles Rett.

L'oralité

sous l'angle inédit du chirurgien-dentiste

par le Dr Véronique Lauly-Spielmann,
chirurgien-dentiste, membre du CMS de l'AFSR



L'alimentation, une valse à trois temps...



“JE DÉCOUVRE, JE PEUX, JE VEUX... OU PAS”, C'EST LE TEMPS BUCCAL

Il commence par la sélection de l'aliment allant en bouche par le premier sphincter : les lèvres et les dents antérieures. Le tri se fait en fonction des possibilités de la personne et pose parfois le délicat problème du refus alimentaire. Ce choix fait appel à la vision, aux mains, à la position de la tête et la personne donnant à manger se heurte à une bouche bien fermée. Il est parfois culturel (refus d'un aliment inconnu) ou propre aux goûts de chacun, mais il peut aussi résulter d'une mauvaise expérience précédente avec l'aliment en question, en particulier les fausses routes. Le problème que pose le refus alimentaire est surtout celui de la diminution du choix acquis par l'imprégnation de l'individu (les aliments qu'on a pris l'habitude de manger depuis l'enfance) car un aliment évincé est rarement remplacé par une nouveauté. Un appauvrissement du régime alimentaire survient alors avec un risque de carences nutritionnelles si les refus sont répétés, en particulier chez les adultes.

Mâcher selon ses possibilités

La mastication joue un rôle fondamental sur la texture du bol alimentaire car ce ne sera que lorsqu'il sera suffisamment plastique et cohésif, lorsqu'il aura atteint une granulométrie correcte qu'il pourra être dégluti. De façon rétroactive cette mastication sera enregistrée par le système nerveux central et il en résultera pour chaque aliment une stratégie de mastication. Là aussi, si cette stratégie est trop lourde, trop complexe ou trop longue, elle peut entraîner un refus alimentaire. Cette analyse met donc le refus alimentaire des filles au plan du “je ne peux pas” et non du “je ne veux pas”. De quoi décupabiliser un certain nombre de très bonne cuisinières !

Les dents ou les gencives prises de façon isolées, n'existent pas, elles prennent du sens en rapport avec la mastication, la digestion, la respiration, le bavage (*), le bruxisme (*), les perceptions sensorielles, la succion (*), les vocalises etc. C'est bien sous cet angle-là que l'oralité est passée sous la loupe du chirurgien-dentiste.

Véronique Lauly-Spielmann, chirurgien-dentiste a intégré le comité médical et scientifique, souhaite s'associer pleinement aux professionnels de l'oralité et apporter son point de vue pour faire grandir la connaissance sur le syndrome de Rett. Les préoccupations dentaires représentent un domaine souvent éloigné de la prise en charge médicale générale, car elles font intervenir un professionnel de santé différent, cependant les soins dentaires font partie intégrante du vécu de soin de tout un chacun. Le handicap vient malheureusement compliquer cette situation.

“VITE ET DANS LE BON TROU !”, C'EST LE TEMPS PHARYNGÉ

C'est le temps de la déglutition (*), c'est-à-dire le passage du deuxième sphincter par le bol alimentaire, à savoir l'isthme du gosier (entre le palais mou et les piliers de amygdales), une fois arrivé à la bonne texture. Cette action pourrait se décrire par “vite et dans le bon trou”. Or ce n'est pas toujours le cas et l'erreur d'orientation vers le pharynx est fréquente pour certaines filles, et conduit aux fameuses “fausses routes”. Elles peuvent être de différents types (voir tableau) et c'est par l'analyse de la situation qu'on pourra en connaître la cause et tenter d'y remédier.

Lors de mon enquête épidémiologique de 2002 auprès de 334 familles sur les caractéristiques bucco-dentaires du SR (201 questionnaires exploitables), à la question sur l'existence ou non de fausses routes, 56% des parents interrogés ont répondu par l'affirmative (43% non et 1% sans réponse). Différentes circonstances ont été décrites dans mon étude mais la principale était de loin la prise de boissons (30% des cas de fausse route).

“ENCORE UN EFFORT UN PEU PLUS BAS...”, C'EST LE TEMPS DIGESTIF

Elle débute par une phase automatique et involontaire d'aspiration du bol alimentaire jusqu'au sphincter supérieur de l'estomac. Là aussi, il y subira une série de transformations qui devront être suffisamment efficaces pour permettre le passage des aliments digérés vers la poche suivante. En cas de bol alimentaire insuffisamment mastiqué et dégradé, c'est l'estomac qui devra fournir un travail plus long. Si cette dégradation est trop difficile ou impossible, l'aliment peut être maintenu tardivement dans cette poche (en causant des lenteurs de digestion, des lourdeurs... Etc) ou créer des problèmes de reflux gastro-oesophagien (*) (RGO), voire tout simplement être rejeté par vomissements ayant un impact sur les dents par l'acidité buccale qui en résulte. Ainsi même le temps digestif peut avoir un impact sur la santé bucco-dentaire.

LES DIFFÉRENTS TYPES DE FAUSSES ROUTES

MOMENT D'APPARITION	MÉCANISME À L'ORIGINE DU PROBLÈME
AVANT le réflexe de déglutition	<input type="checkbox"/> Eparpillement intrabuccal, perte de contrôle du bol alimentaire <input type="checkbox"/> Réflexe de déglutition retardé ou absent <input type="checkbox"/> Insuffisance du sphincter buccal postérieur et fuites dans le larynx
PENDANT le réflexe de déglutition	<input type="checkbox"/> Fermeture incomplète ou tardive du larynx
APRÈS le réflexe de déglutition	<input type="checkbox"/> Péristaltisme pharyngé ralenti ou insuffisant <input type="checkbox"/> Stase vésiculaire avec dépôt <input type="checkbox"/> Problème d'ouverture du sphincter supérieur de l'oesophage

Extrait de "dysphagie : évaluation et rééducation des troubles de la déglutition" Didier Bleedckx. Editions De Boeck, 2002.

La présence d'une toux et le moment de son déclenchement (avant, pendant ou après la déglutition) peuvent renseigner sur le type de fausse route. La présence de résidus intra buccaux susceptibles d'être inhalés est le signe d'une mauvaise fonction linguale (décrite dans le syndrome de Rett) ou de troubles de tonus de la joue. De même l'analyse de la coordination entre la respiration et la déglutition doit être effectuée. Dans l'étude de 2002, ces deux causes ont été rapportées par les parents.

LA MASTICATION

La mastication est l'une des premières fonctions de l'ingestion (Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé = CIF,OMS 2001), suivi de la déglutition (*). Mais ce ne sont pas les seules : sucer, mordre, travailler les aliments en bouche, saliver, roter, vomir... Différentes structures anatomiques sont mises en jeu, notamment celles de la bouche dont les dents mais également les gencives, le palais, la langue, les lèvres... etc.

La dent étant un organe neuro-sensoriel qui donne les informations recueillies au cortex pour adapter la mastication à la texture et aux différents types d'aliments, il semble évident que le chirurgien dentiste soit un acteur de premier plan. Et pourtant, la dent ne peut rien à elle toute seule, même si elles sont plusieurs... !

Toutes les fonctions digestives (une fonction est un ensemble de praxies ; une praxie est un ensemble de mouvements) sont liées et c'est leur association qui permet l'assimilation des aliments. On peut, de façon plus schématisée décrire la digestion comme le passage d'une poche à une autre, séparés par des sphincters, d'aliments suffisamment dégradés. A chaque poche ses particularités, mais aussi ses difficultés de passage.



Un sujet vous tient à coeur

et vous désirez qu'il soit abordé dans le *Rett info*... Envoyez un courriel à Anne Laforge : anne.laforge@aliceadsl.fr ou Sophie Bourdon : bourdonso@orange.fr

L'alimentation, un sujet hautement stratégique

Aider la personne à s'alimenter correctement, sans trop de difficultés et surtout sans danger. Rappelons que le décès par problème de déglutition (*) est une des premières causes de décès chez la personne atteinte de handicap. Je vous propose donc des stratégies d'adaptation alimentaire.

AMÉLIORER L'INSTALLATION DU PATIENT

- Une position assise ou semi-assise.
- Eviter toute hyperextension de la tête soit en maintenant le patient par la main ou le coude à l'arrière de la nuque pour l'aider à fermer son pharynx, soit en préconisant une installation avec un cale-nuque sur coquille ou fauteuil.
- En cas d'hypotonie, soutenir le menton et ne jamais prendre appui sur le front pour relever la tête (risque de fausse route).
- Tenir ou bloquer les mains baladeuses, que la jeune fille aurait tendance à mettre en bouche entre ou pendant les bouchées. En 2002, dans mon enquête épidémiologique, 10% des parents (sur les 100 ayant répondu à l'item) ont recours à cette technique, la principale décrite, pour assurer le bon déroulement du repas.



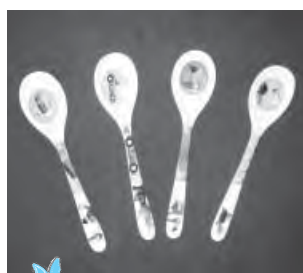
Manger est un moment agréable d'échanges

UTILISER DU MATÉRIEL ADÉQUAT

Pour les nourrissons et jeunes enfants, on peut s'aider des biberons à paille ou coudés. Pour les enfants ou les adultes, on peut avoir recours :

- pour les aliments solides : à une cuillère en plastique, solide et non agressive (ex : cuillères de Scratch Europe®), le Nibbler® (vendu sur hoptoys.fr) qui permettra de ne déglutir que les aliments insuffisamment mastiqués et donc d'éviter les fausses routes.
- pour les liquides : à un verre toujours suffisamment rempli pour ne pas faire mettre la tête en arrière, ou à une bouteille à pipette. A défaut on pourra mettre des épaississants. La prise de boissons en quantité suffisante est importante pour éviter la déshydratation. Le biberon peut aussi rester un outil intéressant.

Un grand nombre d'aides techniques existe. Leur choix sera facilité par le recours à un ergothérapeute, voire à un centre de conseils.



Cuillères disponibles P.38

ADAPTER LES ALIMENTS

Quantités : il faut savoir remplacer la quantité par la qualité quand les repas sont trop longs, trop fatigants grâce à des adjuvants caloriques (crèmes, ketchup, féculé de pomme de terre, blédine, fromage en crème... etc) mais garder l'apport en protéine.

Présentation et texture : il faut choisir de donner des morceaux selon les possibilités masticatoires. Toute diminution réelle de la mastication doit faire choisir une alimentation hachée ou mixée qui doit être variée et présentée avec goût. Ce choix n'est pas arbitraire et se discute avec la famille et l'équipe. Elle peut être proposée de façon transitoire, pour améliorer la prise alimentaire, le temps d'une évaluation plus poussée des capacités masticatoires de la personne. Une rééducation/réadaptation pourra être envisagée.



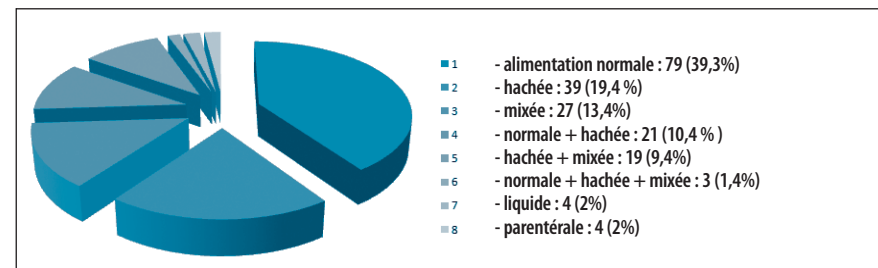
UNE QUESTION BRÛLE LES LÈVRES : EST-CE À L'INDIVIDU OU À L'ALIMENT DE S'ADAPTER ?

Mon avis de chirurgien-dentiste serait de privilégier la mastication sans pour autant mettre l'individu en péril, du point de vue nutritionnel et du confort de vie. En effet, du point de vue gustatif, en mastiquant, la personne libère les saveurs des aliments en découvrant la texture et produit la salive nécessaire à son assimilation par déglutition (*). De même la satiété résulte de la mastication par information du système nerveux central du contenu des aliments (rôle neuro-sensoriel des dents et de la bouche). Enfin, la mastication permet un nettoyage des surfaces dentaires par le frottement des aliments et évite les stases alimentaires cariogènes sur les dents.

Une réintroduction, même partielle, de la mastication est donc à privilégier lorsqu'elle est possible et l'enquête que j'ai menée en 2002 semble en démontrer la mise en œuvre quotidienne par les parents et les équipes soignantes.

Mais, si la déglutition est un réflexe inné, la mastication est issue d'un apprentissage et lorsqu'elle est perdue, il s'agit de la rééduquer avec la participation de l'orthophoniste. La rééducation de cette fonction est possible mais doit être progressive et régulière, par petites touches afin de ne pas écœurer la personne. Elle peut être source de jeux au moment du repas. Exemple : prendre une cuillère de la compote préférée de l'enfant ou de l'adulte concerné et, au milieu de la ration, y enfoncer un corn flakes. La différence de texture provoquera un changement des perceptions en bouche et un mouvement d'écrasement au palais ou sous les dents pourra être recréé. L'individu ne sera pas mis en difficulté du fait qu'en se réhydratant, le corn flakes pourra être dégluti avec une consistance très molle. Par la suite on fera de même sur plusieurs bouchées successives puis en variant la saveur de la compote... etc. On pourra ensuite diminuer la quantité de compote, voire passer à d'autres aliments type fruits cuits... etc.

A partir de 201 questionnaires utilisables, concernant la partie alimentation, on dénombrait :



ENQUÊTE ÉPIDÉMIOLOGIQUE DE 2002 AUPRÈS DE 334 FAMILLES SUR LES CARACTÉRISTIQUES BUCCO-DENTAIRES DU SYNDROME DE RETT

INTERVENANT	AMÉLIORER LA MASTICATION	ADAPTER L'ALIMENT
CHIRURGIEN-DENTISTE OU SPÉCIALISTE EN ORTHOPÉDIE DENTO-FACIALE	<ul style="list-style-type: none"> Optimiser ou corriger les rapports interarcades (orthopédie, orthodonties, orthèses, prothèses...) Stimulation linguale par "plaque linguale" : jouet de bouche conçu sur mesure, introduit sur l'arcade maxillaire 4x1/4h par jour avant les repas pour stimuler la langue. Augmente la tonicité linguale sans action sur la dysmorphose. 	<ul style="list-style-type: none"> Optimiser la plasticité (écraser, purées) Optimiser la cohésion (gélifiants)
ORTHOPHONISTE	<ul style="list-style-type: none"> Améliorer progressivement la coordination (une praxie, puis une fonction, puis plusieurs fonctions) Augmenter la puissance musculaire : répéter les exercices en contraction isométrique Maintenir l'activité : introduire et maintenir l'aliment texturé Stimulation orofaciale : massages,... etc. 	

Les fausses routes dites tardives peuvent être supprimées en évitant de donner des aliments de textures trop différentes et déglutis en même temps (ex : de la viande avec beaucoup de sauce "pour que ça glisse mieux"). La partie solide passe d'emblée mais un petit peu de liquide reste stagnant dans une poche anatomique formée au niveau de l'épiglotte et qui s'écoule seulement secondairement, mais non pas dans le larynx mais dans le pharynx.

Il faudra tenir compte du réflexe nauséux (*). S'il est présent, il faudra parfois le rééduquer en premier (rééducation neuro-motrice) et c'est bien-là que l'on entreperçoit tout le champ de l'interdisciplinarité. L'orthophoniste devient le co-acteur de la reprise de la mastication et du brossage dentaire.

Nous avons besoin de photos

N'oubliez pas d'inscrire au dos "bon pour toute publication" ainsi que les noms et prénoms des personnes photographiées. Vous pouvez aussi les adresser à la rédaction par courriel.

MODIFIER LE DÉROULEMENT DU REPAS

Optimiser l'installation de celui qui donne le repas, afin d'éviter les mauvaises postures provoquant fatigue et lassitude.

Désobstruer le nez (si nécessaire) avec du sérum physiologique.

Utiliser le matériel adéquat pour aider les sujets dont les mouvements de la langue sont soit gênants (protrusion ou mouvements incessants), soit inexistant. Il est préférable d'introduire les aliments latéralement d'un côté puis de l'autre à l'aide de la cuillère, comme le décrivaient 7 % des parents en 2002. Il faut faire de même avec la bouteille à pipette lorsque l'utilisation du verre est impossible. La boisson peut être prise à la cuillère si elle est épaisse.

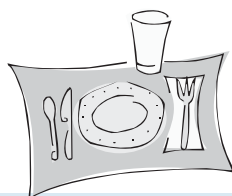
En fin de repas, pour des patients sans mouvement volontaire, il faut vidanger les fosses postérieures (parties latérales de l'oropharynx) par un mouvement alternatif droite-gauche de la tête penchée en avant. Ce mouvement doit être réalisé par l'accompagnant.

Ne pas omettre les traitements anti-reflux, très souvent nécessaires.

Vérifier que les aliments ne restent pas entassés dans des palais de forme très ogivale, ceci à la fin du repas seulement.

Terminer le repas par une prise de boisson afin de favoriser la déglutition (*) des débris alimentaires (utilisé par 7 % des parents en 2002). Puis procéder à un brossage dentaire qui permettra d'éliminer les derniers, parfois coincés anatomiquement entre les dents et les joues, sous la langue ou dans les sillons dentaires.

- hors des repas : proposer des stimulations par le travail orthophonique du contrôle de la langue, une représentation de l'occlusion (*) des lèvres (sensations kinesthésiques) et un entraînement à la mastication.



On pourra par exemple présenter des bâtonnets à mastiquer de type Chewy tubes® ou se servir de coffrets de massage type five-vibe®
→ www.hoptoys.fr

DES CAUSES PSYCHOLOGIQUES AUX DIFFICULTÉS ALIMENTAIRES

Les causes purement psychologiques aux difficultés alimentaires ne doivent pas être négligées, en particulier l'interaction entre la patiente et la personne qui la nourrit, pour qui le repas est parfois ressenti comme une tâche répétitive et lassante. La dépendance envers une tierce personne peut être source de frustration, tout comme le fait ne pas pouvoir intervenir sur le choix de son alimentation. Parfois ce sont les conditions environnementales qui sont source de stress : repas pris en collectivité, environnement bruyant, attente prolongée car plusieurs personnes dépendantes doivent manger à chacune son tour, parfois un plat devenu froid... Etc. Réveiller un intérêt à l'alimentation, stimuler l'envie en essayant d'impliquer la jeune fille dans ses choix, instaurer une convivialité. On ne répétera jamais assez que manger ce n'est pas simplement ingérer de la nourriture, c'est avant tout un acte social. C'est cette dimension propre à l'humanité qui est en jeu. A chacun des acteurs (parents, éducateurs... Etc) d'y veiller.

LE BILAN DENTAIRE EST DÉTERMINANT

Il permet d'évaluer des possibilités masticatoires et de déglutition (*) de la personne. La position des dents, mais aussi des lèvres, de la langue et de l'ensemble des structures anatomiques va influencer la prise alimentaire. La prise en charge d'une instabilité mandibulaire par un mauvais positionnement dentaire (béance (*), édentation, lèvres ouvertes...) pourra être détectée et prise en charge. Il est en effet bien plus difficile de déglutir sans calage dentaire ou alors de façon beaucoup plus difficile, notamment les aliments solides ou durs. Le fait de retrouver un calage (par orthodontie, par rééducation ou autres techniques dentaires) va permettre une amélioration des mouvements, donc des praxies et donc des fonctions. Les douleurs dentaires liées aux caries ou aux problèmes gingivaux non traités peuvent motiver un refus alimentaire, sans aucune autre raison fonctionnelle. Le recours à un chirurgien-dentiste est donc indispensable pour définir et améliorer les causes bucco-dentaires des troubles alimentaires et nutritionnels. Le cas échéant, il pourra orienter la patiente est sa famille vers l'orthophoniste ou le gastro-entérologue afin de définir une stratégie commune et complémentaire.

« Le point de vue du chirurgien-dentiste consiste à se poser en "gardien du temple" car c'est en veillant à l'hygiène buccodentaire de nos patientes que nous leur assurons un confort alimentaire et donc un confort de vie amélioré »

DES CONSEILS QUI ONT LEURS LIMITES !

Quand les risques de fausse route ou de déshydratation chronique deviennent trop fréquents, il faut objectivement évaluer l'intérêt d'une évaluation "per-os" (par la bouche). Si une aide alimentaire s'avère nécessaire pour un temps court (moins de trois mois), on peut envisager une sonde gastrique. Mais au-delà, il est de loin préférable d'avoir recours à une gastrostomie pour ne garder que des petits temps par la bouche (ceux-ci sans risque). L'alimentation parentérale concernait 2 % des patientes Rett en 2002. Attention, ce mode d'alimentation ne dispense pas du brossage dentaire, même lorsque aucun aliment ne transite par la bouche. En effet, la plaque dentaire stagnante pourra former du tartre, des maladies des gencives et être source d'halitose (mauvaise odeur émanant de la bouche).

L'eau, l'air, le feu..., Halte aux dérèglements respiratoires et digestifs !

Les troubles de la digestion peuvent également concerner le chirurgien-dentiste, de façon directe ou indirecte

ÇA S'EN VA ET ÇA REVIENT !

Le reflux gastro-oesophagien (*) (RGO) tout comme les vomissements répétés favorisent l'acidité intra-buccale et donc l'apparition de déminéralisations de l'émail, allant des simples érosions à la formation de lésions carieuses.

Le traitement du reflux consiste à prescrire des médicaments anti-reflux. Gardons à l'esprit qu'ils sont parfois sucrés et s'ils ne sont pas éliminés par un brossage en fin de repas, ils peuvent aussi contribuer à la formation de caries. C'est pourquoi, une attention toute particulière devra être portée au suivi régulier des patientes syndrome de Rett présentant un RGO, avec des mesures d'hygiène bucco-dentaires à visée curative si des lésions sont déjà présentes (soins dentaires, protection des surfaces érodées, notamment les collets, c'est-à-dire la partie de la dent située au niveau de la gencive, par la pose de résines composites) ou à visée préventive (adaptation de la technique et du matériel de brossage, non abrasif et favorisant la reminéralisation, fluorations... Etc).

DES BULLES PAS SI ANODINES !

L'aérophagie(*), particulièrement fréquente dans le syndrome de Rett, peut causer une dilatation gastrique (*) et un météorisme.

L'apnée et l'hyperventilation (*) sont des facteurs aggravants de l'aérophagie. En effet, lors de la prise alimentaire, les épisodes d'apnées (*) sont fréquents dans le syndrome de Rett. Dans le contexte normal, de l'air peut être avalé en même temps que des aliments, en raison d'un pauvre contrôle de la synchronisation entre la phase de préparation des aliments à la déglutition (*) et la respiration. Pendant les épisodes d'apnées, on peut observer que ceux-ci débutent au moment où le pharynx se distend et finissent par une déglutition. Cette déglutition d'air est particulièrement observée dans le cas de la respiration buccale, où l'air est attrapé lorsque le bol est encore en bouche, avant

de passer dans le pharynx. Cependant, les problèmes de ballonnements (*) n'étaient pas plus importants chez les patientes respirant par la bouche que chez les autres (Morton et coll., 2000). En raison de l'inconfort rencontré en cas de ballonnement, on veillera à adopter un régime alimentaire approprié (éviter les aliments fermentescibles comme le chou ou les boissons gazeuses) et à améliorer la situation par des massages abdominaux spécifiques. Une fois de plus, nous voyons que chaque trouble fonctionnel peut en impacter un autre : troubles digestifs et respiratoires sont intimement liés, et ce, à chaque niveau. C'est là encore une fois, un élément d'interdisciplinarité.

LES PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

Elles ne sont pas non plus sans conséquences bucco-dentaires et ce principalement au niveau de la croissance de la face. Ribeiro et coll.(1997) ont observé une respiration buccale chez 40% des filles Rett étudiées (17 seulement). Il existe de nombreuses controverses à propos de la relation entre la respiration buccale et les déformations dento-faciales. Cependant,

on évoque que des changements posturaux et morphologiques peuvent apparaître comme adaptation au long cours à ce type de respiration : ouverture de la bouche avec position basse de la mandibule et de la langue, réduction de la largeur de l'arcade supérieure, rotation postérieure de la mandibule, augmentation de la hauteur de la partie basse du visage et changement de l'inclinaison des incisives maxillaires et mandibulaires, conduisant à une béance (*). Ce serait principalement les pressions douces exercées par la langue en position basse sur les tissus mous qui modifieraient les facteurs de croissance du visage (Limme, 1993). Les stéréotypies conduisant à mettre les mains en bouche ou les habitudes de protrusion de la langue (tirer la langue) en seraient des facteurs aggravants. Une des conséquences de l'inocclusion labiale (*) est le bavage (*), d'autant plus si la position de la tête au repos est en flexion. Une autre conséquence dentaire est l'accumulation de plaque dentaire sèche sur les surfaces dentaires des incisives en permanence exposées à l'air, sans protection de la salive. Plus agressive, cette plaque sèche conduit plus fréquemment à des pathologies parodontales (gingivales) ou carieuses. Encore une fois, on veillera à adopter les thérapeutiques préventives qui s'imposent.

LES TROUBLES NEUROMUSCULAIRES

L'hypotonie dont souffrent les filles Rett, peut influencer le développement dentaire en général. Cependant, les conséquences dentaires et occlusales sont moindres dans le cas de maladies affectant le système nerveux que dans celles affectant le système musculaire, comme les myopathies*.

* Selon l'ouvrage : Ghafari J, Clark RE, Shofer FS, Berman PH. Dental and occlusal characteristics of children with neuromuscular disease. Am J Orthod Dentofacial orthop 93(2) : 126-132, 1988

LA FONCTION FAIT L'ORGANE

Toutes ces observations confortent le principal adage des théories fonctionnalistes selon lequel "la fonction fait l'organe". Dans le cas du syndrome de Rett, notre enquête épidémiologique de 2002 sur les aspects bucco-dentaires du syndrome de Rett faisaient état de 41% de patientes présentant, aux dires de leurs parents, une malocclusion (*) dentaire. Il serait donc envisageable de mener des études plus approfondies pour définir de façon plus précise les déformations orthodontiques le plus fréquemment observées et définir leur éventuel lien avec les principales parafonctions.

s de s i ds

Les sens dessus-dessous !

Les stéréotypies manuelles sont des éléments "caractéristiques" du syndrome de Rett, entre autres celles de lavage des mains. Parfois, ces stéréotypies peuvent aussi intéresser la sphère oro-faciale et donc le chirurgien-dentiste.

Les conséquences au niveau dermatologique (hyperkératose, discoloration, évoluant jusqu'à la plaie ou l'infection) sont gênantes et peuvent aussi bien intéresser les mains que le visage, en particulier le contour de la bouche. De ce fait, certains parents se voient obligés d'empêcher ces mouvements, le plus fréquemment en tenant ou déplaçant les mains (18%), en jouant (11%) ou en interposant un objet en tissu ou plus dur autour ou dans la main (18%). Les stéréotypies oro-faciales (*) concernent la succion (*), le léchage ou mouillage de doigts ou de la main en entier, des frottements ou chocs entre les mains et les lèvres ainsi que des morsures automutilantes des mains. D'autres encore font des mouvements de langue en dehors de la bouche, provoquant léchages des lèvres en augmentant la perte salivaire.

LA SUCCION, DÉJÀ PRÉSENTE IN UTERO

Se pose alors la question de la cause de ces stéréotypies et de ce passage des mains par la bouche. Tout comme la déglutition, la succion est une fonction acquise in-utero, et ce dès la phase embryonnaire. Son observation au détour d'une échographie est d'ailleurs généralement source d'émotion pour les futurs parents car elle est associée à une vision de "vrai bébé", ils "humanisent" en quelque sorte le fœtus. Une fois né, ce réflexe du nourrisson ne disparaît pas, au contraire. C'est cette coordination main-bouche qui va être le point de départ de l'évolution neuro-motrice. En effet, lorsque vers 3 ou 4 mois, les bourgeons dentaires font leur douloureuse percée, c'est un mouvement de morsure qui va prendre le pas à la simple succion. Peu à peu, le bébé va chercher à interposer des objets de plus en plus durs et enrichira par-là son apprentissage des formes, des textures, des goûts, etc... via la bouche. Il contribuera dans le même temps à reculer



La tétine, controversée pour la déformation des dents, apaise et peut être une alternative au bruxisme

LES CHIFFRES

Lors de mon enquête épidémiologique de 2002 auprès de 334 familles sur les caractéristiques bucco-dentaires du syndrome de Rett, 82 % des filles Rett ont été décrites comme mettant leur mains en bouche, généralement de façon très prononcée (constamment : 28 %, fréquemment : 44 %, occasionnellement : 24 % et rarement 2 %). De plus, 88 % des filles bavent.

0,12...

le réflexe nauséux (*), lui aussi présent au moment de la naissance, au fond de la bouche. La persistance de ce réflexe nauséux en avant de la bouche aura pour conséquence, nous l'avons vu, d'empêcher l'alimentation solide, la mastication ainsi que le brossage. La persistance des stéréotypies manuelles intéressant la bouche peut donc être entrevue comme un trouble de l'évolution neuro-motrice de la sphère buccale, en particulier la coordination main-bouche mais aussi la coordination main-œil qui en est une compétence intermédiaire. En effet, pour porter un objet ou un aliment seul en bouche, il faut le connaître pour l'avoir vu et l'avoir testé en main et/ou en bouche.

même parfois dans des situations qui pourrait les intéresser. C'est peut-être pourquoi 43 % des parents interrogés en 2002 se disent devoir les empêcher lorsqu'elles concernent la bouche pour pouvoir leur donner à manger. Tout comme le blocage, même léger, d'une des mains permet la mise au repos de la seconde ou l'utilisation de cette main pour une activité, lui permettant de faire de nouvelles acquisitions motrices, sensibles ou sensorielles. Cette petite parenthèse dans le rythme soutenu de leur danse des mains est sans doute une des clés de leur ouverture à leur propre corps et au monde qui les entoure. Encore ne faut-il pas en abuser...



Lucie se balade avec son chewy-tube®

88 % des filles bavent et 89 % sont atteintes de bruxisme

ELLE GRINCE UN PEU, BEAUCOUP, PASSIONNÉMENT, À LA FOLIE...

Le bruxisme (*), au même rang que les stéréotypies orales et manuelles est également un réflexe primaire néonatal.

Difficile à percevoir en l'absence de dents, le bruxisme est pourtant la prémisse des contacts interdentaires lorsque les dents font leur apparition. Combien de bébés ont été photographiés avec le menton en avant lorsqu'ils n'avaient que quelques dents ? L'apparition des molaires de lait, plus pointues, interrompt souvent ce phénomène... Parfois pas. C'est alors le rôle de la dentition définitive, mais parfois pas non plus ! Et nombre d'adultes se retrouvent bruxomanes. Parfois involontairement, sans le savoir, certains de nuit, d'autres de jour, de façon sonore ou plus discrète voir en battant la mesure avec les dents parfois tout simplement ! Dans le syndrome de Rett, 89 % des filles sont atteintes de bruxisme (20 % constamment, 10 % fréquemment, 10 % occasionnellement, 9 % rarement, 22 % de façon variable) soit bien plus fréquemment que la population générale. Le bruxisme est d'ailleurs un des critères de soutien du diagnostic de syndrome de Rett. Outre le caractère sonore très gênant pour l'entourage, c'est l'usure des dents qui inquiète souvent les parents et représente souvent le premier motif de consultation des filles Rett en cabinet dentaire. La prise en charge du bruxisme sera abordé un peu plus loin. Mais on dénote qu'en 2002, sur ces 89 % de patientes présentant un bruxisme, 87 % n'ont fait l'objet d'aucune prise en charge, parfois même lorsqu'elle a été activement cherchée par les parents. Critère plus rassurant, l'arrêt du bruxisme (26% des cas) ou sa diminution avec l'âge a été rapportée par plusieurs parents. L'âge moyen calculé est de 10,6 ans, ce qui pourrait coïncider avec l'apparition des prémolaires définitives. A nouveau, le stress, l'anxiété, la nervosité ou le déplaisir ont été cités comme facteurs causaux ou aggravants (40,1 %), tout comme la fatigue (12,9 %) ou l'ennui (6,7 %). En jouant sur ces paramètres, une prise en charge à la source pourrait être proposée.

Notre rôle, bien que sommaire en temps que chirurgien-dentiste mais au premier plan des consultations des pathologies intéressant la bouche est de connaître cette ontogenèse de la mastication et ses troubles, comme la persistance des stéréotypies et du bruxisme. A nous de les prendre en charge pour le bruxisme, avec ou sans le recours à un confrère orthodontiste ou d'orienter les patients vers un professionnel de la rééducation orale, c'est-à-dire l'orthophoniste ou le psychomotricien, voire le chirurgien (ORL, Digestif ou Maxillo-facial selon le cas) spécialiste des glandes salivaires en cas de complication du bavage (*).

s de s i r ds

Et les dents dans tout ça ?

Une approche complète, accompagnée de conseils sur la sphère dentaire à proprement parler, devrait à présent encourager les parents à prendre à bras le corps la surveillance des dents de leurs petites filles et encourager les parents des plus grandes à accéder aux soins.

LA PRÉVENTION EST
INCONTESTABLEMENT LE
MAÎTRE MOT !

A la lecture des résultats de mon enquête de 2002, on comprend que la prévention de la carie est indispensable.

Dans le cas du syndrome de Rett, tout comme pour d'autres personnes en situation de handicap, la première visite chez le chirurgien-dentiste a lieu malheureusement, trop souvent encore, en cas d'urgence. La rencontre avec le milieu dentaire est donc alors difficile et stressante, aussi bien pour la patiente que pour ses parents ou accompagnateurs ou le chirurgien-dentiste avec son équipe soignante. Le praticien choisi risque même de ne pas être forcément très à l'aise avec cette personne en situation de handicap et les qualités de la prise en charge pourraient en souffrir.

Il est important pour les filles de trouver un dentiste qui soit disposé, aussi bien en temps qu'en intérêt personnel, à les soigner et à suivre leur santé bucco-dentaire, et ce en dehors de tout caractère d'urgence. Car même si les filles Rett souffrent des mêmes pathologies bucco-dentaires que l'ensemble de la population (à savoir des problèmes carieux et de gencive, tous deux pouvant occasionner douleurs, souffrances et risque de pertes dentaires), elles peuvent et doivent faire l'objet d'une attention toute particulière et leur prévention devient prioritaire pour éviter des traitements plus complexes ou des méthodes plus invasives, comme la sédation ou l'anesthésie générale.

Il faut savoir que la carie dentaire n'apparaît que si les dents sont exposées en

permanence à des aliments ou à des boissons à moyenne ou forte teneur en sucre. Il faut donc adapter l'alimentation pour une meilleure prévention. Cela commence par réduire le nombre de prises alimentaires, solides ou liquides, de sucre. Si du sucre doit être consommé, cela doit se faire au cours ou à la fin d'un repas, de même pour les friandises. L'eau, plate ou gazeuse, est considérée comme une boisson sûre, mais celles contenant du sucre, même en quantité

comme les gâteaux, les bonbons ou les céréales du petit déjeuner devraient être évitées, surtout sous forme de grignotage ou être suivies systématiquement d'un brossage, car ceux-ci vont d'abord affecter les dents postérieures avant d'affecter l'ensemble de la bouche. Le choix de boissons et sucreries sans sucres peut en outre contribuer à la diminution des apports caloriques dans le cadre d'un régime. Il est préférable de privilégier une alimentation saine plutôt qu'une simple substitution d'une alimentation d'adolescent (la *junkfood*) par une version alternative soit-disant plus saine.

Une attention toute particulière devra être portée aux médicaments parfois

sucrés (sirops) et administrés au quotidien. Il faudra veiller à faire suivre leur prise d'un brossage dentaire afin de limiter le risque carieux.

ROSES, DISCRÈTES ET
SENSIBLES, ON NE DOIT PAS
LES NÉGLIGER

Les pathologies gingivales sont présentes de façon encore plus importante que la maladie carieuse dans les populations des personnes en situation de handicap (46 % de saignements dans

Ouvrir la bouche chez le dentiste n'est pas gagné d'avance



« La première visite chez le chirurgien-dentiste a lieu malheureusement, trop souvent encore, en cas d'urgence »

DU FLUOR, EN VEUX TU ? EN VOILÀ !

La résistance de la dent à la carie peut être augmentée par l'utilisation du fluor. Nous savons que le fluor s'incorpore à l'émail en se liant de façon étroite à la surface dentaire avec laquelle elle est en contact, renforçant alors sa résistance à l'attaque acide des aliments.

Le fluor peut être assimilé de deux façons à la dent :

- de façon locale ou topique, par simple contact avec la dent en bouche
 - de façon générale ou systémique dans les dents encore en formation, avant leur éruption.
- Les deux voies sont à privilégier chez l'enfant car les dents à la fois présentes et en formation sont ainsi concernées. Chez l'adulte, la voie systémique est inutile et on privilégiera les moyens topiques.

Fluoruration topique : dentifrice ou bains de bouche fluorés (souvent avalés), chewing-gum fluorés, sel de cuisine fluoré, eau de boisson fluorée (> 1 mg/ml jamais l'eau du robinet en France), application de vernis fluorés par le chirurgien dentiste.

Fluoruration systémique : gouttes ou comprimés de fluor.

Le tout devra faire l'objet d'un bilan fluoré chez les enfants car le surdosage peut entraîner l'apparition de fluorose se manifestant par des taches inesthétiques blanches ou brunes de l'émail qui s'est trop chargé en fluor lors de sa formation. Ce bilan, effectué par le pédiatre ou le chirurgien-dentiste traitant permettra de définir les besoins et d'adapter la supplémentation fluorée au cas de chaque personne (âge, alimentation, risque carieux, apports existants en fluor... Etc).

Une autre méthode pour augmenter la résistance de la dent à la carie consiste à faire procéder au scellement des puits et fissures des dents postérieures par son chirurgien-dentiste traitant, au moyen d'une résine composite fluide chargée en fluor. La partie la plus fragile de la dent sera ainsi moins soumise à l'attaque acide des aliments qui pourraient s'y retrouver collés en fin de repas. Cependant, les autres faces des dents ne seront pas plus protégées et cette technique ne dispensera donc pas des moyens traditionnels d'hygiène dentaire.

LES CHIFFRES

Lors de mon étude de 2002, 31 % des patientes ont été concernées par des problèmes de caries par le passé, mais parmi ces patientes 8 % n'ont pas pu être soignées. Quant à celles qui ont bénéficié d'un traitement seules 57 % ont pu l'être de façon classique, les autres ayant eu recours à une forme de sédation ou à l'anesthésie générale. De plus, à la question portant sur la présence de caries en bouche au moment du questionnaire, 9 % des filles étaient concernées en 2002 et devaient être soignées.

0,12...

minime (sirop "fait maison" ou "très dilué") vont rapidement carier les dents (sodas, sirops, infusions sucrées et même le lait nature). Si elles sont consommées de façon régulière au biberon, elles vont affecter principalement les dents antérieures. L'alimentation sucrée qui se colle aux puits et fissures de dents,

l'étude de 2002 et 44% de tartre). En effet la stagnation de plaque dentaire, ce dépôt blanchâtre voire jaunâtre et malodorant qui se dépose sur les faces dentaires principalement au niveau de la jonction avec la gencive, cause une irritation chronique des tissus gingivaux avec lesquels elle se trouve en contact, entraînant une gingivite (rougeur, saignement et gonflement des gencives) et favorisant l'apparition de tartre (plaque minéralisée, dure et ne pouvant plus être éliminée par un simple brossage). Cette inflammation des tissus mous pourra évoluer dans le temps vers la parodontite, où cette accumulation bactérienne à la périphérie des dents peut favoriser le recul de la gencive, la perte d'attache gingivale, les mobilités dentaires et aboutir à la perte des dents. Ce phénomène, communément appelé "déchaussement", a donc une origine facilement contrôlable dans les premières phases de son évolution. Un brossage soigné de la jonction dent-gencive est indispensable. Un nettoyage professionnel devrait être réalisé au moins une fois par an.

FROTTE, FROTTE, ENCORE ET ENCORE !

En assimilant l'enfant ou l'adulte polyhandicapé à un enfant en très bas âge, également dépendant du brossage parental ou d'un soignant, on peut comprendre qu'il présente des signes de résistance au moment du brossage. C'est uniquement à force de patience et de persévérance, qu'il deviendra un geste de soin quotidien et banal, non invasif, voire agréable. La taille de la brosse devra être adaptée à la taille de la bouche ou à l'ouverture de bouche attendue, donc souvent une brosse pour enfant. Des brosses à brins coniques, pour gencives fragiles (Méridol® ou Inava sensitive®) permettront un brossage plus doux. Parfois, c'est la brosse électrique qui donnera de meilleurs résultats. Ou encore une brosse nettoyant les trois côtés de la dent en même temps (Super brush®). A chacun de trouver sa méthode, le but étant de permettre un accès et un nettoyage de l'ensemble des surfaces dentaires et un accès aux zones difficiles (dents postérieures, faces internes des dents). Le contrôle de plaque pourra être renforcé par le dentifrice, qui par sa mousse nettoyante, favorise l'élimination des déchets tout en favorisant la résistance de la dent et/ou des gencives contre les attaques bactériennes, en fonction de sa composition. L'utilisation d'un bain de



« La position de la personne à brosser est fondamentale »

bouche fluoré ou à base d'antiseptiques (chlorhexidine, chlorure de cétylepyridium, triclosan... Etc) vont encore renforcer cet effet. La difficulté résultant de l'impossibilité de recracher pourra être contournée par leur application à la compresse ou à la brosse à dent ou par le choix d'une version gel ou spray. Un brossage bi-quotidien, associé à une alimentation équilibrée et à des moyens de prévention secondaire peut être suffisant pour maintenir la bouche saine. Le brossage du midi est encouragé car il augmentera le confort de la patiente en éliminant les aliments stagnants sur les dents ou en bouche après le repas, parfois pendant plusieurs heures. La position de la personne à brosser et du soignant qui va réaliser le brossage sera fondamentale. Tous deux doivent être en position stable, permettant un calage de la tête afin d'éviter ou d'accompagner les mouvements parfois brusques qui pourraient s'avérer blessants et compromettre l'objectif escompté.

AÏE, AÏE, AÏE, QUAND IL Y A DE LA CASSE !

En raison d'une marche parfois hésitante ou d'une épilepsie latente, les chutes ne sont pas des phénomènes rares, en particulier chez les filles syndrome de Rett marchantes.

En 2002, 36 % (76 sur 201) des filles syndrome de Rett avaient eu des problèmes dentaires suite à une chute, soit plus du tiers. Les conséquences en étaient : fracture dentaire (50 % des cas), perte dentaire (17 %), nécrose (13 %), mobilité (6 %) ou des séquelles bénignes (4 %). Les traitements allaient de la simple surveillance à l'extraction de la dent en passant par les dévitalisations et les reconstructions des parties de dent fracturées, dans les meilleurs cas, à l'état vigile, voire sous sédation mais aussi parfois sous anesthésie générale. Ne pouvant m'étendre sur un sujet aussi vaste que les types de traumatismes et

leurs conséquences en quelques lignes, je pense que ce domaine pourra faire l'objet d'un dossier complémentaire dans une prochaine parution. L'objet de mon propos va essentiellement concerner la prévention et la prise en charge primaire du traumatisme.

Prévention des traumatismes : en cas de chutes répétées, il faut "amortir" la chute, adapter l'environnement immédiat (chambre, lit... Etc) à chaque fois que cela est possible. En dehors de ces espaces, il faut veiller à protéger les dents ou mieux encore toute la tête de la force des chocs. Le port de gouttières bimaxillaires (englobant les deux arcades) à l'image des sportifs (boxeurs, rugbymen) est une protection dentaire efficace mais difficilement utilisable de façon concrète : "ma chérie si tu veux marcher il va falloir mettre ton protège-dents !". De plus, sans compréhension de l'intérêt de ce genre d'outils, volumineux et dérangent, leur acceptation n'est pas assurée et on risque d'aller vers un échec. Il est plus judicieux de lui préférer le port du "casque", sur mesure avec une grille antérieure qui protège l'ensemble du massif facial lors d'une chute, ou sans grille mais avec un bandeau frontal, parfois occipital aussi, et une mentonnière. Bien accepté et facile à mettre et à enlever, il est à ce jour une des meilleures méthodes de prévention des traumatismes. Et si l'idée de faire porter un casque à votre fille lorsqu'elle marche vous dérange, ou pire vous choque, il suffit de se demander pourquoi tous les autres enfants en mettent alors pour faire du vélo ou du roller ! Quoi de plus naturel, au fond !



Prise en charge immédiate : le premier réflexe en cas de choc dentaire sera de se rendre chez son chirurgien-dentiste ou un service dentaire hospitalo-universitaire. En cas de traumatisme de la face, préférez une consultation aux urgences, sans oublier de consulter dès votre sortie un chirurgien-dentiste car bien souvent les dents sont les "parents pauvres" de la prise en charge médicale, repoussées au dernier plan parfois même négligées, alors que certains actes doivent se faire au plus vite (ex : réimplantation de dents expulsées).

En cas de fracture dentaire ou d'expulsion d'une dent, ramassez si vous le trouvez, le bout de dent ou la dent entière et amenez le avec vous dans une solution de sérum physiologique ou au pire dans du lait. Ne mettez pas d'eau pure, ni d'alcool, ni javel ou bain de bouche. Le froid est un excellent remède anti-œdème (lutte contre le gonflement). N'hésitez pas à en passer sur les zones lésées (gant de toilette régulièrement humidifié, poche de glace entourée d'un tissu). Donnez de l'arnica, en granules homéopathiques. Ne donnez rien à manger ou à boire avant que votre fille ne soit vue par un médecin ou un chirurgien-dentiste car en cas d'intervention chirurgicale sous anesthésie générale, elle devra être à jeun. Enfin, pas de panique ! Le calme et le fait de rester maître de vos émotions seront vos meilleurs alliés dans la gestion d'un traumatisme.

ALERTE ROUGE !

Comment repérer les signaux d'alerte de problèmes dentaires ?

En l'absence de la parole, d'autres signes vont alerter les parents ou le personnel soignant et amener à consulter un chirurgien-dentiste. Il pourra s'agir des troubles du comportement ou du sommeil, une augmentation du bavage (*) ou des stéréotypies manuelles, une rougeur ou un gonflement de la joue, ou même un refus de s'alimenter et/ou de boire. Le changement de couleur d'une dent, une mobilité ou une perte dentaire inexplicable devront être examinés. Il a été établi que les filles syndrome de Rett peuvent présenter des dents surnuméraires (dent en plus ou fusion de bourgeons), ce qui peut rendre le brossage plus difficile et peut retarder l'éruption des dents adjacentes.

TOUT, TOUT, VOUS SAUREZ TOUT SUR LES GOUTTIÈRES !



Très gênant pour l'environnement familial et soignant car d'une sonorité particulièrement désagréable, il a parfois été préconisé de traiter le bruxisme par des meulages sélectifs. Pour ma part, je pense que la réponse à un risque d'usure dentaire ne doit pas se faire par une mutilation encore plus importante. Il ne faut pas non plus négliger le risque d'hypersensibilité dentaire, parfois douloureuses, que peuvent créer de telles techniques radicales. Je pense qu'accompagner les

parents vers des techniques plus douces est préférable, en particulier par la réalisation d'une gouttière de bruxisme, souple ou rigide. Réalisée à partir d'un moulage des dents mandibulaires, une gouttière est une plaque thermoformée (moulée à la chaleur) en plastique translucide à porter le jour ou la nuit, lors des moments de bruxisme pour empêcher le contact des dents entre elles. Cette technique consistant à interposer entre les deux arcades un artifice prothétique non agressif car sur mesure et évolutif, est donc parfaitement réversible et permet une prise en charge douce du problème. Il faut garder à l'esprit que la gouttière doit tout d'abord être acceptée et qu'il faudra ensuite veiller à la renouveler, parfois fréquemment en fonction de l'usure constatée ou de l'évolution de la mâchoire, surtout chez l'enfant (croissance, chutes des dents de lait). Enfin, si le bruxisme correspond à une envie de mordre, que l'enfant ou l'adulte est capable de porter un objet à la bouche, on pourra lui proposer des objets dont c'est la destination comme des bâtonnets (chewy-tubes®) ou les bijoux à mordre (hoptoys.fr). De cette façon l'envie sera comblée sans que les dents soient directement grincées.

FACTEURS AGGRAVANTS

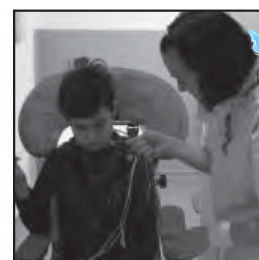
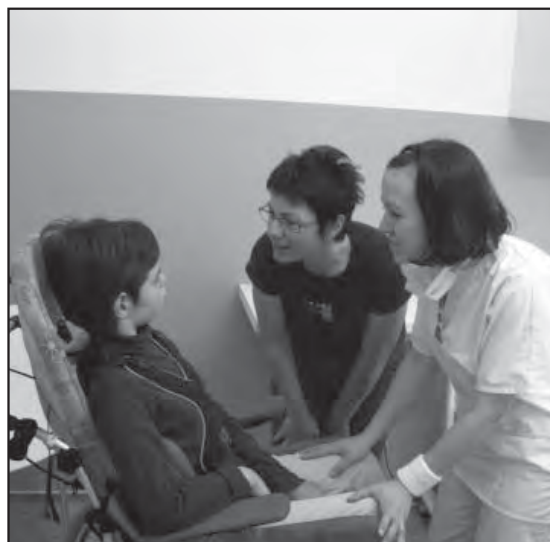
- **L'épilepsie :** pouvant occasionner des chutes et donc des traumatismes dentaires. Certains traitements antiépileptiques, en particulier ceux à base de phénytoïne (Dihydan®) pourront créer une hyperplasie gingivale (développement exagéré d'un tissu ou d'un organe), favorisant l'accumulation de plaque et donc une inflammation sous forme de gingivite chronique.
- **Les médicaments :** sucrés, ils constituent un risque carieux supplémentaire, surtout s'ils sont administrés avant le coucher, sans brossage des dents consécutif. Il faudrait privilégier les formes édulcorées ou sans sucre. D'autres encore peuvent favoriser un assèchement buccal et donc une augmentation du risque carieux. Il faudra dans ce cas veiller à adapter les mesures de prévention en particulier la fluoruration. Dans ce cas également comme dans les cas où la perte salivaire par bavage (*) est importante, on veillera à ne pas laisser la personne se déshydrater en lui donnant très régulièrement à boire.

LA PETITE SOURIS EST PASSÉE

La perte des dents de lait est naturelle et pourtant elle n'en finit pas d'angoisser les parents, que leur enfant soit porteur ou non de handicap.

"La dent va-t-elle tomber toute seule et quand ?"
 "Comment l'autre trouvera-t-elle sa place alors qu'il y en a si peu ?"
 "Pourquoi la dent de lait ne tombe pas et la dent définitive est déjà là, en plus de travers ?"... Etc.

Cette étape de passage de la dentition lactéale à la denture d'adulte est un phénomène progressif, qui ne répond pas à des lois immuables ni à une régularité à toute épreuve. Chaque cas est unique. En cas de doute, n'hésitez pas à consulter votre chirurgien dentiste traitant. Lui seul pourra décider si l'évolution est normale ou si un "coup de pouce" est nécessaire. Parfois, l'avis conjoint de l'orthodontiste pourra être utile et permettra d'agir au bon moment, notamment si l'objectif est d'accompagner l'éruption des dents définitives pour qu'elles puissent s'aligner au mieux.



Mise en confiance, soins, de l'accueil à la récompense, le dentiste doit faire preuve de patience et d'humanité.

LE PLUS GRAND DES CASSE-TÊTE : OÙ TROUVER UN BON CHIRURGIEN-DENTISTE ?

Déjà lorsque l'on n'est pas handicapé, la recherche d'un bon dentiste reste une préoccupation majeure pour un bon nombre d'entre nous. Quand le handicap s'en mêle, cette question est source d'angoisse jusqu'à la négligence, pire l'abandon de soins.

Lors de mon enquête en 2002, la question la plus fréquemment posée par les parents en fin de questionnaire était "comment trouver un chirurgien-dentiste qui accepte et puisse prendre ma fille en charge ?". Il n'existe à ce jour aucun moyen de différencier les pratiques dentaires des nombreux chirurgiens-dentistes de France par une simple consultation d'une liste hormis les spécialistes qualifiés en orthopédie dento-faciale (orthodontistes). Cependant, le bouche à oreille et le questionnement d'autres

parents ou des différents praticiens amenés à soigner son enfant peut souvent vous orienter correctement. Il faudra ensuite vous fier à votre jugement et à votre sensibilité car, même si le handicap demande une certaine adaptation de la prise en charge et peut venir compliquer les soins, il s'agit avant tout de trouver une personne de bonne volonté et dont le dévouement envers votre fille sera entier. Outre la compétence technique, c'est l'interaction praticien-patient-soignant qui sera le moteur de la relation théra-

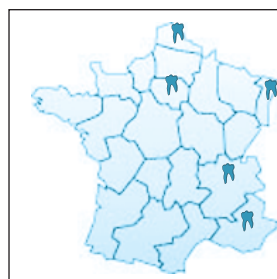
« Outre la compétence technique, c'est l'interaction praticien-patient-soignant qui sera le moteur de la relation thérapeutique. »

peutique. Le recours à un plateau technique plus élaboré n'est pas forcément nécessaire pour les actes dentaires simples. En cas de difficulté, on se verra alors orienté vers les centres de

soins plus spécialisés comme les Centres de soins dentaires en lien avec les facultés de chirurgie-dentaire ou les réseaux dédiés aux soins des personnes en situation de handicap.

SUIVEZ LE GUIDE !

Voici les principaux réseaux de soins dentaires pour les personnes en situation de handicap (www.ordre-chirurgiens-dentistes.fr/grand-public/reseaux-de-soin/les-principaux-reseaux-de-soin.html)



Une carte de France incomplète
Certaines régions sont malheureusement dépourvues de réseau de soins dentaires adaptés. Chaque réseau dispose de sa propre charte du patient, de son propre protocole pour le parcours de soins de la personne.

RÉSEAUX	ADRESSES	TÉL., MAIL
□ HANDIDENT ALSACE	Clinique Saint-François 1-5, rue Colome - BP92 - 67 502 HAGUENAU	03.88.90.19.00. → handident-alsace@clinique-st-francois.fr
□ HANDIDENT PACA	Hôpital La Timone – Service d'Odontologie 264 rue Saint Pierre - 13005 MARSEILLE	04.91.38.59.56. → handident@yahoo.fr
□ HANDIDENT (DÉPT 59-62)	Centre Marc Sautelet 10 rue du Petit Boulevard - BP 20127 - 59653 VILLENEUVE D'ASCQ CEDEX	03.28.80.07.86. → contact@handident.com
□ RÉSEAU SANTÉ BUCCO-DENTAIRE ET HANDICAP RHÔNE-ALPES	Centre hospitalier Le Vinatier Bât 5050 bis - 95 Bd Pinel - 69677 BRON CEDEX	04.37.91.54.81. → alain.lambert@ch-levinatier.fr
□ RHAPSOD'IF	26 rue des Peupliers 75013 PARIS	01.45.89.33.84. → rhapsodif@orange.fr

L'ensemble de ces conseils sur la santé bucco-dentaire sont accessibles en ligne grâce à l'action "réseau Santé orale et Autonomie" financée par la Direction Générale de la Santé. → <http://www.ordre-chirurgiens-dentistes.fr/grand-public/reseaux-de-soins/les-principaux-reseaux-de-soins.html>

RHAPSOD'IF EN ILE-DE-FRANCE

- Le réseau est effectif depuis avril 2009
- 96 adhésions globales (individuelles ou collectives) au sein du réseau
- 38 professionnels adhérents (cabinets en libéral, praticiens hospitaliers...)
- 5 services hospitaliers d'odontologie
- 3 axes : une structuration de l'offre de soins, une formation des praticiens et un plan de prévention et d'éducation pour la santé.

Le constat est mitigé, pourtant il faut absolument soutenir ce réseau qui est opérationnel. Le manque d'intégration de patients peut s'expliquer par plusieurs facteurs : le caractère récent du dispositif, il faut du temps pour faire circuler les informations, le dispositif se structure peu à peu et n'est pas au plus performant encore. Un réseau a aussi besoin d'un maillage territorial important et le territoire est vaste pour organiser ce dispositif. De plus, certains établissements ont développé d'autres solutions en l'absence d'organisation, ils assurent un minimum de surveillance selon leur initiative et n'ont du coup pas encore intégré le réseau. L'urgence des soins est contradictoire avec un fonctionnement de réseau qui insiste sur la prévention et le suivi régulier en amont.

Cependant, tout laisse à penser que la situation peut s'améliorer, un soutien est utile et nécessaire par une diffusion de l'information. Ce réseau a le mérite d'exister. Il doit idéalement fonctionner selon les capacités possibles et selon la volonté affichée d'améliorer la cellule de coordination de soins et la communication pour 2010. Un peu de patience et d'encouragement des familles aidera à cette mise en place qui est nécessaire et utile. La nécessité de réseaux de soins dentaires pour handicapés ne fait aucun doute, le besoin est bien réel. L'AFSR apporte son soutien à ce réseau.



Handhygiène bucco-dentaire. Guide pratique de l'hygiène bucco-dentaire pour l'accompagnement de personnes en situation de handicap Patricia Mouchel-Drillot. Ed APARIS, éditions Edilivre classique 2009, 13 €

Ce guide est avant tout écrit pour tous les accompagnants de personnes handicapées, professionnels, familiaux, bénévoles... Il intéressera également les dentistes sensibles à ce sujet, les chefs d'établissements accueillant des personnes handicapées et/ou âgées déficientes, les chefs de service de soins... Cet ouvrage développe des points essentiels : anatomie des dents, devenir des dents et de la gencive en l'absence de soins efficaces, problèmes carieux et parodontaux. Il nous montre également comment reconnaître un problème dentaire, quel matériel utiliser, comment, pourquoi et bien sûr la prise en charge adaptée, point par point, face à plusieurs problématiques possibles liées aux handicaps.

BIBLIOGRAPHIE

- Dictionnaire des termes de médecine 24^{ème} édition. Le Garnier Delamare Editions Maloine, 1995.
- Thèse : Les caractéristiques bucco-dentaires du syndrome de Rett, Véronique Lauly-Spielmann, Strasbourg 2004.
- Dysphagie : évaluation et rééducation des troubles de la déglutition, Didier Bleecck. Editions De Boeck, 2002.
- Conséquences orthognathiques et orthodontiques de la respiration buccale, Acta otorhinolaryngol Belg 47(2) : 145-155, 1993.

- En anglais

- Characterisation of breathing ans associated central autonomic dysfunction in the Rett disorder, Julu PO, Kerr AM, Apartopoulos F, Al-Rawa S, Witt-Engerström I, Engerström L, Jamal GA, Hansen S. Arch Dis Child 85 : 29-37 2001.
- Air swallowing in Rett Syndrome, Morton RE, Pinnington L, Ellis RE. Dev Med Child Neurol 42(4): 271-275, 2000.
- Oral manifestations in Rett syndrome : a study of 17 cases, Ribeiro RA, Romano AR, Birman EG, Mayer MP. Pediatr Dent 19(5): 349-352, 1997.
- Dental and occlusal characteristics of children with neuromuscular disease, Ghafari J, Clark RE, Shofer FS, Berman PH.. Am J Orthod Dentofacial orthop 93(2) : 126-132, 1988.
- Rett syndrome a rare and often misdiagnosed syndrome, case report, Buccino MA, Wedell JA. . Pediatr dent 11(2) : 151-157, 1989.
- Operant studies of self injurious hand biting in Rett syndrome, Iwata BA, Pace GM, Willis KD, Gamache TB, Hyman SL. Am J Med Genet 24 : 157-166, 1986.
- Periodontal and gingival health and diseases : children, adolescents, and young adults, Bimstein et coll., Ed Martin Dunitz, Londres 2001.
- Diversion of salivary flow to treat drooling in patients with cerebral palsy, Becmeur F, Horta-Geraud P, Brunot B, Maniere MC, Prulhiere Y, Sauvage P ; J Pediatr Surg 31 (12) : 1629-33, 1996.
- Conférence : Pr M. Hennequin PU-PH Faculté de Chirurgie-Dentaire Clermont-Ferrand pour le réseau Handident Alsace (2010)

- Sites internet
- www.sante-orale-et-autonomie.fr
- www.unapei.org/Acces-aux-soins-bucco-dentaires.html
- www.magazine-declic.com/astuces-ameliorer-hygiene-dentaire-0110.html
- www.magazine-declic.com/comment-brasser-les-dents-enfant-autiste.html
- www.rettssyndrome.org.uk
- www.kidscare.com_Buccino_M.A

Témoignages

A NOUS DEUX, TESSIE !

Vous connaissez les recommandations des médecins qui s'occupent de nos filles. Tessie, ma fille, grince des dents. Bon, que puis-je faire ? Lui mettre mes doigts dans la bouche ? Un doudou ? Cela ne fonctionne pas ; la disputer, cela fonctionne encore moins... Et le neuropédiatre qui s'insurge : "Comment, mais vous n'avez pas vu à quel point ses dents - de lait, merci mon Dieu ! - sont usées ?"

Je me sens nulle et incapable de gérer la situation, moi le prof, moi qui gère les conflits, les problèmes au sein de mes groupes et moi qui, face à une petite puce de 15 kg et 5 ans, suis incapable de l'empêcher de grincer des dents. OK, d'accord... À nous deux Tessie !

Rendez-vous à l'hôpital Cochin (Paris 14^{ème}) où j'insiste pour qu'elle ait une gouttière afin de la dissuader de grincer des dents. Les empreintes sont prises, Tess est un ange, elle rit et trouve très drôle toute cette agitation autour d'elle, quelle chance ! Rendez-vous à nouveau la semaine suivante pour l'essai de la gouttière... Grosse angoisse pour moi : Tess a des attelles aux pieds, aux coudes, elle porte des lunettes, n'y a-t-il donc pas de limite pour les tortures infligées à une petite fille Rett ?

Et bien, je retire toutes mes réserves, Tessie ne souffre pas de la gouttière. Elle l'a totalement assimilée, et lorsqu'elle grince des dents et que je lui dis : "Si tu continues, Tessie, je te mets la gouttière", elle s'arrête et j'ai l'impression qu'elle comprend. Je me trompe peut-être, certainement... Mais une chose est sûre et je reprends les paroles de Peter Gabriel : "Don't give up !" (Il ne faut pas abandonner !) et c'est notre lot à toutes et tous ne pas lâcher l'affaire !

La gouttière est invisible, remboursée par la sécurité sociale, elle ne fait pas mal ET SURTOUT empêche l'usure des dents et prévient d'éventuels problèmes de caries. Alors, si comme Tessie, votre petite fille grince des dents, n'hésitez pas à lui infliger une gouttière en plastique et n'oubliez pas que c'est pour son bien et surtout pour le bien de ses dents !

Christine, la maman de Tess

Les problèmes dentaires concernent toutes nos filles. Grincements de dents, caries, dents fragilisées, ou qui poussent de travers, quelques parents vous apportent leur expérience.

UNE SOLUTION EXTRÊME MAIS RADICALE

Aurore avait une très mauvaise dentition, à la limite de la septicémie, donc nous lui avons fait retirer toutes ses dents. Cela s'est super bien passé et maintenant elle ne souffre de rien.

Christine, la maman d'Aurore

DES SOINS DENTAIRES TROP LONGTEMPS NÉGLIGÉS !

Le comportement hyperactif de Juliette petite, l'inaccessibilité des locaux de la clinique dentaire au sein de l'hôpital, la crainte d'une séance en cabinet libéral, mon manque de motivation à fournir le mode d'emploi pour gérer Juliette et rendre ces soins possibles compte tenu de ses handicaps, ont eu raison, très longtemps, trop longtemps, de cette nécessité de soin, aussi pour ses dents.

Nous avions toujours d'autres priorités de consultations : le comportement, la psychomotricité, l'orthophonie et puis surtout depuis plusieurs années, l'épilepsie. A chaque fois, je reléguais les soins dentaires au second plan, je disais "plus tard". Les dents étaient vues de loin chez le neuropédiatre, entre deux discussions sur

l'épilepsie, comme ça histoire de... Je savais que ce n'était pas l'idéal et qu'il fallait faire mieux, mais il nous manquait un dentiste compétent dans le handicap, qui prenne le temps, qui soit patient et compréhensif et surtout un endroit agréable et accessible.

Depuis que le réseau Handident fonctionne en Alsace, c'est une aubaine, j'emmène Juliette deux fois par an. J'y suis plus allée en deux ans que peut-être toutes ces années passées... Heureusement, ses dents sont plutôt bonnes dans l'ensemble. Outre les dégâts du bruxisme (*) (dents limées sur les côtés), on ne compte qu'une carie qui devrait être prochainement traitée. La dentiste a même réparé les deux coins des deux incisives du haut brisés par des chutes, consécutives à des crises violentes d'épilepsie.

Les soins sont faits dans le fauteuil directement, dans le calme et la douceur - enfin il faut être costaud pour maintenir Juliette parfois. L'ambiance est détendue et sereine. L'assistante dentaire joue le jeu admirablement bien et mon souvenir le plus marquant, c'est un arrachage tout en douceur d'une dent de lait qui tardait à tomber, alors que la définitive était bien poussée : Juliette n'a pas ouvert un œil durant toute la séance, elle a continué à dormir et quand on connaît sa mobilité naturelle, ça laisse perplexe ! Alors, oui, les réseaux dentaires pour personnes handicapées, je les conseille vivement.

Anne, la maman de Juliette

PETIT TRUC ET ASTUCE

Le brossage des dents est difficile : refus, elle tourne la tête et ferme la bouche, on se fait mordre les doigts, bref un vrai casse-tête ! Mon petit truc : je lui brosse les dents avec un gant de toilette humide, tiède et un peu de dentifrice dessus. Plus simple, légèrement abrasif, on peut frotter sans risquer de blesser ou de faire dérapier le dos en plastique dur de la brosse sur les gencives ou de brosser avec les poils les gencives elles-mêmes, et les morsures deviennent supportables aussi pour le brossage. Bien sûr, je n'atteins pas les interstices et le dessus des dents du fond correctement mais pour la façade c'est génial. Le sourire de Juliette est propre et gracieux et c'est aussi plus agréable pour l'entourage.

Anne

DES DENTS TOUTES NEUVES !

Témoignage tiré du "Rettnews", Winter 2009/10, traduit par Sandrine Madry, membre du CA de l'AFSR.

Notre fille Emma, syndrome de Rett, est âgée de 30 ans. Lorsqu'elle avait 19 ans et était dans sa dernière année d'école, elle a fait une chute qui a fortement endommagé ses dents de devant. Le dentiste nous a dit que bien que les dents de la mâchoire supérieure bougeaient, avec le temps elles se renforceraient (ce qui a été le cas) et comme Emma montrait beaucoup ses dents ce serait mieux si elles n'étaient pas arrachées.

Au cours des années suivantes, ses dents ont continué à se détériorer, l'émail s'effritait et se détachait.

Quand le dentiste d'Emma a pris sa retraite, elle a été suivie par le dentiste du quartier. Il a essayé d'améliorer les dents d'Emma avec l'application d'un vernis sur leur surface. Cela a été en partie efficace mais après quelques mois le vernis est parti. Les dents d'Emma ont continué à se détériorer.

Finalement, nous l'avons à nouveau emmenée voir un autre dentiste, qui nous a affirmé pouvoir améliorer la situation de façon plus permanente en lui implantant des couronnes. Nous avons accueilli cette proposition avec enthousiasme, surtout que l'état des dents d'Emma empirait de jour en jour. Cependant, nous nous sentions aussi très anxieux à l'idée qu'elle subirait une anesthésie générale pour la première fois.

Le jour de l'opération d'Emma est finalement arrivé. Grâce à ses lacunes importantes de compréhension, elle était très calme et complètement inconsciente de ce qui allait se passer. L'opération a duré plus d'une heure mais à notre grande surprise Emma s'est remise très rapidement et a montré beaucoup de bravoure et confiance au cours de toute la procédure. A ce stade, le dentiste lui a implanté six petits "chicots" afin de préparer le terrain pour les couronnes. Nous l'avons gardée à la maison et l'avons nourrie avec le plus grand soin pendant deux semaines afin de ne pas les endommager.

Deux semaines plus tard, nous sommes retournés à l'hôpital afin de finaliser l'intervention. A nouveau, Emma n'était pas stressée par le traitement et lorsqu'elle est revenue de la salle d'opération, elle avait six nouvelles magnifiques dents en place ! Au cours des semaines suivantes, elle était extrêmement heureuse comme si elle savait que son merveilleux sourire avait été sublimé. Nous serons toujours reconnaissants envers ce dentiste : sa façon d'appréhender la situation et les soins qu'il a prodigués à Emma ont été fantastiques.

Margaret et Colin Richards, les parents d'Emma.



Juliette

LEXIQUE

- **Aérophagie** : déglutition volontaire ou non d'une certaine quantité d'air qui pénètre dans l'œsophage et l'estomac. Elle est physiologique à tout âge mais l'exagération de ce phénomène [...] détermine des éructations (= rots) en salve et peut provoquer des dilatations de l'œsophage ou de l'estomac.
- **Apnées** : arrêt plus ou moins prolongé de la respiration.
- **Ballonnements (ou météorisme)** : gonflement de l'abdomen par des gaz contenus dans l'intestin.
- **Bavage** : action de baver (laisser couler de la salive hors de la bouche).
- **Béance** : persistance d'un espace entre les dents antérieures alors que les dents postérieures sont en occlusion (bouche fermée).
- **Bruxisme (brycomanie)** : habitude de grincer des dents.
- **Constipation** : ralentissement du transit intestinal entraînant un retard et une raréfaction de l'émission de selles déshydratées.
- **Déglutition** : action de faire passer le contenu de la bouche dans le pharynx puis dans l'œsophage.
- **Déshydratation** : perte d'eau
- **Dilatation gastrique** : augmentation de la capacité de l'estomac due, soit à la sténose du pyllore, soit au relâchement de la musculature gastrique.
- **Fausse route** : inhalation d'aliments ou de vomissements.
- **Hypersialie (ptyalisme)** : sécrétion salivaire exagérée.
- **Hyperventilation (pulmonaire)** : augmentation de la quantité d'air inspirée qui entre par minute dans les alvéoles pulmonaires et qui devient excessive par rapport à la consommation d'oxygène du sujet. Elle provoque une diminution de la teneur en CO₂ du sang artériel et une alcalose respiratoire.
- **Inocclusion labiale** : absence de fermeture des lèvres ; généralement observée au repos et réversible en cas d'effort musculaire mais parfois totalement impossible, même de façon forcée en raison d'un positionnement dentaire gênant (ex : béance).
- **Mastication** : action de mâcher, broiement des aliments avec les dents
- **Occlusion** : articulé dentaire, rapports entre les dents d'une même arcade maxillaires et d'une arcade avec l'autre.
- **Réflexe nauséux (pharyngé)** : contraction du pharynx et nausée provoquées par l'excitation du pharynx.
- **Reflux gastro-œsophagien (RGO)** : retour dans l'œsophage du contenu gastrique acide. Il provoque, généralement après un repas, des brûlures rétrosternales ascendantes, parfois accompagnées de régurgitations acides.
- **Stéréotypies oro-manuelles ou oro-digitales** : mouvement répétitif consistant à porter les mains ou les doigts aux alentours ou en bouche.
- **Sucção** : action de sucer, d'aspirer.

* Définitions du Dictionnaire des termes de médecine 24^{ème} édition. Le Garnier Delamare Editions Maloigne, 1995.



L'Italie à l'honneur

Le congrès de Milan

2^{ème} partie, une grande diversité des sujets pour cette journée du 6 juin 2009



Les aspects cliniques du syndrome étaient à l'honneur pour cette deuxième journée du congrès : l'épilepsie, la scoliose, l'ostéoporose, troubles de l'alimentation, les troubles végétatifs. Nous avons également assisté à des présentations sur la description psychologique et sur la thérapie cognitivo-comportementale avec quelques propositions.

DES BANQUES DE DONNÉES ULTRA PRÉCIEUSES

UN CONGRÈS AU-DELÀ DES FRONTIÈRES DE L'EUROPE

L'importance des données épidémiologiques recueillies dans deux banques de données différentes pour le syndrome de Rett : l'Australian rett syndrome database (ou AussieRett) et l'InterRett (base internationale).

Le premier discours de la soirée intitulé : *L'utilisation de l'épidémiologie pour reconstruire le puzzle du syndrome de Rett* a été présenté par le Dr Leonard, du Telethon Centre for Child Health Research en Australie. Le docteur a souligné l'importance des données épidémiologiques recueillies dans deux banques de données différentes pour le syndrome de Rett : l'Australian rett syndrome database (ou AussieRett) et l'InterRett. La première recueille des données de façon prospective chez des patients en Australie, alors que InterRett

est une banque de données internationale, créée en 2002, où les données sont recueillies auprès de membres de la famille ou des médecins : la collecte des données se fait via le Web et au moyen de questionnaires, traduits en français, espagnol, allemand, italien, mandarin. Cette présentation met en évidence le rôle complémentaire des deux bases de données dans la recherche, en particulier pour la description de variations phénotypiques dans le syndrome de Rett et de corrélation génotype-phénotype dans ce dernier.

ALORS, CRISE OU PAS CRISE ?

LE CERVEAU... AU COEUR DES DISCUSSIONS

La France bien présente

Le Dr Nadia Bahi-Buisson (Hôpital Necker Enfants Malades - Paris) a présenté les crises d'épilepsie dans le syndrome de Rett. Les données de la littérature scientifique montrent que l'épilepsie est un symptôme très fréquent et souvent difficile à traiter.

L'épilepsie varie entre 30 % à 80 % des cas, et apparaît à un âge moyen d'environ 4 ans (entre 0,2 et 27,6 ans) et la fréquence des crises semble âge-dépendante, avec un pic dans le groupe entre 7 et 12 ans. La symptomatologie des crises est variée, les plus fréquentes sont des crises partielles myocloniques, généralisées tonico-cloniques ; sont plus rarement décrits des cas de spasmes infantiles.

L'épilepsie est présente dans 30 % à 80 % des cas, elle apparaît à un âge moyen d'environ 4 ans. Dans 15 à 20 % des cas, les crises sont dites pharmaco-résistantes.

Les médicaments les plus utilisés sont la carbamazépine, le valproate et la lamotrigine. Il n'y a pas de consensus parmi les spécialistes, en terme de traitement pharmacologique, ce qui est en partie dû à la variabilité du phénotype épileptique dans le syndrome de Rett. Avec le soutien de certaines vidéos le Dr Bahi-Buisson a souligné que dans le syndrome de Rett, tous les événements paroxystiques (événements avec un début et une fin abrupte) n'ont pas nécessairement une origine épileptique.

Elle a montré, par exemple, des vidéos, dans lesquelles les enfants ont des épisodes avec des caractéristiques motrices (comme les chutes, les tremblements, renversement de la tête, mouvements brusques de certains segments du corps) et des épisodes sans caractéristiques motrices (comme l'arrêt des activités en cours, l'apnée, les pupilles dilatées, l'hyperventilation, des éclats de rire) qui ne présentent pas une corrélation "critique", c'est-à-dire un phénomène de crise, avec l'EEG parce qu'ils ne sont pas de nature épileptique.

Pour clarifier la nature des événements paroxystiques présentés par les patients atteints du syndrome de Rett, et être en mesure de définir le traitement adéquat, une surveillance prolongée vidéo-EEG est essentielle. Elle enregistre le comportement du patient et en même temps trace le graphique EEG.

« L'épilepsie est présente dans 30 % à 80 % des cas » »

L'Italie, toujours là aussi !

Le Dr Pintaudi, du Centre Epilessia Gaslini de Gênes, a présenté son travail dans le but de caractériser le profil pharmacologique et épileptologique chez les patients atteints du syndrome de Rett. L'échantillon présenté se compose de 128 patients entre 4 et 37 ans, dont 85% mutés MeCP2, 5% présentant une mutation CDKL5 et 10% sans mutation.

La possibilité de décrire un échantillon aussi important est due à la collaboration entre plusieurs centres en Italie (Gaslini de Gênes, San Paolo et Fatebene fratelli de Milan, Le Scotte de Sienne et Spedali Civili de Brescia). Les données ont été recueillies à l'aide d'un questionnaire. Dans l'échantillon, 87 % des cas étaient affectés d'épilepsie, dont 47 % de crises résistantes aux médicaments, dans la plupart des cas à partir d'un âge compris entre 2 et 5 ans.

Au début les crises peuvent être aussi bien généralisées que partielles, mais les plus fréquentes sont des crises généralisées tonico-cloniques. Les médicaments les plus utilisés en accord avec ce qui a été dit plus tôt dans la présentation sont les suivants: valproate, la carbamazépine et la lamotrigine; l'association la plus efficace semble être l'association entre l'acide valproïque et la lamotrigine. Les médicaments les plus anciens sont toujours utilisés, même s'ils semblent moins efficaces que la nouvelle génération, et ils sont utilisés dans des cas graves de résistance aux médicaments. Du point de vue génétique, il y a des mutations du gène MeCP2 plus fréquemment associées à l'épilepsie, alors qu'il n'existe pas de différences en ce qui concerne la résistance aux médicaments. Les mutations CDKL5 se traduisent par un début précoce des crises et dans la plupart des cas développent une épilepsie résistante aux médicaments.

Le Dr Santucci, Département de sciences neurologiques de Bologne illustre les caractéristiques de 16 patients, dont 12 souffrant d'épilepsie, soumis à un suivi par EEG-vidéo polygraphe ; la présentation met en évidence un certain nombre d'aspects, parmi lesquels, la présence élevée de l'épilepsie dans le syndrome, avec un impact considérable sur la gestion familiale, la possibilité d'évolutions/manifestations différentes en présence de la même mutation.

La difficulté est de distinguer les épisodes épileptiques et non épileptiques même pendant un enregistrement vidéo-EEG polygraphique. A cet égard, il est présenté le cas d'une apnée pendant le sommeil liée à une attaque fronto-temporale d'épilepsie, qui peut facilement passer inaperçue.

Dans son étude, il rapporte également qu'il y a 2 patients dont l'épilepsie a commencé et l'EEG a empiré durant le passage au stade IV. Il note pour conclure que l'épilepsie n'a pas toujours tendance à s'améliorer dans la dernière phase de la maladie, comme c'est parfois rapporté dans la littérature.





Problèmes musculo-squelettiques dans le syndrome de Rett

Dr Larsson, du Département de Médecine clinique et expérimentale de Suède a présenté "L'évaluation fonctionnelle et le traitement lors de l'intervention chirurgicale de la scoliose", en présentant une série de 23 filles Rett ayant une scoliose neuromusculaire et candidates à la chirurgie orthopédique. Sur les 23 patientes, 19 patientes ont terminé le suivi (le suivi moyen était de 74 mois et l'intervalle de 49 à 99 mois). Avant l'intervention et pendant le suivi sont prévus : l'évaluation de l'angle de la scoliose, l'équilibre en position assise, les moyens utilisés pour la position assise dans un fauteuil roulant, la répartition du poids, du temps nécessaire pour se reposer. L'accent est mis sur le fait que les paramètres évalués sont toujours les mêmes. En complément, des questionnaires ont été donnés aux familles avec deux questions ouvertes concernant les effets négatifs et positifs de l'intervention. L'importance de fournir des informations et des instructions précises aux membres de la famille, avant la chirurgie et après la chirurgie, a été soulignée. La mobilisation de la patiente se passe le lendemain de l'intervention. Les résultats de l'étude menée montrent l'efficacité du traitement chirurgical de la scoliose et une amélioration de tous les paramètres évalués. La qualité des activités quotidiennes et l'aspect esthétique des patientes sont également améliorés.

Problèmes musculo-squelettiques chez 28 filles avec syndrome de Rett présenté par le Dr. Rodocanachi, du Don Calabria Istituto de Milan

Le syndrome de Rett est caractérisé par des troubles sévères de l'organisation posturo-motrice (la perturbation est influencée par un dysfonctionnement des neurones dans le tronc cérébral qui régissent le tonus postural). Dans le syndrome, on observe des réductions des mécanismes anti-gravité et locomoteurs comme l'absence de ramper ou de marcher, une marche avec une rotation du bassin au début du pas, une hypotonie

dans la petite enfance. Les problèmes musculo-squelettiques ont tendance à s'aggraver avec l'âge, en réduisant la motricité et l'autonomie des patientes. Les anomalies musculo-squelettiques et la scoliose peuvent coexister avec le maintien de la marche après l'adolescence, sauf en cas d'hypotonie sévère. L'évaluation a montré que l'approche des projets de rééducation varient au cas

par cas et souvent ne sont pas adaptés aux caractéristiques cliniques des patientes. Il y a peu de satisfaction des familles, souvent les aides prescrites sont inadéquates. A l'adolescence, on constate une tendance à abandonner la rééducation. Le Dr. Rodocanachi souligne donc l'importance d'encourager et de stimuler la marche, avec des projets de rééducation appropriés.

La chirurgie fonctionnelle dans le syndrome de Rett présenté par le Dr. N. Portinaro, de l'Instituto Clinico Humanitas Rozzano (Milan)

Le syndrome de Rett se caractérise par quatre stades.

Stade 1 "précoce", allant de 3-5 mois à 4 ans, à ce stade, les jeunes filles sont hypotoniques et la chirurgie n'est pas indiquée. Stade 2, de 1 an à 4 ans, caractérisé par la régression neuromotrice, apraxie, dyspraxie, à ce stade est parfois recommandée la chirurgie. Stade 3, "plateau" ou temps pseudostationnaire, allant de 6 à 10 ans environ, est caractérisé par une apraxie, la spasticité, la rétraction muscle-tendon et la scoliose. C'est la période adéquate pour intervenir chirurgicalement. Stade 4, > 10 ans, "stade avancé de détérioration motrice, caractérisée par la réduction spontanée de la mobilité et la déformation des os. A ce stade une chirurgie reconstructive peut être nécessaire ; avec pourtant de pauvres résultats fonctionnels.

Une approche minimalement invasive précoce est à préconiser dans le but de prévenir ou de retarder l'apparition de déformations structurelles qui caractérisent la phase de régression avec par exemple, l'injection de toxine botulique.

DES OS FRAGILES QU'IL FAUT PROTÉGER ET CORRIGER, ABSOLUMENT !

« Les anomalies musculo-squelettiques et la scoliose peuvent coexister avec le maintien de la marche après l'adolescence, sauf en cas d'hypotonie sévère »

L'ostéoporose dans le syndrome de Rett présenté par Dr. Budden, de l'Oregon Health and Science University de Portland (Etats-Unis)

La mutation MeCP2 a certainement un effet dans le cerveau, mais l'effet est inconnu sur la fonction squelettique. Dans le syndrome de Rett, l'ostéoporose est très commune, de sorte qu'elle peut être incluse parmi les critères de diagnostic.

Les filles syndrome de Rett ont une minéralisation osseuse réduite, par rapport aux enfants atteints de paralysie cérébrale et d'un poids égal. Dans le syndrome de Rett, en outre, malgré une nutrition adéquate, l'examen radiologique (âge osseux par radio de la main) vient apporter la preuve d'une apparition précoce de l'ostéoporose (réduction du volume de l'os).

Il semble qu'il n'y ait pas de corrélation entre l'ostéoporose et la capacité déambulatoire ou l'utilisation de médicaments anti-épileptiques.

Nous avons quelques hypothèses étiologiques de l'ostéoporose dans le syndrome de Rett :

- la mutation MeCP2 peut influencer directement sur la croissance osseuse,
- le règlement anormal des rythmes circadiens (rythmes biologiques sur 24 heures) et de la sécrétion hormonale,
- les récepteurs de la sérotonine sur les ostéoblastes pourraient être immatures,
- MeCP2 muté affecte probablement les récepteurs de la sérotonine.

Puisque l'ostéoporose augmente le risque de fractures, il y a besoin d'un diagnostic correct et d'une attitude de prévention : le maintien d'un bon niveau de nutrition, l'analyse du poids exact et la stimulation de l'activité spontanée et physique au cours du traitement de réadaptation. Dans certains cas, il faut avoir recours à un supplément de calcium, de magnésium, de vitamines D, K, B6, B12, et d'acide folique. Une évaluation précise de la minéralisation osseuse avant la chirurgie orthopédique est indispensable. Elle permet d'évaluer les risques/bénéfices de la chirurgie corrective de la scoliose par rapport au maintien de la déformation.

B R E V E S

LE PARAMÉDICAL SE REVENDIQUE À JUSTE TITRE DANS LES CONGRÈS

Catherine Sénéz-Saut illustre une fois de plus l'importance de la présence du milieu paramédical dans les congrès européens et internationaux. Elle est venue à Milan présenter l'enquête qui avait été menée en partenariat avec l'AFSR en 2007 auprès de 221 familles.



Lilou

La présentation des travaux réalisés sur les troubles de l'oralité, de l'alimentation et de digestion et leurs conséquences chez les filles Rett a fait l'objet d'une large reconnaissance. Le réflexe hypernauséux (*), la malnutrition, la détection des signaux d'alerte, les signes cliniques et la prévalence d'un reflux gastro-oesophagien (*) sont des thèmes médicaux et paramédicaux incontournables dans le syndrome de Rett. La multidisciplinarité, particulièrement pour les aspects cliniques du syndrome de Rett, devient une approche d'avenir pour une meilleure connaissance de la maladie et une meilleure prise en charge des filles. Vous pouvez retrouver les résultats complets de cette enquête dans le n°67 du *Rett info* (celui du 6^{ème} Congrès mondial du syndrome de Rett à Paris).

CDKL5, HANEFELD ... QUAND LES EXCEPTIONS CONFIRMENT LA RÈGLE ?

Les formes variantes aideront-elles un jour à la compréhension de Mecp2 ? La génétique se penche aussi sur ces cas là, en explorant autour, un peu plus loin, un peu ailleurs, un peu plus large, les généticiens espèrent revenir enrichis pour la compréhension de l'essentiel.

Hanefeld et CDKL5 : description clinique et aspects autonomes dans 7 cas. Dr C. Pines (Centre pour le syndrome de Rett de la Versilia, Italie) a présenté : "La variante Hanefeld du syndrome de Rett", qui est caractérisée par l'apparition rapide des crises et associée à une mutation des gènes CDKL5. Décrites dans la littérature, 50 patientes sont atteintes de cette

variante, mais les caractéristiques cardio-respiratoires ne sont pas bien connues ; le but de cet intervention est de décrire les caractéristiques cliniques et cardio-respiratoires de 7 patientes atteintes de cette variante. Chez 7 patientes, 5 ont des mutations CDKL5 et 2 n'ont pas de mutation. L'âge moyen est de 11 ans (intervalle entre 2 et 26), toutes ont eu un début précoce d'apparition des crises (dans les deux premiers mois de vie) et prennent une polythérapie. Dans 4 cas, les crises sont résistantes aux médicaments. En termes de profil cardio-respiratoire, il est indiqué que les patientes Hanefeld sans mutation ont un phénotype "souffle faible" tandis que celles qui ont une mutation CDKL5 ont un phénotype "respiration forcée". M. Rodhin du Department of woman and Child Health en Suède a souligné l'importance d'étudier la fonction autonome pour les patientes avec monitoring prolongé.

Jusqu'à présent, les fonctions végétatives, notamment cardiaques et respiratoires sont étudiées avec des enregistrements de courte durée (quelques minutes - une heure maximum). 15 patientes ont été suivies pendant une semaine à la maison ; les paramètres mesurés sont la fréquence cardiaque, la fréquence des respirations profondes, la saturation en oxygène. Toutes les patientes ont montré des anomalies respiratoires et cardiaques (bradycardie ou tachycardie) soit en état de veille, soit dans le sommeil. Les données plus intéressantes concernent l'instabilité de la régulation autonome, avec des variations de valeurs d'un jour à l'autre ou dans la même journée. D'autres études avec un monitoring prolongé sont nécessaires pour mieux décrire le profil autonome dans le syndrome de Rett.



ASPECTS ÉMOTIFS ET COGNITIF - COMPORTEMENTAUX

*Dr S. Budden, Oregon Health
and Science University of Portland
États-Unis*

Dans la première partie de la présentation, elle montre qu'à la base des comportements et des émotions il y a des composantes anatomiques, neurophysiologiques et biochimiques. MeCP2 influe sur l'immaturation du tronc encéphalique et détermine une fonction et une croissance cérébrale réduite, par exemple le syndrome de Rett s'associe à une croissance cérébrale réduite et une consommation d'oxygène réduite. Le point de vue neurophysiologique peut encourager à discerner des profils de dysfonctionnements.

Le Dr Budden parcourt ensuite les différentes étapes du développement des patientes touchées par le syndrome de Rett identifiant les principaux comportements liés à l'âge. Dans les premiers stades de développement (0-1 an), les filles avec syndrome de Rett sont décrites comme calmes, passives, avec pleurs et succion (*) inférieurs à la normale, à l'âge préscolaire (1-4 ans), on assiste à une phase de régression avec perte de certaines compétences fondamentales telles que le langage et l'utilisation des mains, et à un début de stéréotypies. Généralement apparaît une irritabilité, agitation, les filles hurlent souvent, tirent les cheveux, mordent et tapent. L'hyperactivité s'ajoute, la marche, quand elle existe, est caractérisée par des pas rapides et irréguliers et/ou une marche sur les pointes. A l'âge scolaire (5-10 ans), deviennent aussi manifestes des troubles du sommeil, avec de brèves explosions de rire, cris ou des troubles de la respiration. Le déficit de l'attention et l'hyperactivité deviennent évidents. En âge préadolescent (>10 ans), elles se plaignent à haute voix et hurlent comme si elles étaient dérangées par quelque chose, parfois de façon cyclique. Les adolescentes peuvent présenter des symptômes dépressifs, comme une instabilité émotionnelle, une somnolence, une perte d'appétit, une baisse pondérale, une réduction des intérêts, des pleurs soudains ou une agressivité. Le Dr Budden souligne l'importance d'un diagnostic correct des symptômes psychiatriques (dans le cas de symptômes dépressifs, d'angoisse ou psychotiques) et d'un diagnostic différentiel fiable, ce qui implique d'évaluer si les symptômes psychiatriques ou les comportements présentés par une patiente peuvent dépendre de situations médicales concomitantes : reflux

gastro-oesophagien, douleurs menstruelles, douleurs ostéomusculaires (fractures), constipation (*), troubles du sommeil, apnée, hypothyroïdisme. En outre, il est nécessaire d'exclure l'influence de facteurs environnementaux : impossibilité de s'exprimer, changements d'école ou d'auxiliaire de vie, contacts sociaux limités, sévices. Le traitement consiste à traiter la cause médicale associée ou à modifier les facteurs environnementaux. Lorsqu'il s'agit d'un symptôme purement psychiatrique, des traitements pharmacologiques peuvent être utilisés : stabilisateurs de l'humeur (carbamazépine, l'acide valproïque), antidépresseurs et anxiolytiques.

« L'importance d'un diagnostic correct et d'un diagnostic différentiel fiable doit exclure l'influence de facteurs environnementaux »

RENFORCEMENT COGNITIF ET COMMUNICATION : UNE PROPOSITION MULTIMÉDIA

*Dr Fabio, de l'Université catholique
de Milan*

Dans la littérature, il n'existe pas de données relatives à l'utilisation d'instruments multimédia informatiques dans le syndrome de Rett, bien que l'on pense que ceux-ci puissent jouer un rôle important dans l'apprentissage des filles (pour augmenter leur attention et leur motivation).

Le Dr Fabio montre son expérience avec 12 patientes atteintes du syndrome de Rett, entre 10 et 20 ans, engagées dans une rééducation psycho-éducative basée sur l'amélioration cognitive à travers le multimédia. Les résultats préliminaires indiquent que, dans l'apprentissage, l'approche multimédia permet une meilleure performance (un ordre donné par un outil informatique qui combine les sons et les images est plus efficace qu'un ordre donné de façon traditionnelle) et est utile lorsque les déficits attentionnels sont présents.



Attention et concentration sont possibles dans le cadre stable de la poussette (Lune)

L'ÉTERNEL DÉBAT GÉNOTYPE / PHÉNOTYPE

Le type de mutation dans MeCP2 liée à une apparition précoce des symptômes ?

*C. Einspieler Institut de Psychologie,
Universitdi Graz, Autriche*

Une analyse détaillée d'une vidéo familiale a clairement démontré que les premières manifestations apparaissent à l'origine, au début de la vie. Le but de cette étude est de déterminer une relation entre les types de mutations du gène MeCP2 et les manifestations précoces. Une analyse des clips de 16 enfants présentant des mutations différentes a été faite : on a pris en considération les mouvements spontanés, la posture et le comportement dans les 4 premiers mois de vie. L'analyse a montré que les manifestations pathologiques du début de la maladie touchent les mouvements spontanés, des anomalies sont retrouvées chez tous les enfants, des postures rigides, une protrusion de la langue, une asymétrie dans l'ouverture et la fermeture des yeux. La corrélation génotype / phénotype a montré que les mutations R168X et R255, sont aussi celles associées à l'apparition précoce des symptômes.

Libre cours à l'écriture

La rédaction reçoit beaucoup de courriers pour notre rubrique "libre cours à l'écriture" et nous vous en remercions. Votre participation active et la confiance sans faille que vous nous accordez, fait du RETT info une revue vivante et animée. Nous serions ravies de pouvoir publier tous les témoignages des parents qui nous parviennent.

Malheureusement, il nous faut respecter plusieurs critères, notamment celui du nombre de pages, qui nous obligent à faire une sélection. Ne soyez pas fâchés de ne pas trouver dans nos pages votre article, ce n'est que partie remise ! Nous faisons notre possible pour vous publier.

Des visages rayonnants en Clair-obscur

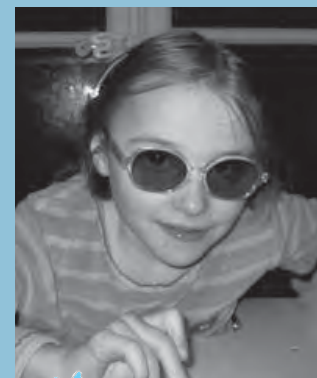
Deux familles qui ont participé au stage sur la vision proposé par l'AFSR, nous racontent comment elles ont pu mieux appréhender la vue de leur fille.

Nous tenons à apporter nos observations sur le stage "Vision dans tous ses états" présenté par Nadia Kebbal et organisé par l'AFSR le 06 juin 2009. Pour tout vous dire, on se demandait pourquoi aller à ce stage. Alice (7 ans) est suivie par un ophtalmologiste, elle porte des lunettes et ça suivait son cours. Comme on était dans la première année du diagnostic Rett, on s'est dit : "Allons à tous les stages et on verra bien". Pour ce stage, on avait réalisé une vidéo qui montrait Alice dans ses déplacements et en station assise. En visionnant le

ticien a installé des verres de teinte vertes et là, Alice s'est mise à fixer les éléments autour d'elle et son hyper-ventilation s'est arrêtée. On l'a faite marcher et il y avait beaucoup moins d'appréhension dans ses déplacements. Après quelques jours d'adaptation, Alice remonte les escaliers, est beaucoup moins crispée et elle peut à nouveau manger en se servant de ses mains. Ce week-end, nous sommes allés sur la plage où Alice refusait de marcher, et là, sans problème, nous nous sommes baladés pendant plus d'une heure.

Un grand merci à Nadia Kebbal et à l'AFSR, car tous les stages nous ont permis d'améliorer très significativement le quotidien d'Alice et nous vous en sommes extrêmement reconnaissants. C'est énorme.

Jean et Valérie Cheneau, les parents d'Alice



Des lunettes vertes contrastées pour Alice



... et rouges pour Alix

film, Nadia Kebbal a tout de suite remarqué qu'Alice avait un problème avec les contrastes et c'est pour ça qu'elle avait des difficultés et des hésitations dans ses déplacements. Nous, on mettait ça sur le compte de la régression physique due à la maladie. De retour à Nantes, nous avons pris rendez-vous au CHU avec une ophtalmologiste spécialiste des maladies génétiques qui a prescrit des verres polarisés. Avec Alice, nous sommes allés chez un opticien pour essayer les différentes teintes et on ne savait pas comment Alice allait réagir. Après plusieurs essais infructueux, l'op-

Suite au stage de Nadia Kebbal, Alix a aussi ses nouvelles "supers" lunettes pour les contrastes, depuis samedi, et je dois dire que ça vaut vraiment le coup et le coût ! C'est le jour et la nuit ! Même son père n'en revient pas ! Elle les garde toute la journée et l'IME ne pose pas de problème. Elle redécouvre le monde et n'y touche jamais ! J'ai fait monter les verres sur la même monture en titane, ça n'a pas posé de problème. Une grande découverte pour nous aussi.

Lucile Gentils, la maman d'Alix

"Je suis accro au forum de l'intranet !"

L'intranet de l'AFSR est disponible aux parents adhérents via le site de l'association. Si vous êtes nouveau parent et que vous n'avez pas encore eu votre code d'accès, contacter Sophie Bourdon.

J'ai découvert l'intranet il y a un an environ car auparavant, je pensais que c'était trop compliqué pour moi, si peu expérimentée en matière d'internet. Avec un peu d'aide et mon mot de passe en main, j'y suis allée et un nouveau monde s'est ouvert à moi. Bien sûr, mon parcours est personnel. Beaucoup n'y trouveront pas ce que j'y ai découvert car nous avons tous des attentes différentes. Moi, j'y ai clairement trouvé quelque chose qui, au cours du temps, est devenu essentiel à ma vie de maman d'une jeune fille Rett : le forum.

J'ai d'abord pris le temps de tout lire plusieurs fois. Je l'ai lu comme un livre ouvert. Une fois commencé, on se laisse prendre par l'histoire de la vie de chacun. Toute la vie s'y exprime, parfois même jusqu'à la mort.

En premier lieu, il y a la douleur des familles. Cette douleur qui nous submerge à l'annonce de la maladie. Celle qui anéantit tout et ne laisse plus de place aux projets. Cette douleur, présente en filigrane tout au long de la vie de nos filles même après l'acceptation de ce qui nous paraissait tellement inacceptable au début. S'y exprime également, la souffrance de nos filles. A longueur de pages, cette souffrance est décrite et questionnée, pour essayer de mieux la contrôler puisque nous n'arrivons pas toujours à la vaincre. Cette souffrance met en exergue tout le courage et l'élan vital dont elles font preuve étonnamment et qui nous fait tenir debout. Mais s'y exprime aussi l'espoir, sans cesse renouvelé, de trouver des réponses, des solutions, des remèdes, des conseils. Par le système des questions / réponses (qui fonctionne dans l'ensemble à peu près bien) on se sent écoutée, souvent comprise, parlant

des même mots (maux) de la maladie et toutes portées par le même espoir : soulager nos filles et leur rendre si possible la vie plus douce.

S'y expriment encore, tour à tour mêlé, des émotions et des sentiments variés. Tristesse et intense ravissement s'y côtoient, en miroir de ce que nos filles nous renvoient, à nous, parents.

S'y exprime parfois de la colère contenue ou déclarée, qui nous soulage, un peu, beaucoup, d'être enfin dite et entendue quelque part.

S'y exprime enfin l'indicible de la perte, sans tabou mais avec une délicatesse jamais démentie.

J'y ai découvert aussi le partage sans rivalité, le soutien toujours présent, les attentes souvent entendues, les discussions parfois àprement menées, qui bousculent aussi pour aboutir toujours à plus de réflexion. La confrontation nous permet de reconstruire pour nous, pour nos filles et nos familles.

J'y ai découvert finalement des êtres humains que je n'ai certes jamais rencontrés mais qui peu à peu sont devenus, reconnaissables, attendus et familiers. L'expérience de certains, leur bon sens, leur façon d'être présents au bon moment, sont pour moi autant de petits instants de contentement et d'aide qui m'encouragent à continuer.

La solidarité comme un pilier, comme un espoir, comme une attente, me pousse à continuer ce voyage avec vous toutes car beaucoup plus de mamans que de papas s'y expriment.

Alors oui, moi, je suis accro à l'intranet puisque ça m'aide à tenir le cap et à me sentir moins seule. Et merci à tous ceux et celles qui laissent des petits mots d'encouragement quand ça ne va vraiment pas.

Ce qui se produit souvent, c'est qu'on devient, à son tour, le soutien d'un autre parent faisant vivre ainsi cette chaîne de solidarité qu'est l'intranet de l'AFSR.

Helena Soullignac, la maman d'Anna

libre cours à l'écriture

Retrouvez dans cette rubrique des infos, trucs, astuces, matériels divers et variés sensés nous faciliter la vie ! N'hésitez pas à alimenter cette "base de données", vous avez certainement de bonnes adresses, des tuyaux, des coups de cœur, communiquez vos éléments à la rédaction, nous en ferons bon usage ! Merci d'avance.

A vos porte-monnaie ! La boutique de l'AFSR

Comme vous avez pu le voir aux Journées d'infos d'Orléans, la boutique de l'AFSR s'est dynamisée. Nouveau logo, nouvelle collection. Mélanie Sembeni, notre responsable boutique a su nous séduire. Elle vous rappelle que l'ensemble des produits est disponible auprès de vos déléguées régionales. N'hésitez pas !

Carte Léna à l'unité	1€
Bloc Léna	3€
Livre <i>Dans les yeux de Léna</i>	13€
Porte-clés "fillettes"	6€
Sac en toile de jute	10€
Etui 4 stylos	9€
Cuillère enfant	3€
Tee-shirt AFSR homme ou femme	10€
Tee-shirt AFSR enfant	8€
Rett Info	3,50€
Guide d'accueil des familles	3,50€
DVD <i>Des jeunes filles originelles</i>	10€
Livre <i>Le syndrome de Rett</i>	10€



avons trouvé chez Maisons du Monde une jolie commode assez longue et assez haute sur laquelle nous avons placé un matelas tout coloré qui n'est autre qu'un matelas de camping trouvé chez Decathlon ! Nous sommes très contents de cette combinaison : la commode est bien grande et permet d'avoir les couches et les produits à porter de main ; le matelas est bien confortable. Et la chambre de Salomé reste jolie et harmonieuse !



Des coussins sur prescription médicale

A toutes fins utiles pour vos filles : j'ai commandé via l'ergothérapeute de l'IME de Salomé des coussins de positionnement en microbilles. Ils sont remboursés sur prescription médicale (vous avez les libellés d'ordonnance sur le lien ci-dessous) et il y en a de toutes les formes, selon les besoins. Pour Salomé, nous avons choisi le coussin triangulaire, pour la soulager dans la position assise et le coussin de décubitus pour la caler sur les côtés. La livraison est très rapide (pour une fois) : moins de 10 jours.

→ <http://www.preventix.fr/PDF/Fiche%20Carewave.pdf>

Un cadeau qui lui a bien plu

On se creuse tous la tête pour trouver le jeu qui plairait à nos filles le jour de leur anniversaire. Cette année, nous avons été contents de notre trouvaille : nous avons offert à Salomé le début du circuit Zhuzhu Pets® ! Mais qu'est-ce que les Zhuzhu Pets® me direz-vous ? Ce sont des hamsters électroniques très bruyants qui évoluent dans un circuit composé de rampes, spirales et autres dédales ! Lucie, ma fille aînée, adore, et Salomé adore ! Enfin, une activité à partager entre soeurs ! Zhuzhu Pets®, dans tous les magasins de jouets.

→ www.zhuzhupets.com



Salomé et son Zhuzhu Pets®



Agenda des régions

Les Journées Nationales de l'Épilepsie 2010 (JNE) se tiendront durant tout le mois d'octobre dans toute la France. Elles sont organisées par le CNE (Comité National de l'Épilepsie) autour du thème de l'épilepsie et autour du foot, en partenariat avec la ligue française professionnelle. Libre aux régions de s'organiser pour des manifestations locales également autour du thème de l'épilepsie, en collaboration avec les réseaux associatifs locaux, les médecins et paramédicaux locaux.

On joue collectif, mais sans le foot !

A Strasbourg, un collectif d'associations autour de l'épilepsie est constitué depuis plusieurs années maintenant. Il tient bon et sera fidèle au rendez-vous de 2010. C'est la seule région qui organise les JNE en collectif. Et nous ne sommes, dans la région, pas concernés par les actions footballistiques envisagées comme support de communication autour de l'épilepsie. Bien sûr, rien à voir avec un éventuel boycott suite aux événements de la coupe du monde en Afrique du Sud, mais tout simplement parce que le Racing club de Strasbourg ne joue plus en ligue 1 ou 2.

Rett info, les dossiers en préparation

Nous attendons vos témoignages sur les sujets suivants :

Rett info n°72 (automne 2010)

Dossier : "la sphère intime de nos filles" : les problèmes gynéco des jeunes filles et femmes Rett (levons les tabous, osons un vrai sujet d'adultes) : les premières règles, les bouleversements hormonaux, la puberté (parfois précoce, avec traitement freinateur etc), douleurs et humeurs, le suivi gynéco, les seins, les protections. Nous vous rappelons que pour ce sujet l'anonymat des témoignages peut être préservé.

Infos pratiques : protégeons-les ! : orthèses, attelles de coude, casque de protection... retour des articles : mi-août.

Rett info n°73 (hiver 2010)

Dossier : l'aménagement de voiture (plateforme élévatrice, rampes, sièges auto, plastron de maintien en voiture) et surcoûts au transport.

Jeu 😊

En cette période estivale au bord de la plage, voici le jeu de l'été pour ricocher sur le dossier dentaire :

Trouvez le bon mot dans les expressions suivantes :

- 1/ Mentir comme un vendeur, arracheur, seigneur de dents.
- 2/ Avoir une dent contre, pour, avec quelqu'un.
- 3/ Avoir du croquant, mordant, tordant
- 4/ Quand les oies, canards, poules auront des dents.
- 5/ En dents de marteau, peigne, scie.
- 6/ Etre blindé, armé, chargé jusqu'aux dents.
- 7/ Prendre le mors, nord, bord aux dents.
- 8/ Ne rien avoir à se creuser, tomber, mettre sous la dent.
- 9/ Ne pas brosser, casser, desserrer les dents.
- 10/ Avoir les crocs, défenses, chicots.
- 11/ Avoir les dents du fond, du milieu, de devant qui baignent.
- 12/ Avoir les dents courtes, longues, abîmées.

Bonnes vacances à tous !

Sophie et Anne

Trucs et astuces... Les bons plans de Salomé !

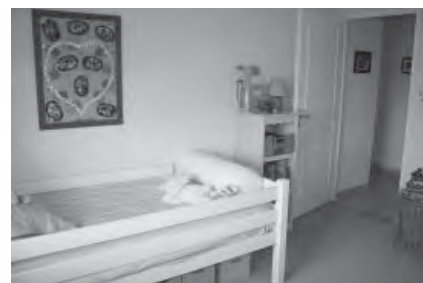
Le Rett info existe aussi pour que nous nous entraisions. Aussi, je tenais à partager avec vous quelques unes de mes petites astuces. Si vous aussi vous avez des bons tuyaux à nous communiquer, n'hésitez pas à nous les envoyer !

En courses avec ma fille

Comme le panier des poussettes pour enfant handicapé est souvent trop petit voire inexistant alors que nous avons toujours beaucoup de choses à transporter, j'ai eu l'idée d'accrocher un gros mousqueton au guidon de la poussette de Salomé. J'y accroche très facilement mon sac à main mais aussi le sac de courses ! Vous trouverez des mousquetons dans tous les Decathlon.

Un lit de grande

Salomé n'a que 5 ans et passer d'ores et déjà au lit médicalisé est pour nous un cap encore difficile à franchir. Comme elle est d'une



nature assez calme, nous avons pu trouver une alternative : son lit est le haut d'un lit superposé. Les avantages : un lit plus haut qu'un sommier classique et des barrières tout autour pour prévenir une chute éventuelle.

Une table à langer qui n'y paraît pas

Sa table à langer de bébé devenait trop petite, il a fallu trouver une astuce ! Nous