

RETT

info

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT



La sphère intime de nos filles

N°73 - HIVER 2010 / 3.50 euros

Le deuxième congrès européen :
du 7 au 10 octobre 2010 à Edimbourg
Médecine : l'ostéoporose, fiches pratiques
Les bons plans de Jade



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

Leurs yeux parlent, je suis sûr qu'elles comprennent tout mais elles ne peuvent rien faire de cette compréhension.

Le syndrome de Rett

Une maladie rare d'origine génétique

Le syndrome de Rett est un désordre neurologique grave, d'origine génétique. Il provoque un handicap mental et une infirmité motrice sévère. La quasi-totalité des malades connues sont des filles. La famille assiste à une décélération globale du développement psychomoteur et à la perte des acquisitions. Les filles deviennent polyhandicapées et dépendantes des autres tout au long de leur vie.

Vingt à quarante cas par an sont recensés en France. Cette maladie rare est la plus commune des causes génétiques de déficience mentale et comportementale chez les filles.

Décrit en 1966 par le professeur Andreas Rett et trop souvent confondu avec l'autisme, le syndrome de Rett est lié à des mutations dans le gène MECP2, dans 90% de ses formes typiques. Plus de 500 mutations dans le gène sont actuellement référencées. Pour l'instant, il n'existe aucun remède.

Ses objectifs

Soutien à la recherche et prise en charge adaptée

Depuis 1990, l'AFSR a financé pour près de 700 000 € de projets de recherche, grâce notamment aux fonds recueillis par les familles. La qualité de ces projets est garantie par le conseil médical et scientifique.

Grâce au congrès mondial sur le syndrome de Rett, tenu à Paris en 2008, une nouvelle impulsion en matière de recherche a été donnée au niveau européen. Tous les pays regroupent leurs efforts autour de cette maladie rare.

L'AFSR est membre fondateur du Rett Syndrome Europe (www.rettssyndrome.eu), réseau de toutes les associations de familles, qui devient l'interlocuteur des laboratoires de recherche européens investis sur cette pathologie.

Cette structuration en réseau permet d'avoir un poids déterminant sur les orientations de recherche fondamentale et clinique, pour la prise en charge de l'ostéoporose, de l'orthopédie, de l'alimentation et de la déglutition, ainsi que l'amélioration du quotidien des jeunes filles devenues adultes.

Ce nouvel élan ouvre de formidables espoirs pour les familles.

L'AFSR

Une association dans l'action

Fondée en 1988 par quatre familles et désormais forte de plus de 1200 membres et sympathisants, l'AFSR est reconnue d'utilité publique depuis le 30 avril 2008.

Son projet d'association est de soutenir les familles, faire connaître la maladie, promouvoir la recherche, et agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée au sein de la collectivité nationale et européenne.

Pour cela, elle édite le *Rett info*, magazine trimestriel, produit un DVD à l'usage des familles et des professionnels de santé, possède et fait vivre le site internet www.afsr.net et organise chaque année les journées d'informations nationales.

Elle anime des stages de formation auprès des parents et suscite des lieux d'échanges entre parents et professionnels.

Les parents et sympathisants s'investissent dans de nombreuses manifestations locales de soutien pour sensibiliser le grand public et récolter des fonds.

La reconnaissance d'utilité publique permet aux donateurs de bénéficier de réduction d'impôt et à l'AFSR de recevoir des legs, des donations, et des primes d'assurance vie.

Les comptes de l'association sont certifiés chaque année par un expert comptable et un commissaire aux comptes.

Caractéristiques

- 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.

Signes cliniques associés

- 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.
- Ostéoporose.

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 redeviennent souriantes, affectueuses et volontaires. Avec une bonne prise en charge, elles peuvent progresser.



Association reconnue d'utilité publique
3 bis, avenue Gambetta - 92120 DRAVEIL - Site : www.afsr.net



RETT info

Sommaire N°73

Hiver 2010



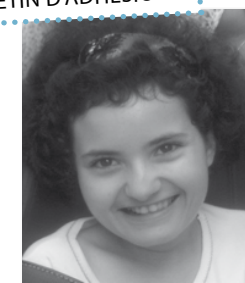
p.28 [Événement](#)

Le congrès d'Edimbourg



p.10 [Médecine](#)

Ostéoporose
Fiches pratiques sur l'alimentation



p.16 [Dossier](#)

La sphère intime de nos filles

04. Vie associative

- 04. Le mot de la Présidente
- 05. Les rencontres régionales
- 06. Des "COPFI-BOYS"
- 06. Cyclo Kro de Kronembourg
- 06. Le Rotary d'Haguenu
- 06. L'année s'annonce dense
- 06. Rire pour une bonne cause
- 07. Un mariage bien arrosé
- 07. En compétition pour Aurélie
- 08. Sacrée Emilienne !
- 08. Une belle énergie
- 08. Essais thérapeutiques : on a besoin de vous !
- 09. Les nouveaux membres du CA se présentent
- 09. Carnet de vie

10. Médecine : L'ostéoporose

- 10. Des fiches médicales pratiques pour mieux nourrir !
- 14. Témoignages

16. Dossier La sphère intime de nos filles

- Sur le plan médical, que se passe-t-il ?
- Des pistes concrètes pour

aborder la question sur le plan psycho-pédagogique
- Handicap et sexualité
- Témoignages

28. Rett ici et ailleurs

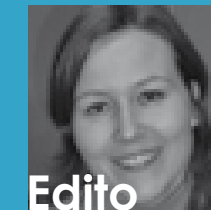
- A Edimbourg, en Ecosse
- 28. Le congrès européen du Syndrome de Rett
- 30. Les nouvelles du Rett Syndrome Europe (RSE)

31. Libre cours à l'écriture

- 31. Un 'daddy' qui aime, enfin qui aimait SA musique
- 32. Bienvenue au stage "Tous chercheurs" !

34. Infos pratiques A lire, à voir, à écouter

- 34. Lettre à Marie
- 34. Mon enfant est polyhandicapé
- 34. Uniq you are
- 34. J'accède : un mouvement citoyen
- Infos pratiques
- 35. Réparations de la poussette
- Trucs et astuces
- 35. Les bons plans de Jade
- 35. Dossiers en préparation



Edito

« Le corps poursuit sa route sans l'esprit... »

Cette phrase, extraite du livre « Dans les yeux de Léna », invite à la réflexion. Même sans l'esprit, ou disons avec un esprit qui leur est propre, nos filles grandissent. Même si elles ne savent pas quoi en faire, leur corps change, évolue, mûrit. Le temps file et nous voici déjà rendu à la pré-adolescence. Période difficile pour toute jeune fille, alors comment l'aborder avec nos enfants différentes ? Comment entrer dans la sphère intime de nos filles ? Quelles sont les précautions à prendre ? Sur le plan médical, quelles sont les particularités de leur croissance et de ce passage à leur vie de femme Rett ? Notre dossier tente de répondre à ces interrogations. Simplement et sans tabou. Sur ce sujet si sensible et si difficile à échanger oralement, vous pourrez lire des témoignages touchants et particulièrement enrichissants.

Enfin, ce numéro d'hiver - dernier de l'année - vous ouvre aussi les portes du congrès d'Edimbourg auquel Elisabeth Célestin, Martine Gaudy et Sandrine Madry ont participé. Le syndrome de Rett implique des chercheurs du monde entier. La recherche est active et le syndrome de Rett est une des seules maladies rares où des essais cliniques sont en cours. Restons mobilisés et croyons en l'avenir. Bonne année 2011.

Sophie Bourdon



Bonne année !

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 90 20 39 49

N° ISSN : 1620-509X

En couverture : Agathe et Thérèse

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

Chers parents, chers amis

Vous allez pouvoir lire dans les pages suivantes, un compte-rendu de Martine Gaudy qui était avec Sandrine Madry et moi au second congrès européen qui s'est tenu dernièrement à Edimbourg.

Je voudrais le précéder et vous rappeler combien il est important pour les chercheurs, cliniciens, paramédicaux et accompagnants de pouvoir se rencontrer et échanger durant plusieurs jours. L'expérience de chacun enrichit chaque jour un peu plus la recherche sur le syndrome de Rett et l'accompagnement de nos jeunes filles.

Malheureusement la compréhension des exposés est difficilement accessible aux parents "non-médicaux" que nous sommes et le barrage de la langue, souvent un frein. Bien sûr, certaines allocutions étaient beaucoup trop scientifiques et pointues pour nous, et d'autres étaient pénibles à digérer d'un point de vue humain ! Difficile par exemple pour nous de trouver un intérêt à certaines statistiques sur le syndrome de Rett, qui tendent à prouver une relation phénotype/génotype, bien loin de notre réalité et de la complexité de nos enfants !

Mais nous avons essayé de représenter au mieux l'AFSR tout au long de ces trois jours et les scientifiques présents vous en reparleront aux prochaines journées d'infos de mai 2011 à Marseille.

Je vais donc me pencher plus particulièrement sur deux interventions qui m'ont marquée et que je voudrais partager avec vous.

La première est celle du Dr Elisa Dominguez de l'équipe du Dr Martine Barkats (Paris) qui donne un espoir pour un avenir prochain dans la recherche sur le syndrome de Rett. Savoir que cette équipe est française met encore plus en avant la bonne santé de nos chercheurs.

Sa présentation portait sur des essais en thérapie génique* que son laboratoire a déjà réalisés sur une autre pathologie (amyotrophie

spinale) et dont les résultats ont été probants sur des souris malades.

L'équipe de Dr Barkats va donc apporter sa compétence et son expérience à l'équipe du Dr Laurent Villard (Inserm de Marseille). Les premiers essais vont commencer début 2011 pour une durée de cinq ans et ont été financés par l'AFM.

Le procédé paraît très simple en apparence puisqu'il s'agit de transférer le gène *MECP2* par l'intermédiaire d'un virus dans le système nerveux central d'une souris "Rett". Pourtant il sera certainement parsemé d'embûches mais le succès et la méthode non-invasive de cet essai ouvre les portes à la thérapie génique au syndrome de Rett.

Le détail de cet essai vous sera bien évidemment communiqué lors de la conférence médicale de mai 2011 à Marseille par Laurent Villard.

La seconde présentation abordait un tout autre domaine.

Meir Lotan, kinésithérapeute israélien, a travaillé avec plusieurs jeunes filles syndrome de Rett. Le résultat de son travail a montré une régression des scoliose grâce à une méthode intensive et quotidienne permettant à travers des réactions de l'équilibre, d'activer de façon asymétrique les muscles du tronc (avec des

chaises de fabrication artisanale, des cousins à billes sous les fesses, en position à plat ventre tête relevée...). Les photos étaient assez révélatrices des résultats d'autant que pour ma part j'avais toujours entendu parler de "freiner" la scoliose par des corsets, mais jamais de la faire "régresser".

Rappelons tout de même que 85% des filles de plus de 16 ans ont une scoliose.

Un grand nombre de parents seront donc sûrement intéressés par ce travail, c'est pourquoi j'ai pris contact avec ce professionnel afin d'envisager une collaboration avec le conseil paramédical et éducatif et le conseil médical et scientifique de l'AFSR si cela est possible. Nous ne manquerons pas de vous en reparler.

Pour terminer, je voudrais un peu rassurer les parents d'adultes en leur annonçant que leurs enfants suscitent un intérêt, légitime, auprès de cliniciens. En regardant deux études sorties à l'occasion du congrès, la ménopause aurait les mêmes effets psychologiques sur une femme Rett que sur une autre personne contrairement à beaucoup d'idées reçues. La finalité de tout cela serait de dire qu'elles devraient toutes pouvoir bénéficier des mêmes examens de santé que les autres femmes, ce qui est loin d'être le cas actuellement. D'autant que ces adultes sont encore beaucoup trop sous-diagnostiqués.

Malgré cet intérêt précieux qui j'espère prendra de l'ampleur, l'absence de présentations sur la communication (une seule et trop courte !), et l'accompagnement au quotidien des filles me laisse un peu songeuse quant à la prise en charge globale de nos enfants. Il reste donc encore beaucoup de travail à accomplir pour faciliter notre vie de tous les jours, celle de nos enfants et de tous les acteurs de leur vie.

Je tiens à remercier tous ceux qui nous ont accompagnés durant ce congrès et leur rappeler combien leur engagement à nos côtés est précieux.

Recevez tous mes vœux de bonheur et santé pour l'année 2011.

Amitiés

Elisabeth Célestin

* définition page 28 de ce numéro, rubrique "Rett ici et ailleurs"



"Dis, tu me prêtes ton livre ?"

Les rencontres régionales

Bonne ambiance au son de l'accordéon

Les familles de Rhône-Alpes se sont retrouvées le samedi 25 septembre dernier autour du traditionnel repas des familles de l'AFSR. Cette année, 17 familles ont répondu à l'invitation et malgré le mauvais temps, la rencontre a été conviviale et chaleureuse. Bernard a contribué à la bonne ambiance en jouant de l'accordéon et de l'orgue de barbarie. Anna a rencontré une copine, Clara. Elles ont joué ensemble un grand moment, même si Clara guettait ses jouets du coin de l'oeil !!!... Au milieu du monde et de l'agitation, seul Chanel, le chien d'éveil de Chloé, restait calme et très protecteur. Une bonne expérience pour tout le monde à refaire l'année prochaine...

Margot Debaty

Pique-nique party en Ile-de-France

Nos deux enthousiastes déléguées régionales, Stéphanie et Galina, ont fait preuve d'initiative, en organisant une seconde rencontre annuelle plutôt insolite, sous forme de pique-nique. Ce dimanche 19 septembre, près de 80 personnes, munies de leur panier de pique-nique et de leur princesse Rett sont venues partager un repas sous un beau soleil automnal. L'aspect gentiment informel de cette rencontre a permis de nombreux échanges entre les nouveaux parents et les parents d'expérience. Démonstrations sauvages de poussettes de compétition et de voitures adaptées, galopade pour les frères et sœurs dans le sous-bois privatif du centre de loisirs de Ver-

Toujours à la conquête de nouveaux adhérents et de nouveaux dons

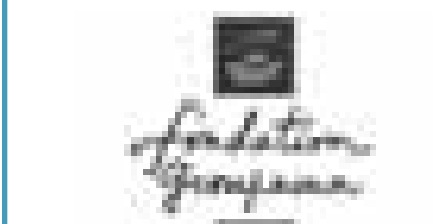
Ce qui permet de donner du poids à une association, ce sont ses adhésions et ses dons. Poids auprès des médecins-chercheurs, poids auprès des pouvoirs politiques, et sociaux. L'AFSR est une association reconnue d'utilité publique depuis 2008. Maintenons le cap et encourageons les adhésions et les dons auprès de notre entourage !

Rappelons que le don régulier par prélèvement automatique mensuel est désormais possible. Le nouveau bulletin d'adhésion le propose clairement.

Les fondations qui nous soutiennent



Fondation Orange



saillies qui nous accueillait généreusement. Cette journée a eu un franc succès et à la demande générale, sera renouvelée l'année prochaine.

Stéphanie Renaud et Galina Rybkine



Elisabeth



Le trio "drôles de dames" d'Ile-de-France

manifestations locales de soutien



le COPFI-boy, un petit bonhomme en cuivre porte-collier

Des "COPFI-BOYS" vendus au profit de l'AFSR

Dimanche 5 septembre 2010, la COPFI (corporation des patrons ferblantiers et installateurs) re-soutiennent la recherche sur le syndrome de Rett par la vente de figurines (petits bonshommes) en cuivre, et par une vente aux enchères d'une robe de défilé en cuivre, lors de leur journée à la foire européenne de Strasbourg. L'action 2009 avait permis un gain de 1670 euros, 2010 sera une année de crise, médiocre. L'important, c'était l'envie d'aider, car ils n'ont pas lésiné sur les moyens... Même les bisous de "Miss Alsace" n'ont pas servi à améliorer le résultat !!

Famille Spielmann



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 !

Pas de faux-départs cette année pour le cyclo Kro de Kronenbourg

Mais deux départs et deux dons à l'arrivée à deux associations : l'AFSR et l'association de la maladie de Crohn. 330 € pour chaque association ont été récoltés.

Le Rotary d'Haguenau s'implique dans le polyhandicap

Jean-David et Dominique Meugé, les parents d'Alice ont été invités à intervenir le 31 mai dernier lors d'une soirée du Rotary Club de Haguenau pour parler du polyhandicap et plus particulièrement du syndrome de Rett.

Le Club a soutenu l'AFSR en leur remettant à cette occasion un chèque de 1500 euros. Selon leur volonté, cette somme sera affectée aux projets de recherche en cours. Un grand merci aux membres du Rotary d'Haguenau.

L'année s'annonce dense



Dernières Nouvelles d'Alsace

L'année 2010 aura été l'année de la nouveauté pour l'association théâtrale "D'Trajmetzle" de Heiligenstein. La troupe a participé aux manifestations locales comme la fête du Klevener et le rallye de France. Deux rendez-vous qui ont été un succès à la fois populaire et financier.



Delphine, fidèle au cyclo Kro

Remise d'un chèque de 1630 €

Troupe théâtrale oblige, la saison 2010-2011 a débuté par la lecture de la pièce de Claude Dreyer : "D'flitterwoche" ("La lune de miel"), comédie en trois actes.

La remise du chèque d'un montant de 1630 € pour la recherche sur le syndrome de Rett de l'AFSR (Association Française du Syndrome de Rett), ont été récoltés lors de la soirée du vendredi 30 janvier 2010 à l'occasion de la représentation de la pièce "Alli blem blem".

Rire pour une bonne cause en Haute-Normandie !

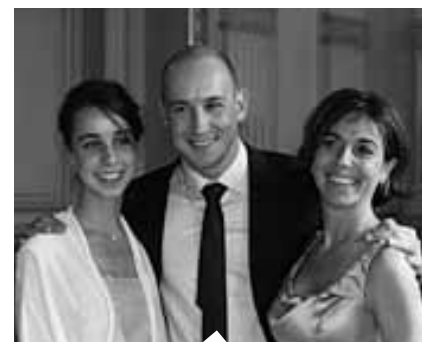
Associer le rire et un sujet grave, c'est possible ? Oui pour Mathilde, directrice du festival Rire en Seine : "J'ai tenu à ce qu'il y ait dans mon festival un spectacle au profit de l'AFSR car je connais Cécile Ragu dont la fille est atteinte de cette maladie orpheline". En Haute-Normandie, il y a sept familles concernées. La compagnie Catherine Dellatres, la compagnie Nicolas Degremont, le Safran Collectif, les Zoques ont joué le jeu. Les Remue-Méninges ont

animé une vente aux enchères des tableaux de la Berlinoise. La soirée aura permis de récolter plus de 1000 euros. Cécile Ragu se bat pour sa fille, Alice "Nous rencontrons des médecins, des rééducateurs, des bons et des moins bons ! La vie n'est pas facile tous les jours mais Alice est une leçon de vie, elle nous ouvre les yeux, nous rions beaucoup. Nous prenons plaisir à partager les choses simples à nos yeux. Est-il nécessaire d'être normal pour accéder au bonheur ? Alice est scolarisée en milieu ordinaire pour maintenir ses possibilités qui déclinent peu à peu."

Un mariage bien arrosé

A l'occasion de notre mariage, nos amis et nos familles ont fait preuve d'une grande générosité envers nous. Bien sûr nous allons en profiter et faire un beau voyage, mais il nous est apparu comme une évidence qu'une telle générosité se devait d'être partagée... En remerciant nos amis et familles pour ce splendide cadeau, nous leur avons annoncé notre souhait d'utiliser une partie de cet argent pour faire un don à une association dont l'action nous touchait tout particulièrement. Leur réaction a été unanime et nous avons senti dans le regard et la voix de chacun d'eux cette joie et cette fierté d'être associés à ce geste. C'est du fond du cœur que nous avons choisi de faire ce don à l'AFSR avec une pensée toute particulière pour Tess Madry, 6 ans, atteinte du syndrome de Rett, pour ses parents ainsi que pour sa grande soeur. Nous remercions et saluons l'AFSR et tous ses membres pour toutes les actions menées pour accompagner ces adorables petites (et grandes !) filles et leurs familles.

Françoise et Alexis Beck Djevaguioff



Un don aujourd'hui, une union pour la Vie

Sophie Giquel, golfeuse professionnelle, en compétition pour Aurélie

Bonjour à tous, Cette semaine était très particulière pour moi. En fait, je pense que c'est ma compétition préférée, non pas parce qu'elle porte mon nom mais parce qu'elle permet de récolter des fonds pour l'association française du syndrome de Rett. Cette association s'occupe de récolter des fonds, d'encourager la recherche et d'aider les familles qui ont un enfant atteint de cette maladie. Ma sœur Aurélie en est atteinte et cela me donne des ailes pour réussir chaque année au mieux cette compétition.

Le cru 2010 a de nouveau été excellent : 90 participants et une somme totale de 3800 euros récoltés, c'est un nouveau record. Merci beaucoup à la Société Générale de Valence qui, comme chaque année, m'accompagne sur cet événement, tout comme Lacoste, Golfy et bien sûr le golf d'Albon (merci Mélanie, Françoise, Roger et Thomas). Cette année a également vu de nouveaux arrivants et non des moindres : Valrhona qui m'a plus que gâtée avec une dotation de chocolats à vous couper le souffle, Villebrequin avec des tenues de bains d'exceptions, Hôtel et préférences avec un séjour en Bretagne (et oui) et enfin Evelyne Bouhet (artiste peintre) qui a mis en jeu pour la tombola, une toile qui, à elle seule, a permis de récolter 1100 euros. Je terminerai ces remerciements par Thomas Levet qui a également donné pour cette même tombola, le polo Lacoste qu'il portait lors de sa victoire en Andalousie en 2009. Je n'oublie pas non plus bien sûr, l'ensemble des participants à la compétition ainsi que tous ceux qui n'étaient pas présents mais qui m'ont témoigné leur amitié et m'ont aussi envoyé un chèque pour l'AFSR. L'année prochaine, je suis certaine qu'ils ne manqueront pas le 5^{ème} Open Sophie Giquel.

En fait, nous avons tous un challenge commun pour 2011 : dépasser les 100 participants et les 4000 euros de fonds. Je compte déjà sur vous pour 2011. Merci, merci, merci à toutes et à tous et à l'année prochaine.

Amitiés et bon golf.

Sophie Giquel



Aurélie

Aurélie a disparu brutalement quelques semaines après cette compétition. L'AFSR réitère ses condoléances, remercie Sophie pour son soutien sportif et remercie M. et Mme Giquel d'avoir adressé à l'AFSR un don supplémentaire de 1000 euros suite à la quête faite lors des obsèques d'Aurélie.



vie associative



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



Sacrée Emilienne !

La famille Moulin, avec la participation de la ville de Claix, a organisé les 8 et 9 octobre derniers deux concerts avec la troupe "Si par hasard". Une belle manifestation.

Elle en aura donné des coups de balai pour aider la recherche sur le syndrome de Rett ! En effet, c'est au bénéfice de l'Association Française du Syndrome de Rett que l'ensemble vocal "Si par hasard" a donné samedi 9 et dimanche 10 octobre deux représentations de son spectacle "Le balai d'Emilienne".

Un hall de gare, des passagers qui attendent un train, et Emilienne qui balaie consciencieusement la salle. Il y a la jeune femme BCBG, la "routarde" avec son sac à dos, le PDG et son melon, le marin et le rocker, le sportif... 14 personnages qui se rencontrent, s'affrontent ou se plaisent... tout en chansons. Un mot, un son, un regard sont autant de prétextes à l'interprétation enlevée de classiques de la variété française. De Dutronc à Polnareff, en passant par Claude Nougaro et bien d'autres, les artistes s'en donnent à cœur joie, accompagnés seulement d'un clavier. Ils se font plaisir et le public apprécie d'autant plus le spectacle.

La salle des fêtes du bourg était comble pour les deux représentations. Accueillis par Myriam Moulin qui œuvre depuis plusieurs années au sein de l'AFSR, les spectateurs ont ainsi pu, tout en profitant d'une prestation de qualité, participer à la collecte de fonds pour la recherche sur cette maladie génétique. L'intégralité de la recette, soit 3 209 €, a été reversée à l'association.

La ville de Claix

Nous remercions la famille d'Audrey Farjaud d'avoir récolté des dons au profit de l'AFSR, ainsi que les généreux donateurs. Audrey a 27 ans et habite à Villiers dans la Loire.

Merci aussi à M. et Mme Bonnin-Robert d'avoir destiné à l'AFSR le produit de la quête faite à l'occasion de leur mariage en la commune d'Amance, en Meurthe et Moselle.

Une belle énergie face au syndrome de Rett à Lunel

Extrait du Midi Libre du 5 novembre 2010

La soirée affiche déjà complet. Tant pis pour les retardataires. Les Amis des enfants atteints du syndrome de Rett organisent demain soir un repas-dansant à la salle Brassens. Et comme d'habitude, mieux valait s'y prendre à l'avance pour réserver. L'association lunelloise, créée en 1993, jouit en effet d'un formidable bouche à oreille et sait mobiliser, à travers cinq à six manifestations annuelles, plusieurs centaines de personnes autour de sa cause. A l'origine de cette belle dynamique : Cathy Barrandon, dont la fille Betty est atteinte de la maladie. "Dès le départ, nos amis se sont portés volontaires pour récolter des fonds". Alors pour prolonger ces actions à Lunel, l'association est lancée autour de ce petit groupe solidaire. Ils sont maintenant une quinzaine et près du double lorsqu'il s'agit d'œuvrer à la réalisation des événements. En 17 ans, 150 000 euros ont ainsi été reversés à l'Association Française du Syndrome de Rett, à raison de 15 000 à 20 000 tous les deux ans", précise Joëlle Triol, la présidente. Le syndrome de Rett est une maladie rare d'origine génétique qui touche essentiellement les filles et entraîne un polyhandicap au niveau des fonctions motrices et du développement mental.

"C'est une maladie sévère et cruelle car l'enfant naît normalement. Les premiers signes apparaissent entre l'âge de six et douze mois avec une régression. Au fil du temps, l'état de santé se dégrade", explique Cathy Barrandon.

"Avec perte des acquisitions, phase de repli, épilepsie, troubles de la nutrition, du sommeil..." Trente à cinquante cas sont recensés chaque année. Et plusieurs programmes de recherche sont en cours soutenus donc, par l'association lunelloise avec les petits moyens dont elle dispose. C'est-à-dire beaucoup d'énergie et de bonne volonté. Au fil des ans, certains rendez-vous se sont même solidement inscrits dans le calendrier lunellois. A l'image de cette soirée automnale, de la marche organisée le premier dimanche d'avril ou encore de la bodega pendant la fête.

Mélissa Alcoléa

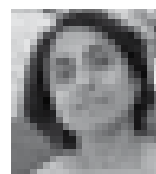
L'ensemble des membres du conseil d'administration remercie vivement la famille Barrandon pour sa grande implication auprès de l'AFSR.

Les nouveaux membres du CA se présentent



Jean Cheneau, papa d'Alice et Louise, 7 ans
"La force de nos filles Rett, c'est de nous pousser dans nos derniers retranchements pour trouver des solutions au quotidien. Le dynamisme de l'AFSR apporte l'aide dont nous avons besoin et j'ai pensé donner un peu de moi à l'association dans un domaine qui m'est familier : la communication. Mon métier qui consiste à organiser les tournages de films publicitaires me permet d'être en contact avec les créateurs des agences de communication (le nouveau logo) et des artistes. J'espère les fédérer à l'association pour nous aider à

communiquer à travers un parrainage et faire connaître le syndrome de Rett."



Zoubida Attaf, maman de Jahida, 21 ans
"J'ai rejoint l'association récemment mais je la connais depuis 1992. Je suis secrétaire comptable et mère d'une adulte de 21 ans. Je souhaite apporter mon aide pour lutter pour le confort et le quotidien de nos filles, et partager ce que j'ai appris et vécu depuis toutes ces années. C'est vrai, il y a 20 ans, on savait peu de choses et on se heurtait à l'inconnu. Depuis, des avancées et des découvertes ont été faites. Nos filles ont une meilleure prise en charge. J'espère que ma présence et mon travail seront utiles à notre association et à nos filles et que nous ferons de bonnes choses ensemble."

communiquer à travers un parrainage et faire connaître le syndrome de Rett."

Carnet de vie

Elles nous ont quittés

Marie-Luce Poutau, le 22 septembre 2010 et **Aurélie Giquel**, le 8 octobre 2010

Aurélie,

Que te dire ma chérie sinon que tu nous a fait une vilaine farce en ce vendredi 8 octobre à 12h30.

Les indiens disent que les handicapés viennent sur terre pour se reposer et qu'ils choisissent leur famille. Puisque tu nous as fait l'honneur de nous choisir, nous espérons avoir été à la hauteur de tes espérances. Nous, nous sommes très fiers de t'avoir eu comme enfant et nous te remercions de nous avoir choisis.

Si nous sommes ce que nous sommes, c'est grâce à toi. Tu nous as construits, façonnés au fil de ces magnifiques années passées ensemble. Tu nous as fait découvrir : l'humilité, la patience, le courage, la joie et surtout, surtout l'amour.

Il est vrai qu'il t'a quand même fallu 25 ans pour nous inculquer toutes ces valeurs, il y avait ton papa dans l'équipe et donc, beaucoup de travail.

Toutes les personnes qui ont croisé ton chemin n'en sont pas ressorties indemnes et pour peu qu'elles aient été un peu ouvertes, elles aussi se sont un peu construites grâce à toi.

Enfin, si on analyse bien :

- pas besoin de parler pour être entendu,
- pas besoin de marcher pour aller où l'on souhaite,
- pas besoin de pouvoir attraper quelque chose pour l'obtenir, les yeux, le sourire et les messages non verbaux font passer tous les messages du monde et surtout les messages d'amour.

Il est vrai que le décodeur Marie-Line, ta maman, était parfois nécessaire pour aider les non initiés et aussi parfois les initiés. Tu aimais la musique, les livres, le soleil mais pas la chaleur, le bain avec maman et surtout les bisous dont tu raffolais. Tu avais bien raison, c'est de très loin le plus important.

Tu avais aussi un côté que peu de gens connaissent de toi, mais que nous adorions, c'était ton côté coquin. Deux faits attestent cette coquinerie :

- le premier pour ton départ ce vendredi à l'hôpital à 12h30, tu as bien pris soin de t'assurer que maman, Sophie et papa soient tous

les trois avec toi pour t'en aller, rien que nous quatre, personne d'autre, cela ne nous a pas étonnés, c'est trop fort,

- le second pour cette cérémonie. Comme tu n'aimais pas le bruit et tu n'aimais pas non plus quand il y avait trop de monde, tu as décidé que la cérémonie aurait lieu un jour de grève pour t'assurer que nos amis, parisiens, bretons et autres amis éloignés n'aient pas de moyen de transport pour venir te saluer une dernière fois. Là aussi c'est trop fort. Ma puce :

- si tu avais été une fleur tu aurais été un tournesol,
- si tu avais été une planète, tu aurais été le soleil,
- si tu avais été un oiseau, tu aurais été un serin,
mais tu as fait mieux que tout cela, tu as été Aurélie. Le soleil, le tournesol et le serin réunis ne pouvaient pas rivaliser c'est sûr.

Nous avons traversé des moments difficiles également, tes opérations, la recherche d'établissements adaptés, les appareillages parfois douloureux, mais nous avons surtout eu des moments de joies immenses et insoupçonnées.

Pour tout cela, nous te disons merci ma chérie et nous savons que le bateau dans lequel tu es partie n'est pas prêt de couler, c'est un insubmersible puisque tu es à bord.

Bon vent notre Youyou, on t'aime très fort. Tu resteras toujours notre rayon de soleil.

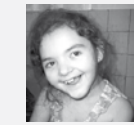
Marie-Line et Yannick Giquel



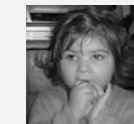
Alors que sa sœur aînée s'investissait pour aider l'AFSR en récoltant des fonds dans le cadre d'une compétition de golf, Aurélie nous a quitté brusquement à 25 ans ce 8 octobre.

Le conseil d'administration adresse toutes ses condoléances à la famille de Marie-Luce et d'Aurélie.

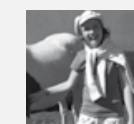
Nous accueillons



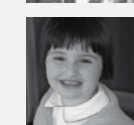
Morgane Esnault 8 ans qui habite dans le Maine-et-Loire avec ses trois sœurs, Émeline 11 ans, Marylise 4 ans et Flora 7 mois.



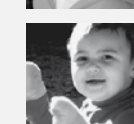
Lilli Thomas, âgée de 2 ans, elle habite en Haute-Marne avec sa petite sœur Lisa 3 mois.



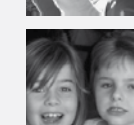
Pauline Mandard qui habite dans le Morbihan. Elle va avoir 11 ans.



Anne-Sophie Papin, tout juste 6 ans, elle réside dans le Pas-de-Calais avec ses frères et sœurs (Jean-Baptiste 9 ans, Philippe 7 ans

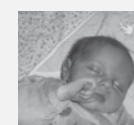


Jaya-Lilou Richard Gilles qui vit dans le Gard et qui a 2 ans.

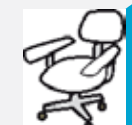


Ellie Shortt, 5 ans, qui habite avec ses parents et sa grande sœur Maïa à Hong Kong.

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



L'AFSR souhaite la bienvenue à Bérénice qui est née ce 25 octobre. Bérénice et sa maman, le Dr Nadia Bahi-Buisson se portent à merveille. Nous leur envoyons tous nos vœux de bonheur.



Vous avez des compétences particulières à faire partager

ou plus simplement vous désirez participer à la vie de l'association alors, n'hésitez pas et rejoignez-nous au Conseil d'administration !

L'ostéoporose, une complication à prendre au sérieux



Nous vous proposons dans ce numéro un retour théorique sur l'ostéoporose ainsi que des fiches médicales pratiques pour vous aider dans la prévention de cette complication. L'ostéoporose n'est pas une fatalité, il existe des traitements préventifs et curatifs. Autour de l'alimentation, vous trouverez une fiche sur le calcium, sur les produits laitiers et une fiche avec des conseils pour enrichir les plats de nos filles. Vous pourrez lire également deux témoignages de famille liés au protocole "Osrett" en cours.



Le Dr Agnès Linglart, pédiatre endocrinologue à l'hôpital Saint Vincent-de-Paul de Paris avait proposé en 2007 à l'AFSR un dépistage de l'ostéoporose des filles.

120 familles avaient répondu à cette demande

Devant le succès et les résultats de cette étude, et suite aux recherches du Dr Bienvenu de l'hôpital Cochin, le Dr Linglart a mis en place un programme hospitalier de recherche clinique (PHRC) afin d'approfondir ces données et de comprendre le mécanisme, la sévérité et les raisons de l'ostéoporose des filles Rett.

Nous vous rappelons que l'ostéoporose

est une déminéralisation des os qui, au fil du temps, occasionne des fractures provoquées par des chutes ou des chocs parfois très minimes.

Les premières données qui ont été présentées au 2^e congrès européen d'Edimbourg tendent à montrer que 75% des filles ont une mauvaise densité osseuse, ceci même dès le plus jeune âge (la plus jeune avait 5 ans au moment de l'analyse), qu'elles soient ou non marchantes.

Les risques qui favorisent ou aggravent une déminéralisation

Ces risques sont une alimentation pas suffisante ou mal adaptée, un manque de calcium, un manque de vitamine D qui fixe le calcium sur les os, la prise de certains anti-épileptiques comme le valproate (depakine, micropakine) dans le traitement de l'épilepsie, et l'absence de marche.

Les signes tels que la douleur, le fait d'avoir moins de mobilité et la perte d'appétit peuvent être des alarmes pour les parents et les professionnels.

Le PHRC actuel, est destiné à toutes les filles de 5 à 45 ans avec une mutation MECP2.

Si votre fille ne rentre pas dans ces critères d'inclusion, il est cependant tout à fait possible de faire le dépistage de l'ostéoporose de votre enfant et un traitement vous sera proposé selon les résultats. Ce traitement peut être simplement de prendre plus de calcium ou

de vitamine D, ou peut être plus compliqué s'il existe une ostéoporose importante.

La bonne vie des os des filles est indispensable pour leur santé, d'autant qu'elles ont souvent des scolioses et d'autres problèmes orthopédiques. Celles qui déambulent ont plus de chance de réparer le capital osseux, mais ne sont pas épargnées pour autant. Et garantir à chacune une bonne densité osseuse permettra de mieux appréhender les interventions chirurgicales à venir.

Cette étude, très attendue par les experts du syndrome de Rett d'Europe et du monde, va servir à faire un bilan des filles atteintes. Il est donc très important de faire dépister votre fille, car plus le dépistage est précoce, meilleure et moins lourde peut être la prise en charge : c'est une logique implacable.

Les docteurs Linglart, Bienvenu et Bahi-Buisson qui ont mis au point ce PHRC, espèrent obtenir des informations fondamentales pour identifier un traitement spécifique de l'ostéoporose chez les filles Rett.

Nous vous rappelons que le rendez-vous est à prendre auprès du Dr Linglart à St-Vincent-de-Paul ou auprès du Dr Bahi-Buisson à Necker et qu'une visite d'une journée s'impose à l'hôpital (Saint-Vincent-de-Paul ou Necker) où

seront fait les examens suivants :

- une prise de sang (calcémie, phosphorémie, etc...)
- un recueil d'urine (calciurie, créatinurie)
- une densitométrie osseuse (examen qui dure 10 minutes, qui ressemble à une radio)
- une radio du rachis
- un entretien avec une diététicienne
- un entretien avec un des médecins qui encadrent le séjour après réception des résultats.

Si ce résultat est entre -2 et +2, cela voudra dire qu'elle a des os "en bon état".

Si le résultat est en-dessous de -2, alors il s'agit d'une ostéoporose avérée et un traitement sera mis en place : un apport en calcium et en vitamine D, et si cela le nécessite, une cure de bisphosphonates (Aredia) est proposée.

Le calcium permet à l'os de se fabriquer et de se consolider. Il est indispensable dans l'alimentation.

« Le PHRC actuel, est destiné à toutes les filles de 5 à 45 ans avec une mutation MECP2 »



Les produits laitiers, des alliés pour la vie

La vitamine D permet de fixer le calcium sur l'os, c'est pour cela qu'il est très important de sortir une demi-heure par jour, si possible sous un rayon de soleil et de donner tous les 6 mois (au moins

2 fois/an) une ampoule de vitamine D. Le bisphosphonate est une molécule qui permet la reconstitution des os et qui est déjà utilisée pour traiter l'ostéoporose des enfants.

LE CALCIUM

L'ostéoporose est une maladie du squelette qui se déminéralise et devient poreux. L'os devient fragile et se casse plus facilement.

Les causes sont diverses (hormonales, neurologiques, nutritionnelles...) mais une alimentation équilibrée avec des apports suffisants en calcium aide à prévenir ou limiter l'ostéoporose dès le plus jeune âge.

L'os est constitué de protéines et de minéraux (essentiellement calcium et phosphore). Le calcium est indispensable à la croissance et à la solidité des os. C'est au cours de l'enfance et de l'adolescence que l'on constitue son capital osseux, d'où la nécessité de veiller à des apports suffisants pendant cette période charnière :

Apports en calcium conseillés par jour :

- 4 à 6 ans : 700 mg
- 7 à 9 ans : 900 mg
- 10 à 19 ans : 1200 mg

Les produits laitiers apporteront calcium, protéines mais aussi vitamines et phosphore.

Les viandes, poissons et oeufs, sources de protéines permettent une augmentation de la minéralisation osseuse.

La vitamine D, essentielle pour l'assimilation et la fixation du calcium sur l'os a une double origine : alimentaire (poissons gras, oeufs et produits laitiers) et fabriquée par la peau sous l'action des rayons du soleil ! Parfois cela ne suffit pas et le médecin prescrit une ampoule de vitamine D, 1 à 2 fois par an.

Comment enrichir son alimentation ?

Pour augmenter ses apports alimentaires, il est conseillé de :

- Fractionner son alimentation le plus possible, en faisant trois repas et deux à trois collations dans la journée, mais ne pas grignoter à n'importe quel moment de la journée.
- D'enrichir les préparations le plus possible ; le volume des repas sera ainsi limité.

Voici quelques conseils pour enrichir son alimentation :

- Ajouter un jaune d'oeuf par personne dans les préparations telles que les purées.
- Ajouter de la poudre de lait entier (Régilait, Gloria...) dans les préparations à base de lait (bouillies, purées, potages, lait, sauce béchamel...) : mettre une cuillère à soupe.
- Ajouter du gruyère râpé ou de la crème de gruyère (Vache qui rit...) dans les plats (purée, pâtes, riz).
- Majorer les proportions de matières grasses, en variant les sources : beurre, crème fraîche 30 %, huiles végétales (colza, olive, tournesol), margarine.

- Consommer des laitages riches en matières grasses :

- * Lait entier,
- * Yaourts au lait entier,
- * Spécialités laitières à base de lait entier et/ou de crème fraîche (Perle de lait, Gervita, Fjord, Petit Encas, ...),
- * Crème dessert type Danette,
- * Fromage blanc et petit suisse à 40 %,
- * Fromages à plus de 45 %,
- * Berlingots de lait concentré sucré,
- * Consommer des boissons énergétiques (jus de fruits, sirops, YOP...).

- Dans le cas où l'alimentation normale, à elle seule, ne suffit plus à couvrir les apports, il est conseillé de consommer des produits diététiques de complément alimentaire orale.

Ces produits peuvent être consommés au cours ou en dehors des repas. Ils sont en général mieux tolérés quand ils sont consommés frais et à la paille pour les boissons.

Des fiches médicales pratiques pour mieux nourrir !

TROIS À QUATRE PRODUITS LAITIERS PAR JOUR

Les produits laitiers sont la meilleure source de calcium !
Trois à quatre produits laitiers par jour, soit un par repas, sont recommandés en fonction de l'âge de l'enfant. N' hésitez pas à les varier : lait, lait fermenté, yaourt, fromage, fromage blanc, petit suisse, entremet.

200 mg de calcium

= Un verre de lait

Le lait : écrémé, demi écrémé ou entier = même quantité de calcium.
Si vous choisissez du lait de soja, vérifiez bien qu' il soit enrichi en calcium !

Pensez-y :

- Aromatisez son lait avec du chocolat, de l'extrait de vanille ou un peu de sirop.
- Proposez-lui un milk-shake avec des fruits.
- Au goûter : une briquette de lait nature ou aromatisé !
- Utilisez du lait concentré sucré ou non sucré pour les recettes !

Attention, les barres de lait et chocolat sont très riches en sucre, en matières grasses et pauvres en calcium. Le calcium se trouve dans la partie maigre du lait et de ce fait le beurre et la crème fraîche ne sont pas des produits laitiers !

= 20 g de fromage à pâte dure

Les fromages : au moins une portion de 10 g par jour.

Les plus riches en calcium sont les pâtes dures : emmental, gruyère, parmesan, comté, beaufort, tomme, cantal, babybel...

Attention, les fromages fondus (crème de gruyère...) et à tartiner contiennent surtout des matières grasses, comme le beurre et la crème fraîche. Ils ne font pas partie des produits laitiers mais des matières grasses.

= Un yaourt

Les yaourts, fromages blancs, petits-suisse :
natures, aromatisés, aux fruits... En pot ou à boire !

Les eaux : certaines eaux sont riches en calcium (teneur en calcium supérieure à 150 mg/l) et peuvent être prises en complément des produits laitiers mais elles ne les remplacent pas !

Flan à la noix de coco (pour 6 personnes)

- lait concentré sucré : 1 boîte de 400 g
 - lait entier : 1 même volume
 - oeufs entiers : 3
 - noix de coco : 100 g
- Mélanger dans un saladier les laits et les jaunes d'oeufs. Ajouter la noix de coco. Battre les blancs d'oeufs en neige et les incorporer à la préparation.
Mettre dans un moule beurré et faire cuire au four au bain-marie pendant 45 minutes (th. 5). Une portion apporte environ 365 Kcal.

Oeufs au lait au caramel (pour 6 personnes)

- lait entier : 1 litre
 - lait en poudre : 100 g
 - sucre : 80 g
 - oeufs entiers : 6
 - parfum : caramel, vanille ou zeste d'orange et de citron...
- Caraméliser un moule. Mélanger tous les ingrédients.
Faire cuire au four au bain-marie. une portion apporte environ 290 Kcal.

Potage enrichi (pour 1 personne)

- 50 g de viande ou jambon
 - 50 g de pommes de terre ou autre féculent
 - 100 g de légumes verts variés
 - 1 Kiri ou crème de gruyère
 - huile végétale (tournesol, colza, olive ...) 2 cuillères à café
 - bouillon ou lait enrichi
- Mixer ensemble les ingrédients déjà cuits.
Cette recette apporte en moyenne 320 Kcal et 18 g de protéines.



Purée enrichie (pour 1 personne) :

- 150 g pommes de terre
 - légumes verts selon les goûts
 - 1 crème de gruyère et 1 jaune d'oeuf
 - 1 cuillère à soupe de lait entier en poudre (10 g)
- Mixer ensemble les ingrédients déjà cuits.
Cette recette apporte en moyenne 330 Kcal et 12 g de protéines.

« Le recours aux compléments protéinés peut offrir une alternative au saut de repas complet »

Ensuite, une commerciale assure le suivi, la livraison à domicile et le renouvellement de votre ordonnance. Vous n'avez à vous occuper d'aucune formalité administrative, et vous n'avancez aucun frais. LVL Médical vous rappelle régulièrement pour assurer la continuité des livraisons et ainsi éviter la rupture de stock. Le service LVL Médical est donc irréprochable.

Plus d'infos

→ <http://www.lvl-medical.com>

fois les besoins de l'enfant ou l'adulte en compléments caloriques hyperprotéinés, puis vous pouvez contacter une société qui fait de l'assistance médicale à domicile comme la société LVL Médical par exemple.

Les compléments alimentaires

Les compléments alimentaires hyperprotéinés peuvent être une aide précieuse. Vendus sous différentes formes et textures (desserts, compotes, jus de fruits, préparations (chocolat ou vanille), ils présentent certains avantages.

Les atouts de ces produits

- Apport calorique important
- Renforcent les muscles
- Evitent la fonte musculaire trop importante
- Préviennent le risque de dénutrition.

Le recours aux compléments protéinés peut offrir une alternative au saut de repas complet lorsque votre fille ne veut pas ou ne peut pas prendre son repas habituel. On peut aussi utiliser ces compléments comme encas ou comme goûter.

Comment s'en procurer ?

Un bilan doit être fait avec un médecin nutritionniste ou une diététicienne. Le médecin prescrit ensuite une première



Des témoignages...

« Le Dr Agnès Linglart, en charge de l'étude, nous rencontre pour échanger avec nous sur les résultats des examens de cette journée »



Noémie, "je m'accroche bien et mes os tiennent bon"

ETUDE OSRETT :

UNE JOURNÉE À L'HÔPITAL POUR NOÉMIE ET SES PARENTS

Une journée bien rythmée

Elle a démarré pour nous trois dès 8 h du matin à l'hôpital Saint-de-Vincent-de-Paul (Paris 14^e)

Nous avons été très bien accueillis par un personnel sympathique et nous avons été rapidement installés dans une chambre individuelle qui nous était réservée pour la journée. Une fois pesée et mesurée, Noémie a commencé la série d'examens par une prise de sang. Dès ce mauvais moment passé (plutôt bien supporté grâce à l'ordonnance envoyée à l'avance pour acheter deux patches Emla pour anesthésier le bras à l'endroit de la piqûre), l'équipe a proposé à Noémie le petit déjeuner de son choix, en l'occurrence un biberon de lait chocolaté chaud.

Une fois rassasiée, nous avons rencontré une diététicienne avec qui nous avons beaucoup échangé sur les repas de notre petite princesse (quantité et contenu). Grâce à quelques uns de ces conseils, nous allons légèrement modifier ses repas pour essayer de lui faire prendre un peu plus de poids que le rythme actuel bien en dessous des courbes moyennes.

Après un examen médical, nous voilà partis vers le service de radiologie pour une radio du rachis afin de voir s'il y a un retentissement de la déminéralisation osseuse sur la colonne vertébrale. Pour cause "d'embouteillage" dans ce service, nous sommes priés de revenir dans l'après-midi faire cette fameuse radio.

En attendant, retour à la chambre qui est notre point d'attache et l'endroit dans lequel Noémie peut se reposer entre les examens (et nous aussi !)

Pour pimenter un peu la journée, départ en ambulance vers l'hôpital Necker pour réaliser la mesure de la densité osseuse

(absorptiométrie). Le trajet se fait accompagné d'un des deux parents et l'examen de densitométrie à Necker a été le plus compliqué à réaliser car Noémie bougeait beaucoup, mais après quelques câlins et la projection d'un épisode de Dora l'exploratrice, il s'est mieux déroulé. Un retour à nouveau en ambulance et nous trouvons le déjeuner préparé pour notre fille (poisson et purée).

Dès 15h, nous sommes à la radiologie pour clôturer les examens de la journée. Avant de partir, le Dr Agnès Linglart, en charge de l'étude, nous rencontre pour échanger avec nous sur les résultats des examens de cette journée. En l'occurrence, le fait que Noémie soit marchante lui permet de récolter des résultats dans la moyenne, ce qui nous rassure sur les risques liés à l'ostéoporose précoce.

Le seul examen que nous n'aurons pas réussi à faire ce jour là est lié à la difficulté à recueillir un échantillon d'urines... Nous repartons avec l'ordonnance pour le réaliser chez nous et envoyer au laboratoire l'échantillon à analyser (les résultats devront être communiqués sous un mois à l'équipe de l'étude OSRETT).

Bilan de ce périple hospitalier

Cinq examens, deux hôpitaux, deux balades en ambulance dans Paris, un peu d'attente... le tout avec le sourire de Noémie pendant quasi toute la journée !

Un grand merci à toute l'équipe du Dr Linglart qui a été accueillante, disponible et qui nous a tous les trois mis à l'aise par sa bienveillance et sa gentillesse.

Prochain rendez-vous : dans deux ans pour le même type d'examen et mesurer l'évolution.

COURAGE ILONA POUR LES CURES D'AREDia, TU PROGRESSES BIEN, TU VAS Y ARRIVER !

Valérie et Daniel Monteiro

Je vais à présent vous raconter l'histoire d'Ilona... mais cette histoire ressemble à celle de beaucoup d'autres jeunes filles Rett : Alix, Ana, Lune... d'autres copines que l'on croise parfois dans les couloirs de Saint-Vincent-de-Paul...

Ilona avait 9 ans et demi lorsqu'elle a fait une chute des plus anodines. A la lecture de la radio, le médecin des urgences a constaté une fracture de l'humérus et surtout une ostéoporose, qui a été confirmée quelques jours plus tard, par le Dr Linglart.

Deux mois plus tard, Ilona a donc passé une densitométrie osseuse à l'hôpital Necker afin de mesurer l'importance de cette déminéralisation. Le diagnostic est alors tombé et le chiffre de -5,5 a sonné à mes oreilles : une belle ostéoporose que j'étais loin d'imaginer étant donné l'âge de ma fille !

Les cures de bisphosphonates se sont alors imposées à nous et je vais vous raconter comment cela se passe, le plus simplement possible.

Les cures durent trois jours, tous les trois mois et ceci pendant deux ans. Dit comme ça, c'est un peu rude, mais les résultats sont plus qu'encourageants, attendez de lire la suite...

Le premier jour, il faut arriver à 8 h. Il faut recueillir les urines (à la maison ou sur place) pour faire la calciurie, c'est le dosage de calcium éliminé par les urines. Les infirmières viennent ensuite placer un cathéter (qu'elles appellent Cathelon, marque de l'instrument utilisé), afin de ne pas avoir à repiquer la personne plusieurs fois pour les prélèvements, et c'est par là qu'on va faire passer les médicaments. Du sang est alors prélevé afin de faire un dosage de la calcémie (la calcium circulant dans le sang).

Pour Ilona, c'est le passage le plus délicat, car elle a des veines difficiles à piquer, mais à présent, je connais ses "points forts". Cela n'empêche pas qu'il faut la repiquer une deuxième, voire une troisième fois durant toute la cure (heureusement les infirmières collent des patches Emla et sont assez expertes).

A propos des infirmières, ne soyez pas surpris. Vous êtes dans un hôpital de l'APHP, des étudiants (infirmiers et médecins) viennent y effectuer leur stage. Ils sont là pour apprendre, mais sont toujours encadrés par les titulaires...il faut bien commencer et apprendre avec des patients, l'occasion pour nous aussi de parler et faire connaître le syndrome de Rett.

Un électrocardiogramme est effectué, la

tension artérielle et la température sont prises.

Un médecin passe pour faire un bilan sur la prise en charge d'Ilona et une diététicienne vient poser des questions sur son alimentation et apporter des solutions le cas échéant.

Quelques heures plus tard (ce qui nous laisse le temps d'installer le poste de CD et doudou et de regarder les dessins animés !), les résultats reviennent et les infirmières branchent alors la perfusion durant presque quatre heures (temps du passage du produit Aredia) et encore quelques trente minutes pour nettoyer la veine.

Durant ce long moment où Ilona aime à regarder la télé et faire la sieste allongée à mes côtés, il faut veiller à ce qu'elle ne plie pas trop le bras, ne s'emmêle avec le fil, ne le croque pas... et surtout que le produit continue de diffuser convenablement (sinon le bras gonfle rapidement et le produit qui se diffuse peut donner une sensation de brûlure).

Les effets secondaires peuvent être un peu de fièvre, des vomissements ou des éruptions cutanées. Ilona a de la chance jusqu'à présent, elle n'a jamais eu d'effets désagréables.

Si tout se passe bien, le deuxième jour se passe comme le premier : prise de sang

le matin avant de commencer la cure, EEC... seule petite différence, la cure commence généralement un peu avant et se termine donc plus tôt.

Nous demandons généralement une permission au médecin pour sortir deux heures l'après-midi et nous allons nous balader au jardin du Luxembourg si le temps nous le permet.

Le troisième et dernier jour, rebelote : dernière prise de sang, EEC, recueil d'urines. Il faut patienter le temps que les derniers résultats reviennent, avant de quitter l'hôpital et mettre en place un traitement à la maison (calcium et vitamine D).

Durant ces cures, nous rencontrons toujours une autre fille Rett et ses parents : on discute, on prend des nouvelles des filles. C'est un moment qu'on a fini par apprécier toutes les deux... même s'il est loin d'être idyllique, mais à ce jour, c'est le meilleur moyen pour que ses os se renforcent.

Et les résultats sont très encourageants puisque un an après le début et quatre cures plus tard, de -5,5 elle est arrivée à -3. Nous sommes donc plein d'espoir pour nous rapprocher encore un peu plus d'un beau 0. Bonne continuation et bon dépistage à toutes !

Elisabeth



Ilona

« Durant ce long moment, il faut veiller à ce qu'Ilona ne plie pas le bras »



La sphère intime de nos filles

dossier

“Quand le corps a ses raisons que la raison de connaît pas”

Comment regarder nos filles grandir ? Comment décrypter chez ces jeunes femmes polyhandicapées les bouleversements physiologiques et psychologiques de la vie de toute femme. De l'apparition de petits seins et de poils discrets, jusqu'aux règles, tentons de comprendre la sphère intime de nos filles qui deviennent femmes.

Philippine et Ludivine, complicité de soeurs, solidarité féminine



Puberté et syndrome de Rett

Le point de vue de deux spécialistes

Le **Dr Craen** travaille depuis 30 ans à l'hôpital Universitaire de Gand en Belgique en tant qu'endocrinologue d'enfants et d'adolescents. Elle a commencé seule, son service est composé maintenant d'une équipe de cinq collègues travaillant à plein temps. L'importance de cette spécialité, l'endocrinologie pour enfants et adolescents, a largement augmenté durant la dernière décennie. En même temps, Dr Craen a travaillé pendant 20 ans en tant que consultante dans un IME pour enfants et adolescents polyhandicapés. Cela lui a permis de comprendre les soucis des parents de ces enfants et lui a donné l'occasion de les aider dans leurs soins médicaux.

COMMENT SE DÉROULE

LA PUBERTÉ CHEZ LA FILLE ?

La période de la puberté est le moment dans la vie où le corps de l'enfant évolue vers la période fertile ; après la puberté, une grossesse est en principe possible. Sous l'influence des hormones hypothalamo-hypophysaires, les organes génitaux internes (ovaires) grandissent et produisent des oestrogènes. Cela se passe d'habitude entre l'âge de 8 et 13 ans.

Le premier signe de l'effet des oestrogènes est l'élévation des mamelons, bientôt suivie d'un élargissement des seins. Il n'est pas rare que pendant les premiers mois, ce développement soit unilatéral ou asymétrique. Cela prend environ deux à trois années avant que le développement mammaire complet soit atteint.

L'augmentation du taux des oestrogènes pendant la puberté entraîne en même temps un effet positif sur la croissance corporelle (pic pubertaire), la maturation osseuse, le poids, l'augmentation du volume utérin, la

modification du tissu de la vulve. Une légère leucorrhée (perte blanche) est fréquente au cours de cette période. L'apparition des premières règles ou "ménarche" constitue le repère le plus précis de la puberté chez la fille. La ménarche est la preuve que les stimulations hormonales et les organes génitaux internes fonctionnent normalement. Elle se situe en moyenne deux ans après le début du développement des seins. Il est normal que plusieurs mois s'écoulent entre la première et la seconde menstruation, et que même les deux ans après la ménarche l'apparition des règles soit irrégulière. Deux ans après la ménarche, des cycles de 21 à 35 jours sont normaux ; les règles peuvent durer de trois à sept jours. Au milieu du cycle, la fille peut se plaindre de maux abdominaux lors de l'ovulation. La pilosité pubienne, induite par des hormones de la glande surrénale, apparaît en général quelques mois après le début du développement mammaire. En deux ans environ, elle atteint le plein développement adulte. La pilosité axillaire, elle aussi induite par des hormones de la glande surrénale, se développe environ un an plus tard que la pilosité pubienne. Elle atteint en deux à trois ans le stade adulte.



Les oestrogènes, produites pendant la puberté et plus tard dans la vie adulte, ont un effet positif et stimulant sur la minéralisation osseuse. Le passage en puberté est donc favorable et nécessaire chez les filles Rett.



QUAND CETTE FILLE EST ATTEINTE DU SYNDROME DE RETT, QUE SE PASSE-T-IL ?

Normalement, on s'attend à ce que les filles Rett entrent en puberté, comme leurs copines, entre l'âge de 8 à 13 ans. Le début d'une puberté est toujours sous l'influence génétique (un début tardif chez la mère donne un début tardif chez sa fille), du poids corporel (un poids minimum de 25 à 30 kg est nécessaire pour que la puberté puisse commencer), des facteurs d'environnement (soja, pesticides...), des maladies chroniques

(épilepsie, cardiopathie).

Les difficultés alimentaires chez la fille Rett impliquent un développement pondéral peu favorable pour l'induction de la puberté. Pour la ménarche, un poids minimum de 35 kg est nécessaire. Généralement, les filles Rett entrent donc plutôt tardivement en puberté.

LA PUBERTÉ EST-ELLE NÉCESSAIRE CHEZ LES FILLES RETT ?

Les filles Rett ont une minéralisation des os plus basse que leurs copines du même âge. Elles sont quatre fois plus susceptibles d'avoir des fractures que la population générale. La cause de cette fragilité n'est pas encore bien connue. L'utilisation des antiépileptiques et parfois l'immobilisation dans un fauteuil roulant augmentent encore le défaut de calcium dans les os. Les oestrogènes,

produites pendant la puberté et plus tard dans la vie adulte, ont un effet positif et stimulant sur la minéralisation osseuse. Le passage en puberté est donc favorable et nécessaire chez les filles Rett.

LES RÈGLES SONT-ELLES NÉCESSAIRES CHEZ LES FILLES RETT ?

Si, après une ovulation, la fécondation par le sperme n'a pas eu lieu, les règles apparaissent une quinzaine de jours plus tard. Les règles sont un signe de la nature pour informer la femme qu'elle n'est pas enceinte. Elles ne sont donc pas "nécessaires" pour le corps ; tous les inconvénients (douleurs abdominales, changement d'humeur, hygiène personnelle) ne sont pas obligatoires.

Les filles Rett peuvent passer une vie sans avoir eu de règles après leur ménarche. La présence d'oestrogènes chez la femme est au contraire bien nécessaire.

COMMENT POUVONS-NOUS AIDER LES FILLES RETT PENDANT LEUR PUBERTÉ ?

Normalement la fille Rett entre spontanément en puberté. Au moment de la ménarche, elle est vue par la gynécologue pédiatrique spécialisée et habituée à l'examen gynécologique chez des filles et jeunes adultes avec retard psychomoteur. La fille Rett est accompagnée par sa mère lors de la première consultation, elle ne passe pas d'examen gynécologique. Ce n'est qu'à la consultation suivante qu'elle passe une échographie de l'utérus. Cet examen est nécessaire avant la prescription éventuelle d'oestrogènes.

Si, après la ménarche, la famille ne désire plus l'apparition des règles chez sa fille, on peut prescrire des produits oestrogènes/progestatifs à dose basse et en continu (pilules par la bouche) en préservant l'effet favorable sur la minéralisation osseuse.

Une autre possibilité est l'application transdermique d'oestrogènes : l'inconvénient est parfois que ces patchs doivent être appliqués sur la peau du ventre ou des cuisses une à deux fois par semaine et qu'ils se décollent facilement.

Parfois les gynécologues proposent un implant sous-cutané avec effet oestrogénique à long terme (4 à 6 mois) : la mise en place de cet implant demande parfois une légère anesthésie.

Dr Craen



Alice et sa maman, une belle complicité mère fille



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



La puberté chez les filles

Dr Claire Morel-Bouvattier
Spécialiste du développement sexuel Service d'endocrinologie pédiatrique de l'hôpital Saint-Vincent-de-Paul - Paris

Trois soeurs de petites Rett

La puberté désigne la période de transition entre l'enfance et l'âge adulte. Elle se caractérise par le développement des seins, et de la pilosité pubienne, l'accélération de la croissance, et se termine par la survenue des règles. La puberté n'est pas un événement isolé mais la dernière phase du processus de développement, qui, depuis la vie foetale jusqu'à l'âge adulte, assure la maturation sexuelle.

A QUEL ÂGE DÉBUTE-T-ON SA PUBERTÉ ? A QUEL ÂGE EST-ON RÉGLÉE ?

Aujourd'hui, les premières règles surviennent chez 90 % des filles entre 11 et 13 ans. Pour évaluer le début de la puberté, les médecins utilisent l'âge des premières règles (dont les femmes se rappellent de façon très précise) plutôt que celui de l'apparition des seins, souvent oublié... Selon les statistiques européennes et nord-américaines, l'âge auquel les seins apparaissent a diminué du XIX^{ème} siècle à nos jours, de 2 à 3 mois tous les 10 ans. Cependant, l'âge des premières règles est stable depuis 1940 dans les pays développés. Deux études françaises récentes chez environ 6 046 filles ont mis en évidence un âge moyen des premières règles à 12,6 ans. Dans cette population, 95% des filles étaient réglées avant 14 ans, 3% entre 9 et 10 ans et 4,7% entre 15 et 16 ans. Les règles, qui signent l'absence de grossesse chez les femmes, ne sont pas indispensables à la bonne santé, si la puberté est complète.

Il existe aujourd'hui des traitements qui permettent de stopper les règles, si elles sont difficiles à gérer ou sources d'effets secondaires (douleurs abdominales, cycles irréguliers), tout en apportant les oestrogènes nécessaires à la bonne minéralisation du squelette. Au moment des premières règles, il est important de consulter une gynécologue pédiatrique. Un examen gynécologique n'est jamais nécessaire à la première consultation. Il sera réalisé avec douceur par un praticien délicat, et en présence de la maman, si nécessaire.

QU'EST-CE QUI INFLUENCE LE DÉVELOPPEMENT PUBERTAIRE ?

Les petites filles noires débutent plus tôt leur puberté. Aux Etats-Unis, l'apparition des seins est en moyenne plus avancé chez les filles afro-américaines

« Il existe aujourd'hui des traitements qui permettent de stopper les règles, si elles sont difficiles à gérer ou sources d'effets secondaires tout en apportant les oestrogènes nécessaires à la bonne minéralisation du squelette. »

que chez les petites filles blanches (8-9 ans et 10 ans respectivement), mais la différence de chronologie des premières règles est faible (12,1 et 12,8 ans respectivement). Toutes les maladies chroniques ont un effet sur l'âge des premières règles. Il faut un certain degré de masse grasse pour déclencher sa puberté. Comme les jeunes filles en restriction calorique volontaire, les patientes por-

teuses de syndrome de Rett qui sont souvent très minces, débutent parfois leur puberté plus tard que les jeunes filles du même âge. La génétique familiale pèse lourdement sur l'âge des premières règles. Ceci a été démontré chez des "couples" mère-fille, des "paires" de sœurs, et chez les vraies jumelles, où l'âge des premières règles serait hérité. Aujourd'hui, il n'existe, en pratique, aucun moyen de prédire, pour une fille donnée, à quel âge se déclencher sa puberté, mais l'âge auquel sa mère a été réglée est un élément important.

COMMENT SAIT-ON QU'UNE JEUNE FILLE DÉBUTE SA PUBERTÉ ?

La puberté est évaluée par le développement des seins, et de la pilosité pubienne. Le tout premier signe du début pubertaire est le développement mammaire, sous l'influence des oestrogènes. Il est parfois unilatéral. Le développement de la pilosité pubienne est beaucoup plus rapide que celui des seins. L'accélération de la croissance survient en général en même temps ou juste après le développement des seins. Une jeune fille prend environ 20 cm pendant la puberté. Dans le syndrome de Rett, cette poussée de croissance est souvent moins importante (10 à 15 cm au lieu de 20). Les premières règles surviennent après le pic de croissance, environ deux ans après le début des seins. L'irrégularité des règles est normale pendant les deux ans qui suivent les premières règles.

QUELS EXAMENS PEUVENT ÊTRE PRATIQUÉS SI LA PUBERTÉ EST TROP PRÉCOCE OU TROP TARDIVE ?

L'examen clinique est le meilleur moyen d'évaluer le développement pubertaire. L'âge osseux est un repère quantifiable et facile à regarder, de la maturation osseuse de l'organisme. Sa lecture s'effectue à l'aide d'un atlas radiologique. Le plus utilisé est celui de Greulich et Pyle utilisant la radiographie du poignet gauche. Le début de la puberté coïncide avec un âge osseux de 11 ans chez les filles. Pendant la puberté, le corps utérin augmente progressivement de taille et se modifie. On peut considérer que la puberté débute lorsque la longueur utérine dépasse 3,5 cm. Un utérus en fin de puberté mesure environ 7 cm. Les ovaires augmentent de volume progres-

« L'examen gynécologique doit être le moins invasif possible. Il faut savoir que les pathologies rencontrées ne sont pas spécifiques au syndrome de Rett, ni au polyhandicap, mais à la femme avant tout. »

sivement. Ils sont fréquemment multikystiques à la puberté. Le test à la GnRH (gonadotrophin releasing hormone) peut être utilisé pour évaluer une puberté débutant trop tôt ou trop tard. Il est possible de freiner une puberté qui débute trop tôt, ou de la déclencher, si elle n'arrive pas.

POURQUOI LES OESTROGÈNES SONT-ILS IMPORTANTS POUR LA SANTÉ ?

L'accélération de la croissance à la puberté résulte de l'effet des oestrogènes, mais aussi de l'hormone de croissance (GH), dont la production double pendant la puberté. Les oestrogènes augmentent la sécrétion de GH et de son effecteur l'IGF1, synthétisé par le foie et ils ont un effet direct sur le cartilage et l'os en stimulant la production locale d'IGF1. Ce sont les oestrogènes qui permettent la soudure des cartilages de croissance. La moitié de la masse osseuse du sque-

lette est acquise pendant la puberté, le pic de masse osseuse étant en général atteint avant 20 ans. Ce pic de masse osseuse dépend de la génétique (60-80%), du sexe, des oestrogènes ovariens, de la corpulence, des apports protéiques et calciques et du niveau d'activité physique. On sait, dans le syndrome de Rett, que l'acquisition de la masse osseuse est anormale. Pendant la puberté, la masse osseuse va doubler du fait de l'accroissement en taille des os. Les jeunes filles porteuses de syndrome de Rett ont souvent une minéralisation des os plus basse que les filles du même âge. Elles sont plus susceptibles aux fractures que la population générale. La cause de cette fragilité osseuse n'est pas complètement élucidée, mais certains traitements, et parfois l'immobilisation accentuent encore la fragilité osseuse.

La prise de poids, liée à l'augmentation des masses musculaires et graisseuses, est parallèle à l'augmentation de la taille. Pendant la puberté, la masse grasse s'accroît d'environ 1,5 fois, au niveau des bras, des seins, des hanches et des fesses.

Dr Morel-Bouvattier

EXTRAIT DU LIVRET DE VIE DE L'AFSR

Les filles Rett ont habituellement une puberté normale entre 11 et 14 ans. Elle aboutit à l'apparition de cycles menstruels. Une grossesse est théoriquement possible mais n'est pas envisageable compte tenu de leur extrême dépendance.

L'hygiène génitale quotidienne est d'autant plus importante que l'incontinence est fréquente. Après chaque miction ou défécation, la toilette d'avant (vagin) en arrière (anus) doit être pratiquée avec un savon doux. Les toilettes vaginales internes sont à proscrire. Pendant les règles, seules les protections externes doivent être utilisées.

L'examen gynécologique doit être le moins invasif possible : inspection vulvo-vaginale, toucher vaginal unidigital couplé à la palpation abdominale. Une échographie pelvienne transabdominale complètera éventuellement ce bilan. Les pathologies rencontrées ne sont pas spécifiques au syndrome de Rett, ni au polyhandicap, mais à la femme tout simplement.

L'irritation vulvo-vaginale est cependant fréquente du fait de la macération et nécessite des soins locaux avec des savons doux et éventuellement une pommade cicatrisante. La vulvo-vaginite associée démangeaisons, leucorrhée et dysurie. Le traitement est guidé par un prélèvement.

À l'adolescence, les règles trop prolongées ou les saignements en dehors des règles sont souvent liés à l'anovulation. Un traitement progestatif est nécessaire. Une échographie peut être conseillée.

Enfin, tout changement brutal de comportement, un saignement avant la puberté ou des lésions périnéales doivent faire évoquer, avec précaution, la maltraitance ou les abus sexuels qui, bien que rares, sont malheureusement toujours possibles.



L'approche psycho-pédagogique pour l'adolescent polyhandicapé

“Je grandis”, voici le thème de travail choisi pour deux semaines avec des adolescents polyhandicapés par un institut médico-éducatif. Comment je deviens adulte ? Comment je me transforme, à qui vais-je ressembler ? Que vais-je ressentir ? Voici comment les réponses à ces questions ont été apportées aux adolescents les plus démunis de capacités cognitives pour appréhender cette traversée de l'adolescence vers l'âge adulte. Les supports et méthodes utilisés ont permis d'illustrer simplement la conscience de son corps, de ses transformations et de ses possibilités.

Une réunion avec les parents était proposée, une partie mixte en commun et une partie pères et mères séparés pour libérer la parole et les questions. L'équipe éducative a permis de répondre aux questions des parents et rappeler que les adolescents polyhandicapés ont droit aussi à accéder aux informations liées à leur développement et à leur identité sexuée.



mimer des situations par les élèves, et par les éducateurs pour les élèves polyhandicapés. Il s'agissait aussi de mimer pour ceux qui ont une conscience de l'environnement social les interdits et les codes sociaux autorisés “je suis contente quand je suis dans tes bras” “je ne veux pas que tu me touches”.

grosse couverture bleue d'un côté et une rose de l'autre identifiaient ces espaces. Visuellement pour les adolescents polyhandicapés, ce travail représentait quelque chose de concret de leur vécu.

- Couverture rose avec le picto “femme” : maquillage, soutien gorge, serviettes hygiénique, robe, élastiques de cheveu...
- Couverture bleue avec le picto “homme” : cravate, mousse à raser, tee-shirt de foot, grosses chaussures...

LES JEUX DE RÔLE, LES MIMES

Puis les groupes ont mimé le contraire chacun de leur côté, les adolescents se sont donc vus dans la peau de l'autre, la surprise du déguisement et des jeux était déroutante. Ce jeu de changement d'identité a provoqué une réelle prise de conscience de ce que l'adolescent n'est pas et donc par la force du contraire ce qu'il est bien réellement : les garçons ont donc enfilé des robes et les filles ont mis de la mousse à raser... (jeux tactiles et visuels, stimulation et sensation garanties).

Le tout autour de chants, de danses et de bonnes parties de rigolade.

Anne Laforge

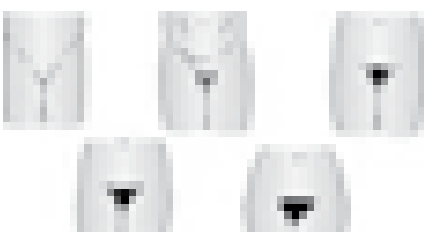
MÉTHODE

Les adolescents ont été répartis en deux groupes, filles et garçons séparés durant ces deux semaines, avec un moment commun au départ et un moment commun à la fin pour présenter leur travaux.

SUPPORTS DE TRAVAIL

- Des photos des élèves depuis leur petite enfance jusqu'aux photos les plus récentes d'eux ont servis de support à visualiser leurs transformations du corps et pour les éducateurs à verbaliser le thème “je grandis”.

- Des pictogrammes d'histoires illustrant des états d'âme (la colère, la joie, la douleur, l'amour) ont servi de support à



- Deux espaces ont été mis en place pour créer un rassemblement d'objets simples illustrant de façon caricaturale ce qui est féminin et ce qui est masculin. Une



Handicap et sexualité : un sujet tabou... chez nous oui, mais pas partout !

Le sujet fâche, dérange, bouleverse, bouscule... Si la loi de 2005 proclame des droits étendus pour les personnes handicapées, aucun mot n'est prononcé sur l'accès au loisir ou au plaisir sexuel. La rédaction souhaite pourtant parler du sujet en apportant quelques éclairages qui nous viennent de l'autre côté de nos frontières.

France Inter, jeudi 26 novembre 2010, une chronique du matin lève le voile sur le sujet, relate le témoignage d'une femme atteinte d'une maladie neuromusculaire qui n'a plus que l'usage d'un pouce et de sa tête.

Non, elle ne peut pas s'adonner seule aux plaisirs sexuels et oui elle est en manque de tendresse et de plaisirs assouvis. Intime, bouleversant, touchant, elle peut en parler, mais pour nos filles, dont on connaît mal l'esprit et les désirs, privées d'expression et d'appréhension du monde tel que nous le connaissons avec ses codes culturels et sociaux, qu'en est-il ?

Peut être que l'on se doit de se poser une seule question : un être humain, valide, handicapé, polyhandicapé, peut-il totalement se passer de plaisir sexuel au sens large du terme ?

En France, les professionnels comme les parents ont la crainte que parler de sexualité soit une incitation à la pratiquer. Pourtant, hors de nos frontières et pas si loin de nous, la Suisse, l'Allemagne, le Danemark, les Pays-Bas, les Etats-Unis se penchent sur le sujet depuis longtemps déjà. Les choses ne sont pas simples, loin s'en faut, mais les réflexions et les projets avancent et aboutissent. Dans les années 80 déjà, des personnes ont été formées pour faire de l'assistance sexuelle. Ces personnes sont diplômées, rémunérées et dans certains pays du Nord les frais sont même couverts par l'assurance maladie. Nous n'en sommes pas là, mais

rien ne nous interdit de réfléchir à la question des désirs réprimés, de l'intime besoin de tendresse, des envies intimes impossibles à exprimer, du plaisir de frôler son intimité, c'est donc tout un univers occulté qui s'ouvre à nos yeux.

La sexualité et la masturbation devraient pouvoir aussi être abordées avec les thérapeutes. Il est possible de laisser des espaces d'intimité à nos filles, de leur offrir la nudité de leur corps intime. Sans aller jusqu'à l'assistance sexuelle, visiblement pas d'actualité en France pour l'instant, nous pouvons tenter de leur ouvrir des voies vers leur corps : les laisser sans couche un bon moment avec une serviette de toilette ou une couverture sur elle pour conserver leur pudeur et de les isoler un peu, leur poser leurs mains sur le bas-ventre en douceur, les unes auront

plaisir de se découvrir et d'utiliser leur mains si elles le peuvent tandis que les autres profiteront sûrement simplement de la joie d'être sans couche.

Anne Laforge, Sophie Bourdon

« A quand l'initiative de réseaux de gynécologues pour la surveillance des femmes handicapées, au même titre que les réseaux existants pour le dentaire ? Handigyné, ça sonnerait pourtant très bien »

POUR ALLER PLUS LOIN, VOUS POUVEZ LIRE

→ www.swissinfo.ch/fre/societe/Le_droit_a_une_sexualite_malgre_un_handicap.html?cid=7507964

→ www.magazine-declic.com/Handicap-et-sexualite/ articles du 01.02.2008, du 17.09.2008 et du 09.06.2009

→ www.rifh.org (Réponses Initiatives Femmes Handicapées)

- L'âge adulte, *Rett info* 58, automne-hiver 2006, fiche médicale la gynécologie.





Témoignages

UN MAL POUR UN BIEN

Tu as à peine 6 ans Juliette, nous ne savons rien de ton handicap, un mystère encore, le syndrome de Rett n'a jamais été évoqué. Et pourtant dans ta tête tu ne grandis pas bien, tout paraît plus jeune, tu portes tout en bouche, ton langage, présent, n'est pas très étoffé, tu n'apprends pas grand chose des règles de la vie en société. Seulement voilà, ton corps grandit lui, bien, trop vite même, trop vite. La joie de tous, tu es grande pour ton âge, ce qui fait rêver notre entourage, tu n'auras sûrement pas de mal à nous dépasser, s'imaginer une fille d'1,75 m, ça fait rêver... Tes rondeurs sont délicieuses, mais pas toutes, des petits bourgeons de seins sont déjà là, une discrète pilosité apparaît et le constat tombe après deux ans de surveillance et d'exams réguliers : puberté précoce. Pas facile de te voir trop vite grandir, toi qui reste bébé pour tout, le corps ne semble pas en harmonie avec la tête. On te prescrit un traitement freinateur, il ne faut pas que tu termines ta puberté trop vite, justement pour ne pas être trop petite, une fois les règles arrivées, les filles ne grandissent plus trop. Tous les 28 jours une piqûre, très profonde, très douloureuse, c'est un crève coeur de t'infliger cela, tu crains l'arrivée de l'infirmière mais tu pleures rarement et endures la douleur comme une grande. On nous suggère à peu près trois ans de traitement, les choses bougent moins vite, et avancent tranquillement. Entre temps nous avons appris ce que tu avais, le docteur Agnès Linglart, à qui nous demandons conseil lors des journées d'informations de Lille, suggère de stopper en septembre 2009, à l'âge de 9 ans $\frac{3}{4}$ le traitement, la nature doit reprendre ses droits, les hormones doivent faire leur travail, les oestrogènes doivent te protéger de l'ostéoporose qui guette les filles Rett. Nous suivons son avis, ton développement explose, tu deviens une belle grande jeune fille, tu ouvres la voie pour ta petite soeur qui pose beaucoup de questions sur le développement des filles qui deviennent femmes, tout est dans l'ordre des choses pour elle : maman, Juliette et elle, petite fille encore. De cette mélan-

colie qui nous gagne de voir nos petites filles quitter l'enfance physiquement, j'en fais un atout dans notre famille, c'est bien toi, l'ainée, j'en suis fière, nous partageons des moments d'intimité toutes les deux, nous exigeons notre pudeur dans la salle de bain, sous la douche seule à seule, avec nos corps qui commencent doucement à se ressembler. Chez nous, la toilette intime, c'est une affaire de filles et de pudeur, tu te sers encore de tes mains, un petit peu, interdiction de t'interdire ta nudité, qui s'offre à toi et que tu peux t'approprier un peu durant ces moments de bain et de douche. Tu joues ton rôle d'ainée merveilleusement bien et je comprends combien ta place de grande soeur se réalise. Sur ce plan là, tu n'as pas de syndrome de Rett, tout est admirablement normal, que c'est bon ! Ton frère apprend des jeunes filles à travers toi. Et la cerise sur le gâteau : tu récoltes les meilleures notes dans le protocole Osrett, tu n'as pas d'ostéoporose avancée, rien de très inquiétant, une légère surveillance et un peu de calcium en complément : le Dr Agnès Linglart nous explique que c'est probablement cette puberté précoce, cette fabrication d'oestrogènes très jeune qui t'a mise à l'abri.

Anne Laforge

LA TOILETTE INTIME DE JADE

Jade va avoir 10 ans mais depuis l'âge de six ans, elle a une pilosité pubienne développée alors qu'elle n'a pas de poil sous les bras ni de poitrine développée. Il paraît que cela est du au traitement anti-épileptique, mais aucun neurologue ne me l'a vraiment affirmé !

Au quotidien, nous ne rencontrons pas de problème particulier pour sa toilette intime. Nous prenons soin de bien nettoyer les grandes lèvres (intérieure et extérieure) afin d'éviter les infections urinaires. Le nettoyage est toujours fait dans le même sens (de la vulve vers l'anus, afin de ne pas rapporter les germes de l'anus vers la zone du sphincter urinaire)

De temps en temps je lui tonds les poils sur les grandes lèvres afin de faciliter la toilette. Bien sur, ceci est fait avec beaucoup de délicatesse et elle ne semble pas être gênée par la repousse des poils. Pour la toilette entre chaque change, nous utilisons des lingettes ou du lait de toilette et nous n'avons jamais eu d'infection urinaire !

Jade



« Ma fille Rett a eu une puberté plutôt calme, voire même avec un peu de retard. Elle a été réglée à 16 ans et demi. »

Nous faisons ces gestes, mon mari et moi, de façon naturelle, comme s'il s'agissait de notre propre toilette, et ni lui, ni moi, n'éprouvons de gêne par rapport à Jade. Il s'agit pour nous d'une partie du corps comme une autre, qui doit être soignée avec autant d'attention que n'importe quelle autre zone. Pourquoi être gêné dans ces gestes ? Il s'agit de lui donner un confort maximal, et il me paraît fondamental que cela commence par une bonne hygiène intime. Donc malgré la puberté précoce de Jade, nous n'avons jamais été gênés par les soins intimes.

Véronique

MA FILLE

Pour ma part : l'âge adulte s'est fait doucement. Ma fille Rett a eu une puberté plutôt calme, voire avec un peu de retard. Elle a été réglée à 16 ans et demi. La scoliose est apparue bien sûr. Elle a très peu grandi et mesure 1 m 40 pour 34 kg. Physiquement, elle a la stature d'une enfant de 12 ans et un minois enfantin. Sa poitrine est également peu développée et elle a une pilosité normale.

Avant l'arrivée de ses règles, elle semble fatiguée : elle s'allonge sur le canapé ou sur son lit, elle bouge peu, sa température monte car au toucher elle est chaude. Pas de fièvre puis deux jours après elle est elle-même et les règles sont là. Je pense qu'elle doit avoir mal au ventre, mais comme elle ne parle pas sa façon de le montrer est de se recroqueviller durant ses deux jours. Ses règles durent trois jours. Je ne lui mets pas de serviette ; dans l'IME, ils m'ont dit cela n'est pas utile car elle porte des couches. Les cycles sont réguliers : une fois tous les trois mois au début et maintenant tous les deux mois.

En grandissant elle est plus calme, plus observatrice, plus patiente pour l'heure des repas. Je l'habille en taille 14 ans et la chausse en 31. Récemment elle a refait des crises, la neurologue a modifié son traitement. Pour le moment elle va mieux.

CHOUETTE, C'EST LES VACANCES...

Mais voilà... c'est les Birken dans des étrières et les fesses dans le vide dans la pénombre d'un cabinet médical que celles-ci commencent. Consultation gynécologique au lieu de pieds dans l'eau. MP, la gynéco, souhaitait que ma vessie soit pleine pour que l'échographie soit optimum, mais bon ça n'a pas été possible. J'ai pu profiter de ses années d'expérience pour regarder à l'écran mes ovaires (en pleine forme) et mon utérus (comme neuf, jamais servi). Une palpation des mes seins "œufs sur le plat" et de mes aisselles, une vérification des glandes de Bartolin* et voilà c'est fini. Ça n'a pas été trop pénible mais j'ai été bien heureuse que cette position inconfortable ne dure pas trop longtemps. La discussion qui s'en est suivie a été plus longue et a porté sur la pertinence de poursuivre la prise de progestérone** pour que j'ai des règles et que celles-ci soient régulières.

Pourquoi faire ? MP a posé la bonne question : pourquoi faire ? c'est vrai, c'est plutôt un embêtement pour moi d'avoir mal au ventre toutes les trois semaines. J'ai des oestrogènes, c'est super, ils me protègent des maladies cardio-vasculaires et de l'ostéoporose. Dans mon cas, le complément de progestérone n'a aucune utilité, je n'ai pas pour projet de faire des enfants à 43 ans ! MP prend sa plus belle plume pour délivrer son avis auprès du service infirmier de la MAS. Et une pilule de moins à prendre, au sens propre comme au sens figuré ! Si je pouvais je l'embrasserais cette gynéco pleine de bon sens ! Bon allez on s'en va maintenant ? La plage m'attend depuis l'année dernière et j'ai hâte de la retrouver enfin...

En termes plus médicaux

(*) une inflammation des glandes de Bartolin est EXTREMEMENT douloureuse. C'est un endroit du corps de nos Retinettes qui n'est pas souvent investigué.

(**) progestérone et œstrogène doivent exister en quantité suffisante pour que les cycles menstruels se déroulent dans de bonnes conditions. Dans le cas où le dosage de progestérone est faible il n'y a pas de cycles mais la femme reste protégée des maladies cardio vasculaires et de l'ostéoporose par les oestrogènes. Cette protection s'affaiblit à la ménopause. Dans le cas de cette Retinette adulte il n'y a aucun bénéfice à lui imposer un traitement hormonal pour faire comme si elle avait des cycles réguliers. L'arrêt du traitement provoquera sans doute l'arrêt des règles mais peut être pas.

MELLE RETT ET LA PILOSITÉ

C'est toujours bizarre une petite fille qui sent des aisselles surtout lorsqu'elle n'a que 5 ans. Cela m'a un peu surprise, c'était tôt. Et puis, j'ai relativisé parce que je ne voulais pas y penser je crois. Comme M^{elle} Rett ne boit pas beaucoup, il était peut-être normal, que comme pour ses urines, sa transpiration sente fort. Après quelques temps, je me suis aperçue que des poils pubiens avaient aussi poussé... Trois longs poils pour être précise. Sa sœur, qui aimait venir discuter pendant la mise en pyjama et le change de M^{elle} Rett, a vu un soir, ces trois poils qui se couraient après... Elle a fait une drôle de tête mais n'as rien dit ! Ce n'est que plusieurs changes plus tard que ma grande a commencé à me parler de cette pilosité improbable ! Une réaction surprenante d'ailleurs ! C'est pour elle que ce témoignage reste anonyme. Parce que moi, je me suis finalement très vite habitué à ces poils. Les inconvénients physiques sont surtout pour M^{elle} Rett.

Le plus perturbant pour moi a été la foultitude de questions pertinentes posées par ma grande fille. Questions auxquelles, d'ailleurs, je n'ai pas toujours eu de réponse... Des sujets que vous n'avez pas envie d'aborder... car ils relèvent de l'intimité et vous projettent dans un avenir difficile à regarder en face. Des questions comme : "Maman, M^{elle} Rett aura-t-elle ses règles avant moi ?" "Heu ! Et bien ma chérie, je l'ignore ! Cela va dépendre : si le syndrome de Rett provoque un désordre dans les hormones. Avec votre différence d'âge, c'est difficile à dire. M^{elle} Rett est en avance et toi tu prends ton temps alors je ne sais pas trop, c'est possible..." ou encore "Peut-elle avoir des enfants ?" Ben mécaniquement du moment où elle sera réglée... mais je n'ai pas envie d'avancer sur ce chemin ! Cela sous entend pour moi, un amoureux, une histoire, un rapport sexuel ! L'idée d'une relation amoureuse pour M^{elle} Rett ne m'avait pas effleurée... Impensable même ! Pourtant, je sais qu'elle éprouve des sentiments pour nos ou ses copines d'école. Mais cela me renvoie sa fragilité et la mienne en pleine figure, les abus possibles... Une peur profonde pour moi. Alors, je ferme les yeux pour dire : "non, elle n'aura pas d'enfant et puis avec sa foutue maladie... Elle ne pourrait pas s'en occuper." Réaction pas très rationnelle faut bien l'avouer. Tout ceci a fait l'objet de longues discussions en tête à tête sans trop de tabou, en choisissant malgré tout soigneusement mes mots. Des conversations qui n'ont pas été toujours agréables pour nous mais je crois que se taire aurait été pire. Aujourd'hui, ses hormones sont sous surveillance et tout est normal pour l'instant.



Témoignages

Aurore et Audrey, les yeux dans les yeux



AUORE ET DAME NATURE

Au clair de sa différence, elle sourit à la vie.

Au clair de sa majorité, dame nature s'est invitée.

Aurore, 20 ans, 1 m 40, 30 kg... ma petite poupée de chiffon est devenue une jeune fille. Que dire, quoi en penser ? Cela ne semble pas la perturber outre mesure, si ce n'est peut-être un état légèrement fébrile. Tout de même, ce soir là, Aurore était énervée dans sa poussette. Elle s'agitait bizarrement levant les bras, son visage un peu rouge, et son corps fiévreux (38° C). Je pense que cela était sa façon de me faire comprendre qu'il se passait quelque chose.

Aurore, je la comprends rien qu'en regardant les expressions de son visage, et croyez-moi, elle est championne dans

ce domaine, je pourrais faire un dictionnaire de ses mimiques. Surtout lorsqu'elle ne cesse de chercher mon regard, de me fixer avec insistance. Sa réaction est immédiate dès que je m'adresse à elle, en lui demandant : "qu'est-ce que tu veux me faire comprendre ?". Alors là, elle me sourit et me "parle". Aurore est une petite pipelette, bien sûr vous me comprenez, elle jase tout le temps, y met les intonations qu'il faut. Nous avons, me semble-t-il, établi une relation de communication exceptionnelle. Beaucoup ne cessent de me dire qu'Aurore et moi sommes complémentaires, complices, fusionnelles.

Le 1er août dernier était la première visite de dame nature. Nous avons passé une petite semaine ensemble, j'ai donc expliqué à Aurore ce qui se passait dans son corps, en la rassurant, et la félicitant avec de grands sourires et rires,

en chantant même. La réaction de la petite a été géniale, comme si elle avait tout compris. Son visage était illuminé et radieux. Ses petits seins commencent à bien apparaître, alors je la taquine en lui faisant des câlins, et vous pouvez me croire qu'elle raffole de ses petits moments maintenant.

Audrey, sa grande sœur (24 ans), est venue lui parler aussi, je les ai laissées toutes les deux, entre filles. A vrai dire, nous n'avons pas passé sous silence ce moment. Comme à notre habitude, nous avons parlé avec Aurore, avec nos mots de tous les jours. De nos jours, dame nature n'est plus un sujet tabou.

Aurore a passé une semaine que je qualifierai de normale, je n'ai rien remarqué de spécial chez elle, son comportement, outre le premier jour, m'a paru très ordinaire. Il m'a quand même semblé remarquer une certaine joie chez elle, un petit changement au niveau de l'éveil. Je pense que cela a favorisé une petite réaction sensorielle.

Je pensais que ma fille serait épargnée par dame nature, elle vient de fêter ses 20 ans, mais à bien y réfléchir son âge osseux est d'environ 11 ans... J'appréhendais beaucoup le jour "R", car j'en souffre énormément et ma fille aînée aussi, et je ne souhaitais pas qu'Aurore subisse les maux et les douleurs que nous ressentons à cette période, mais franchement quand je vois comment elle a réagi, j'attends avec impatience la deuxième visite de dame nature qui j'espère va me conforter dans mon ressenti.

Bien sûr, vos filles ne vont peut être pas avoir la même réaction. Ici je vous décris le cas de ma petite Aurore, mais sincèrement j'espère que cela se passe aussi bien pour vous toutes.

Maintenant, je vais en parler à son médecin et voir au fil des mois ce qu'il conviendra de faire, et pour cela aussi j'aimerais bien avoir vos avis, et vos conseils.

En toute amitié.

Christine Crepin-Joly

LA TRANSITION VERS LA FEMME

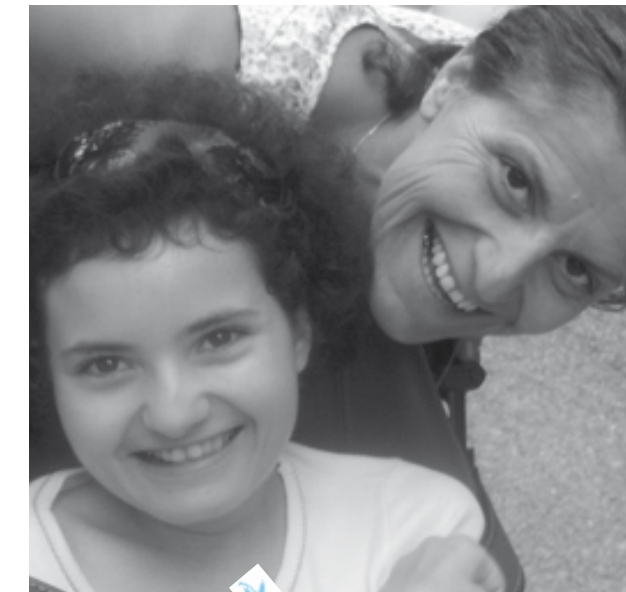
Philippine a fêté ses 17 ans le 15 juillet dernier.

Comme pour nous tous, parents de filles atteintes par le syndrome de Rett, la question de la puberté m'a longtemps perturbée... Comment cela va se dérouler ? Quels seront les signes avant-coureurs ? Va-t-elle souffrir ? Quelles protections utiliser ? Philippine a commencé à avoir une pilosité pubienne à partir de 8-9 ans et par la suite au niveau des aisselles. Des boutons sont apparus petit à petit. Pour ces derniers, je lui passe une lotion puis de la crème contre l'acné et cela les atténue et puis les fait même disparaître.

Depuis ses 12 ans, je la sens par période "dérangée". Pourtant, ses premières règles sont apparues en septembre 2009 peu abondantes. Elles paraissent un peu douloureuses : je lui ai administré un médicament à base d'ibuprofène comme pour moi ! Je n'ai rien rajouté dans sa protection anatomique habituelle au vu du peu d'hémorragie. En treize mois, j'ai observé seulement quelques petites traces le mois dernier... Cependant, elle a des pertes blanches plus fréquentes depuis deux ans.

Philippine n'a jamais consulté de gynécologue. J'avais demandé si un examen était possible pour apprécier son état hormonal, la réponse a souvent été imprécise à ce sujet. Philippine n'est pour l'instant pas embêtée par ses règles. Une consultation gynécologique serait intéressante, mais vu la situation, ce n'est pas une priorité étant donné qu'il n'y a pas de traitement à mettre en place, comme par exemple la contraception pour réguler ou contrer la douleur.

Elle a eu une intervention au niveau du rachis (arthrodèse) à l'âge de 11 ans. Sa croissance à ce niveau est bloquée. A mon avis, les conséquences d'une telle intervention l'ont certainement influencée sur le plan physiologique et métabolique d'où la quasi-absence de cycles menstruels.



Philippine et Véronique

Véronique Neyret

SOYEZ VIGILANTS !

Valérie est une jeune femme souriante de 43 ans.

Elle a longtemps été considérée comme souffrant d'autisme, mais a été finalement diagnostiquée syndrome de Rett il y a une dizaine d'années (mutation R270X). Elle est depuis plusieurs années sous traitement par la fluoxétine, ce qui lui a permis de développer la communication non verbale, néanmoins compréhensible par son entourage, ainsi que de re-développer sa marche et d'afficher très souvent une certaine joie de vivre.

Elle vit en foyer d'accueil médicalisé (FAM), mais elle passe trois jours par semaine à la maison. Une auxiliaire de vie, en supplément de l'encadrement professionnel du foyer, lui programme chaque semaine une sortie (cinéma, musée, shopping etc.).

Soyez vigilants et suivez de près la santé de vos filles

Nos filles ne sont pas préservées de toutes les maladies que l'on trouve dans la population générale et qui peuvent survenir à tout instant. En effet, Valérie a développé un cancer du sein au courant de l'année dernière. En tant que maman, je n'avais pas imaginé un instant que cela puisse arriver, à tel point que lors de la douche, le petit nodule que je sentais au sein ne m'a pas fait consulter de suite. Mais il a fallu se rendre à l'évidence. Le nodule grossissait au fil des mois, et lors d'une visite chez un radiologue, le diagnostic est tombé, inexorable : cancer du sein.

Il a fallu expliquer à Valérie la situation et le traitement qui allait suivre. Nous avons vécu des moments très émouvants. Elle exprimait à cette occasion une grande tristesse à l'infirmerie du service hospitalier avant l'opération pour lui faire part de son angoisse, par contre à son entourage, elle n'a montré que du courage, voire de l'héroïsme, comme si elle voulait nous épargner sa peine. Ceci me fait dire une fois de plus que la compréhension de nos filles est plus développée que beaucoup ne le pensent. Cela doit nous amener à une grande vigilance pour ne pas les blesser dans nos paroles et nos actes au quotidien.

L'opération a consisté en l'ablation des deux seins. Le type de cancer, très peu évolutif, a permis de s'affranchir de tout traitement complémentaire, que ce soit de chimiothérapie ou de radiothérapie.

Aujourd'hui Valérie va bien et la vie continue...

Suzanne Cassel

APPEL

Bonjour, je suis la maman d'une petite adolescente de bientôt 14 ans. Elle a eu ses premières règles au printemps, le jour de la fête des femmes, le 8 mars, symbole dont je me serais bien passé ! Je voudrais profiter de l'expérience des aînés concernant l'intimité des filles devenant jeunes femmes car je me pose beaucoup de questions.

- Comment gérez-vous la pilosité : épilation pour sa dignité de femme ou tolérance pour sa différence ?
- Qu'utilisez-vous comme protections, serviettes hygiéniques uniquement ?
- Avez-vous pensé à un contraceptif ? Pour quelles raisons ?
- Et si papa doit changer la couche au moment d'une menstruation ?
- Port d'un soutien-gorge pour les petits seins ?
- Et quelle parole ? Explique-t-on à nos filles que son corps se féminise mais que la vie est injuste, qu'elle ne pourra jamais avoir de bébé dans son ventre, par exemple ?
- Quand consulter un gynécologue et dans quel but ?
- A ceux qui nous devancent dans ce difficile cheminement, je lance un appel afin que vous partagiez, si vous le voulez bien, vos expériences et votre vécu. Je vous remercie par avance.

Une maman

Vous pouvez envoyer vos réponses anonymes à la rédaction qui transmettra et publiera un petit encart avec toutes vos bonnes idées-conseils.

PARENTS, AIDANTS,



Le 2^e congrès européen du Syndrome de Rett

UN SUCCÈS AU-DELÀ DES FRONTIÈRES EUROPÉENNES

Faisant suite au premier congrès européen de Milan en 2009 sur le syndrome de Rett (voir les *Rett info* n° 68, 70 et 71), le congrès d'Edimbourg s'est tenu du 7 au 10 octobre 2010 et a rassemblé près de 200 participants. A l'initiative des associations européennes membres du Rett Syndrome Europe (RSE) et du réseau EuroRETT, il a en fait réuni la communauté scientifique du syndrome de Rett, bien au-delà de l'Europe. En effet, des chercheurs du monde entier ont répondu à l'appel, avec une très forte présence des scientifiques américains et australiens.

Un état de la recherche sur le syndrome de Rett

Pendant quatre jours se sont succédées les communications scientifiques, les premières d'entre elles portant sur la re-définition des critères pour le diagnostic du syndrome de Rett et la description des variantes du syndrome de Rett.

Au centre des discussions scientifiques, la fonction de la protéine MeCP2, à partir de la communication d'Adrian Bird d'Edinburgh qui, le premier, a fait état

de la réversibilité possible, par thérapie génique (voir encadré), du syndrome de Rett sur les souris. Ces expériences sur la réversibilité ont d'ailleurs été confirmées par les travaux de James Eubanks de Toronto. Autre question scientifique majeure, le rôle de l'épigénome. (voir encadré page suivante)

Une recherche au niveau européen très active

Grâce à EuroRETT (voir *Rett info* n° 63/64) (réseau européen de recherche sur le

syndrome de Rett) piloté par Laurent Vilard, et financé par les fonds E-RARE de la communauté européenne pour promouvoir la recherche sur les maladies rares, la recherche européenne sur le syndrome de Rett connaît un développement important. La présence à Edimbourg des équipes scientifiques américaines d'une part, de la présidente du RSRT (Rett Syndrome Research Trust), Monica Coenraads ainsi que de l'IRSF d'autre part, est bien le témoignage de la reconnaissance de l'excellence de la recherche européenne. Il importe aujourd'hui de maintenir le niveau de cette recherche européenne en faisant en sorte que les moyens alloués à EuroRETT puissent être pérennisés.

Une présence scientifique française très forte

Grâce à l'AFSR, les équipes françaises étaient présentes en force à Edimbourg et ont pu présenter leurs travaux, avec l'équipe du laboratoire de Laurent Vilard, Jean-Christophe Roux et Nicolas Panayotis d'une part, Juliette Nectoux du laboratoire de Thierry Bienvenu d'autre part, et Elisa Dominguez de l'équipe de Martine Barkats qui sera impliquée dans les essais de thérapie génique français. Josette Mancini, responsable du PHRC sur la désipramine était également présente.

Les communications françaises ont été très appréciées : elles témoignent d'une recherche en pointe, notamment avec les travaux d'Agnès Linglart sur l'ostéoporose, ceux sur les questions de nutrition d'Irène Benigni, et sur les questions de déglutition et de reflux de Catherine Senéz. Dany Gerlach, du conseil paramédical, a également suivi les travaux.

Les essais cliniques

La France est la seule à avoir plusieurs essais en cours, avec le PHRC (protocole hospitalier de recherche clinique) OSRETT du Dr Agnès Linglart, le PHRC sur la désipramine du Pr Josette Mancini et l'essai sur la fluoxétine du Dr Nadia Bahi-Buisson (voir *RI* n° 72).

Au niveau américain, un seul essai en perspective, avec la molécule IGF1 - à partir des travaux de Mriganka Sur - qui a été exposé par Omar Khwaja de Boston. Les résultats de cet essai (2 millions de dollars) ne seront pas connus avant 2013.

Au-delà des communications scientifiques, un certain nombre de sessions étaient plus spécialement destinées aux familles, grâce à la présence des cliniciens et à celle des personnels paramédicaux.

Les associations européennes étaient



s'est tenue l'assemblée générale du Rett Syndrome Europe (voir article sur le RSE). Autre témoignage associatif, la communication d'Irène Benigni, présidente du conseil paramédical et éducatif de l'AFSR, qui a présenté l'expérience française avec l'organisation de ce conseil et sa manière de travailler, en insistant sur la synergie entre scientifiques/cliniciens/paramédicaux et éducatifs.

Les perspectives

La dernière session était consacrée notamment aux bases de données et à l'importance de pouvoir maintenir le réseau européen des bases de données (Rett Database Network) par Alessandra Renieri, aux objectifs du réseau de cliniciens Rettsearch par Walter Kaufmann, à la collaboration internationale par Tony Horton de l'IRSF. A cet égard, l'IRSF a fait part de son souhait pour une collaboration renforcée entre les Etats-Unis et l'Europe et pour une alternance des congrès mondiaux entre l'Europe et les Etats-Unis.

Gérard NGuyen a conclu, en réaffirmant l'importance de la dynamique européenne, avec notamment le RSE (Rett Syndrome Europe), le réseau européen des associations nationales sur le syndrome de Rett, représenté au sein d'EURORDIS.

POUR RENDRE COMPRÉHENSIBLE LE TERME "ÉPIGÉNÉTIQUE"

Voici, trouvées sur internet, (www.epigenome.eu) quelques allégories empruntées par des chercheurs :

"Je prendrais une photo d'un ordinateur et je comparerais l'ADN au disque dur et l'épigénome aux logiciels. On peut accéder à certaines informations sur le disque dur grâce aux programmes installés sur l'ordinateur. Mais il y a certains domaines qui sont protégés par des mots de passe et d'autres qui ne le sont pas. Je dirais que l'on essaye de comprendre pourquoi il y a des mots de passe pour certaines zones alors que d'autres sont libres d'accès".

Jörn Walter, Université de la Sarre, Allemagne

"(...) L'épigénétique ressemble un peu à la façon dont on organise ses papiers à la maison : on garde à la portée de la main ceux que l'on utilise régulièrement, mais on range les vieux bulletins scolaires dans des boîtes que l'on met au grenier".

Peter Becker, Université de Munich, Allemagne

"On peut sans doute comparer la distinction entre la génétique et l'épigénétique à la différence entre l'écriture d'un livre et sa lecture. Une fois que le livre est écrit, le texte (les gènes ou l'information stockée sous forme d'ADN) sera le même dans tous les exemplaires distribués au public. Cependant chaque lecteur d'un livre donné aura une interprétation légèrement différente de l'histoire, qui suscitera en lui des projections et des émotions personnelles au fil des chapitres. D'une manière comparable, l'épigénétique permettrait plusieurs lectures d'une matrice fixe (le livre ou le code génétique) donnant lieu à diverses interprétations selon les conditions dans lesquelles on interroge cette matrice".

Thomas Jenuwein, Université de Vienne, Autriche

"L'ADN est comme une bande magnétique porteuse d'informations, mais qui ne sert à rien sans magnétophone. L'épigénétique joue en quelque sorte le rôle du magnétophone".

Bryan Turner, Université de Birmingham, Royaume-Uni



Elisabeth Célestin, Irène Benigni, Sandrine Madry et Agnès Linglart



Les nouvelles du Rett Syndrome Europe (RSE)



Gérard Nguyen et Vera Zvonareva, jeu, set et match pour le RSE

Chaque année se tient l'assemblée générale du Rett Syndrome Europe (RSE), Fédération européenne des associations nationales du syndrome de Rett. La tenue d'un congrès scientifique et médical présidé par Adrian Bird est donc l'occasion de coupler au congrès la réunion du réseau des associations, favorisant ainsi la synergie entre l'univers de la recherche scientifique et médicale et l'univers associatif représentant les

familles. Après Milan en 2009, c'est donc à Edimbourg que s'est tenue la réunion du RSE. L'AFSR est moteur dans l'animation du Rett Syndrome Europe, avec Gérard Nguyen comme Président du RSE. Ce moment d'échanges avec les autres associations est l'occasion de faire le point en matière de dynamique associative et de favoriser l'émergence d'associations dans les pays moins favo-

risés. Ainsi vient de se créer l'association russe, grâce notamment au soutien d'une grande joueuse de tennis russe, Vera Zvonareva, finaliste à Wimbledon et à l'US Open de Flushing Meadow. Celle-ci a accepté de défendre la cause du syndrome de Rett, d'être la marraine du Rett Syndrome Europe et a lu un message à l'ouverture de la conférence scientifique à Edimbourg. Un certain nombre d'associations du RSE ont soutenu financièrement l'organisation de la conférence d'Edimbourg : AIR, association d'Italie, Rett UK, et bien sûr l'AFSR.

Le RSE a un rôle "d'advocacy" car il parle au nom du syndrome de Rett, à travers la voix de son président, dans un nombre important d'instances :

- il est membre d'EURORDIS, agence européenne des maladies rares,
- il est membre du comité d'experts sur les maladies rares (EUCERD) auprès de la Commission Européenne,
- il est membre d'un groupe de travail (Patients and Consumers Working Group) de l'Agence Européenne du Médicament (EMA), et du Comité des Médicaments pédiatriques (PDCO),
- il est membre de la commission qualité de l'information médicale de la Haute Autorité de Santé (HAS),
- il a fait partie des groupes de concertation du 2^e Plan National des Maladies Rares,
- il fait partie du Comité Scientifique de l'Association du Syndrome de Rett en Inde.

La présence du RSE, seule association défendant la cause du polyhandicap de l'enfant et d'une maladie rare génétique dans les instances européennes et nationales avec des grandes associations européennes de patients est une reconnaissance de l'important travail fait par les grandes associations comme l'AFSR reconnue d'utilité publique et du réseau dynamique de nos experts scientifiques. La construction européenne est en marche pour le syndrome de Rett afin de nous donner une position de partenaire fort face aux organisations américaines. Avec aussi quelque part "La French Touch" pour ces yeux qui parlent...

Martine Gaudy

NOUVEAUX CRITÈRES DE DIAGNOSTIC

Une version simplifiée des nouveaux critères de diagnostic du syndrome de Rett est disponible sur le site internet de l'équipe de chercheurs de Marseille, www.germaco.net

La publication officielle des nouveaux critères de diagnostic du syndrome de Rett se fait attendre, mais ne devrait plus tarder à sortir. Un consensus international a, en effet, révisé les critères de diagnostic : 4 critères d'inclusion, 11 critères de support et 2 critères d'exclusion. Une version simplifiée de ces critères est disponible sur le site internet de l'équipe de chercheurs de Marseille.

A travers ce site officiel de chercheurs, l'internaute dispose d'une fiabilité des informations. Une version anglaise est également disponible. Nul doute, il peut faire partie des "favoris" pour s'informer régulièrement de la recherche sur le syndrome de Rett, une rubrique lui est consacrée.

Le contenu est en effet intéressant, sobre et très abordable, entre le site pro (hermétique) et le site grand public (simplificateur). Le site propose également des liens et des nouveautés. S

Quand les nouveaux critères seront officiellement publiés, le *Rett info* présentera un article de fond, détaillé, en collaboration avec le Conseil médical et scientifique de l'association.



Tim and Tess, love without music



Un 'daddy' qui aime, enfin qui aimait SA musique

Selon mes parents, depuis ma naissance, j'ai toujours adoré la musique. Bien que je ne me rappelle cette période qu'avec beaucoup de difficultés, je dois leur faire confiance. Mon premier souvenir musical est le son du vieux magnétophone à bobines sur lequel mon père passait en boucle les Beatles et Frank Sinatra en essayant vainement de jouer de la clarinette.

J'étais sous le charme, subjugué... c'en était pratiquement devenu une obsession. Néanmoins, je dois admettre que le terme 'obsession' a des connotations négatives et gênantes mais n'y a-t-il pas dans la vie d'obsessions plus dérangeantes ? Telles que les jeux vidéo, les virées en voitures volées ou... collectionner des timbres ?

Enfin, une décennie ou plus précisément quatre décennies plus tard, finalement peu de choses ont changé. L'obsession s'est peut-être affaiblie et a été reléguée à une simple addiction mais ne sommes-nous pas tous accros à quelque chose ? Prenons l'exemple de notre routine matinale, elle implique plus ou moins les mêmes rituels : préparer les enfants pour l'école, nous préparer, prendre notre petit déjeuner, etc.

Cependant, je dois admettre que ce rituel doit inclure pour moi de la musique sous peine de devenir hyperactif et invivable. Une tasse de thé, un toast et le concerto pour violoncelle d'Elgar sont pour moi le summum du début de journée idéale. Malheureusement, quelques matins ne suivent pourtant pas ce schéma favori et je me retrouve à attendre d'être dans la voiture, pratiquement en hyperventilation, afin de recevoir ma dose de musique. Je m'assois alors der-

rière le volant, reprenant enfin une respiration normale tandis que je navigue sur Fip, Radio Classique, TSF Jazz... enfin, le bonheur.

Alors que vous lisez cela vous pourriez peut-être penser que je vais commencer à ronchonner. Vous avez raison ! Depuis ma rencontre avec ma partenaire Sandrine et l'arrivée de notre Tess, mon besoin insatiable de musique a été pratiquement anéanti. Commençons d'abord par Sandrine : elle n'écoute que très peu de musique et lorsque c'est le cas elle m'inflige un chanteur qui me rend hystérique et pourrait me faire avoir une crise cardiaque : James Blunt.

Tess est néanmoins différente. Il est reconnu que de nombreuses filles Rett apprécient la musique, cette dernière peut les aider de façon significative à améliorer leur communication avec autrui et leur participation à la vie qui les entoure. Super !

Mais notre petite fille se distingue d'une autre façon. Lorsqu'elle était bébé, elle pouvait rester des heures à m'écouter jouer du piano et de la guitare, les yeux pleins d'admiration malgré les fausses notes. Il en était de même lorsque je chantais à tue-tête et que Sandrine sortait subrepticement de la salle.

La nouvelle Tess a adopté une attitude totalement opposée, elle ne s'intéresse plus à la musique mais uniquement à une certaine musique ! Ok, accrochez-vous : Tess aime, adore et est accro à... ABBA. Oui vous avez bien lu : ABBA.

D'accord, nous ne devrions pas la blâmer, ceci est entièrement de notre faute et nous aurions dû être plus vigilants et surtout

ne pas regarder tous ensemble le DVD de Mamma Mia ! que l'une de nos amies nous avait prêté. Toutes les musiques qu'elle adorait sont devenues secondaires. Depuis ce DVD, il faut que la musique soit ABBA. Ne vous méprenez pas, il fut un temps où j'aimais bien ABBA et si vous voulez passer un moment de folie au cours d'un mariage, ABBA est le groupe adéquat. Il faut souligner qu'être invités à des mariages n'est pas l'une de nos attributions régulières ; néanmoins le fait d'écouter ABBA, malheureusement l'est.

D'accord, pourquoi est-ce que Tess a décidé de choisir ABBA ? Pourquoi n'a-t-elle pas choisi 'The Proclaimers', 'Calexico' ou 'The Walkabouts' ? Ry Cooder ? Jacques Brel ? Enfin toute autre chose qu'ABBA ! Soyons réalistes, qui écoute ABBA à l'heure actuelle ? Peu de personnes, je parie...

Nous en sommes arrivés au point où, chaque soir, lorsque Tess est endormie dans sa chambre, je suis obligé de marcher sur la pointe des pieds afin que le parquet ne fasse aucun bruit de peur d'entendre : "Génial ! Daddy arrive pour me chanter ABBA !"

Je reste convaincu que si Tess pouvait parler, au lieu de me demander la nouvelle poupée Barbie ou le jouet idéal pour n'importe quel autre enfant de 6 ans, elle me dirait : "Daddy, je n'ai que 45 tee-shirts et 15 CD d'ABBA, j'en veux plus !"

Le week-end dernier j'ai atteint le plus profond désespoir lorsque je me suis installé devant mon ordinateur aux accents de "Dancing Queen" émanant de la chambre de Tess. J'avais le

regard dans la vague pendant une bonne dizaine de minutes avant de cliquer sur le site du Théâtre Mogador. J'ai sorti la carte bleue de mon portefeuille à contre coeur, les doigts tremblants comme des feuilles et la gorge serrée. J'ai finalement réussi à réserver des places pour Tess et moi pour la comédie musicale Mamma Mia ! Ceci n'est guère prometteur. Effectivement, j'irai plus loin : ça va être l'expérience la plus pénible de toute ma vie. Cependant, à l'insu de Tess, j'ai astucieusement trouvé mon plan B : je vais sortir mon iPod de façon furtive et j'écouterai "Extreme Noise Terror" tout au long du spectacle. Ha ! Sandrine et moi avons passé un grand nombre de soirées en essayant de parvenir à connaître l'origine de ce phénomène. Après un long examen de conscience et pas mal d'angoisses existentielles, nous en sommes arrivés à la conclusion qu'en fait, Tess n'est pas française, ni britannique ; à vrai dire, elle est suédoise. Nous sommes tellement convaincus de notre raisonnement que nous envisageons sérieusement de l'emmener jusqu'à l'île de Råd-mansö dans l'archipel de Stockholm afin de la faire rebaptiser Agnetha Fältskog II.

Enfin voilà, il faut que j'y aille parce que j'ai entendu notre petite Agnetha qui vient de se réveiller. Il va falloir que j'arrête la mélodie charmante de la sonate pour violon et piano en sol mineur de Debussy, et avec le plus grand effroi, je la remplacerai par... ABBA.

The Winner Takes It All ? Tu parles !

Tim, daddy de Tess (bientôt 6 ans)



Comprendre, savoir, manipuler, expérimenter pour en parler



Bienvenue au stage "Tous Chercheurs"!

« Nicolas Panayotis a appris aux apprentis chercheurs du jour, certaines bases de manipulations »



Marion Mathieu, formatrice de l'association *Tous chercheurs* à Marseille, avait organisé pour l'Association Française du Syndrome de Rett un stage (le troisième depuis 2008). Onze participants ont eu la chance de pouvoir assister fin octobre 2010 malgré les difficultés de transport et l'entassement des poubelles dans la cité phocéenne. L'expérience d'accueillir des adolescents de 13 à 15 ans à ce stage était une première et sera certainement renouvelée si de prochaines sessions s'organisent.

Le but de cette formation est de permettre aux membres d'associations de malades d'acquérir les bases en biologie et en génétique afin de favoriser le dialogue entre les malades (ou parents de malades), chercheurs et médecins. Il a permis aux stagiaires de mieux comprendre la mutation dans les gènes MECP2 et CDKL5, de mieux appréhender l'échelle du temps des chercheurs, les problématiques de recherche et de traitement de la maladie. Des intervenants de l'équipe travaillant avec Marion Mathieu

sont venus à la rencontre des participants et ont toujours été disponibles pour les satisfaire. Un grand merci à tous ceux qui sont venus les rencontrer, ainsi qu'à Nicolas Panayotis (étudiant en thèse dans l'unité de l'équipe de recherche de Laurent Villard) qui a appris aux apprentis chercheurs du jour, certaines bases de manipulations pour visualiser au microscope sur des tranches de cerveau de souris génétique-

ment modifiées, (délétée du gène MECP2), la présence et l'absence de la protéine MeCP2 dans des neurones. Il a également répondu à un grand nombre de questions concernant les essais que les chercheurs effectuent sur les souris "Rett". Sans oublier Laurent Villard qui était invité la dernière demi-journée en tant qu'expert sur le syndrome de Rett et qui est venu à la rencontre des familles.

Nous tenons à préciser que l'association *Tous chercheurs* offre ce stage aux associations de malades qui le souhaitent. L'hébergement et le transport restent à la charge des participants. Le Rotary Club de Brignoles a versé à l'AFSR cette année une subvention destinée justement à couvrir les frais de ces onze participants. Nous tenons à le remercier chaleureusement.

Qu'est-ce qu'une cellule, un gène, à quoi sert l'ADN ?

Voici quelques questions auxquelles Marion Mathieu, Docteur ès Sciences de l'INSERM répond dans le cadre du stage *Tous chercheurs*.

Au sein de l'Inmed (Institut de neurobiologie de la Méditerranée), pendant trois jours, dix participants tous concernés par le syndrome de Rett, ont pu comprendre les mutations des gènes MECP2 et CDKL5 et mieux appréhender l'échelle du temps et les contraintes des chercheurs.

Marion, dans un langage accessible et utilisant beaucoup d'images suggestives, et en s'appuyant sur des expériences d'initiation, a su aborder les bases de biologie nécessaires à la compréhension de cette maladie. Aussi nous avons pu mettre en exergue la méthode qui permet de repérer une mutation dans un gène, visualiser la protéine MeCP2 dans le cerveau de souris mutantes "Rett" et la comparer à MeCP2 visualisée dans un cerveau sain.

Trois intervenants sont venus nous expliquer leur travail :

Le Pr Yehzekel Ben-Ari – lauréat du Grand Prix Inserm 2009, fondateur et directeur de l'Institut de neurobiologie de la Méditerranée (INMED), est venu nous exposer ses travaux tout récents et forts prometteurs sur la maturation cérébrale, sur l'action du chlore sur les neurones et peut être l'action des diurétiques dans certaines formes d'épilepsie chez des enfants autistes. Et pourquoi ne pas s'autoriser à rêver de transposer cette tentative qui est sans effet secondaire chez nos filles Rett ?

Plus d'infos
→ <http://forum.asperansa.org/viewtopic.php?f=6&t=1681>

Nicolas Panayotis, étudiant en thèse est venu encadrer l'équipe de chercheurs novices. Il nous a expliqué son travail d'observation avec les souris "Rett" et comment les chercheurs procè-

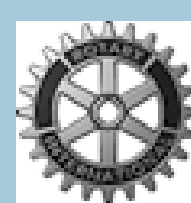
dent pour essayer d'améliorer la condition de ces animaux.

Le Dr Laurent Villard, expert chercheur sur le syndrome de Rett est aussi venu à notre rencontre pour un moment d'échanges et de questions ouvertes. Il est revenu sur sa découverte de la cause des anomalies respiratoires chez les souris modèle pour le syndrome de Rett. Il nous a aussi donné beaucoup d'espoir à nous parents. Bien que peu d'avancées concrètes en terme de guérison soient abouties depuis la découverte du gène en 1999, l'espoir est pourtant réel dans le sens où le syndrome de Rett est une pathologie qui intéresse les chercheurs : beaucoup d'éléments ont été découverts depuis 1999 et beaucoup de pistes sont encore à explorer par les chercheurs en France et à l'étranger.

Plus d'infos
→ http://www.afsr.net/IM/inserm/compte-rendu_villard.pdf

Merci à tous.

Plus d'infos
→ <http://www.touschercheurs.fr>



Le DVD toujours disponible

Vous pouvez le commander par téléphone au numéro azur ou par mail : afsr@orange.fr

Paroles de sœurs

Le stage était très sympa, j'ai enfin compris la maladie de ma sœur grâce aux explications de Marion. J'ai préféré les manipulations : fabriquer et admirer une méduse ADN, puis observer au microscope avec Nicolas des tranches de cerveau de souris "Rett".
Paloma 13 ans, grande sœur d'Ilona

Je suis allée faire le stage "Tous chercheurs" à Marseille du 26 au 28 octobre 2010. Cela m'a beaucoup plu. Ayant une maman très scientifique, j'ai été élevée aux cassettes de "la vie" dès le berceau ce qui facilite beaucoup la compréhension. Toutefois, les animateurs expliquent très bien et vont au rythme du groupe. J'ai réalisé, grâce à ce stage, qu'il ne faut pas croire au remède miracle. C'est tellement long... la recherche ! Je le conseillerai aux autres ados, c'est très intéressant. J'ai pu comprendre ce qui se passait chez ma petite sœur Alix. Merci aux intervenants de ce stage d'avoir accepté de prendre des collégiens.
Marika, 14 ans, grande sœur d'Alix

A lire à voir à écouter



LETTRE À MARIE

Pour commander

Marie, J'aurai aimé écrire ce livre.

Je l'ai reçu au courrier ce matin. Comme une gosse, je guettais la boîte aux lettres depuis trois jours. Et aujourd'hui, il y était. Lucie (ma grande de 8 ans) a déjeuné avec un lance-pierre, Thibault est allé à la sieste bien avant l'heure et je me suis dégagée du temps, tout de suite. Impossible de lâcher ce bouquin avant de l'avoir fini. Le même symptôme que pour "Où on va papa ?" de Jean-Louis Fournier, devenu comme pour vous, mon livre de chevet et le cadeau que j'ai fait à beaucoup pour Noël 2008... Puis après, la frustration : fallait que je le pose pour emmener mon petit bonhomme chez la pédiatre, puis tout s'est enchaîné : le retour de Salomé du CME, celui de Lucie, les bains, la verticalisation, les repas, les devoirs, les couchers... mais je m'y suis quand même replongée : Salomé n'a pas dû me trouver très bavarde ce soir !

Votre livre est vrai, rempli de sensibilité mais je le trouve pudique par rapport aux réalités du handicap. Ode à l'amour d'une mère pour sa fille, je m'y suis complètement retrouvée. Sans doute, parce que nous avons vécu les mêmes étapes (le mauvais premier diagnostic - un syndrome cérébelleux tout d'abord-, l'annonce dévastatrice - celle du syndrome de Rett, que j'avais "soufflé" au médecin quelques mois plus tôt-, le changement de vie - nous sommes partis de la région parisienne pour aller en Bourgogne, "grâce" au handicap de Salomé - la première visite de l'IME où pour nous aussi, il était impossible d'imaginer Salomé dans cet environnement, ce groupe, d'ailleurs, elle n'y est pas allée...).

Je n'ai que 5 ans de recul, vous, 20... je vous remercie pour ces messages de vie, de tendresse, de bonté que vous avez réussi à me faire passer.

Mon araignée salue la vôtre.

Sophie Bourdon

Editions Baudelaire

Prix : 13 €

→ <http://handicapenfantdifference.blog4ever.com/blog/index-352914.html> ou www.fnac.com

"MON ENFANT EST POLYHANDICAPÉ" GUIDE DÉCLIC

"A la naissance, Manon avait un petit quelque chose aux yeux, mais le pédiatre s'est voulu rassurant. Puis, elle a présenté de plus en plus de problèmes de développement." Dès la première page, le récit de la maman donne le ton de cet ouvrage consacré à l'enfant polyhandicapé. A l'écoute de l'expérience des familles, ce guide de près de 200 pages apporte une foule de conseils de médecins et professionnels de la rééducation pour faciliter la vie quotidienne de l'enfant polyhandicapé.

Le quotidien d'une famille avec un enfant polyhandicapé est rythmé par des soins, des séances de rééducation et des questionnements de fond. Ce guide, riche en conseils et témoignages, vous permettra d'avancer sereinement et de faire les meilleurs choix pour votre enfant.



Prix : 28 €

Pour commander le guide :

→ <http://www.magazine-declic.com/Mon-enfant-est-polyhandicape-guide-declic.html>

UniQ (you-Are)

Galina Rybkine, la maman d'Iris, a le plaisir de vous annoncer la naissance de son e-boutique :

→ <http://www.uniqyouare.net>

UniQ (you-Are) est une marque de mode enfantine jolie et adaptée aux contraintes du handicap et du polyhandicap. Techniquement pensés pour faciliter l'enfilage et privilégier le confort, les vêtements UniQ



(you-Are) habillent de jolis modèles et de belles matières les enfants extra-ordinaires.

Venez découvrir les pantalons taille haute élastiquée, réglable en largeur, les tops avec boutonage dans le dos, les gigoteuses jolies et plein de modèles confortables.

UniQ (you-Are), c'est aussi des modèles à vos mesures en deux coups de ciseaux.

Soumettez-nous vos idées, vos besoins, la boutique s'enrichit chaque semaine.

A très bientôt.

Galina Rybkine



J'ACCÈDE

J'accède est un mouvement citoyen qui milite pour l'accessibilité des lieux aux personnes à mobilité réduite.

Pourquoi ?

Lorsque que l'on se déplace sur ses deux jambes, on ne se rend pas compte du nombre d'embûches semées sur nos parcours : les marches à l'entrée d'une boulangerie, d'une bibliothèque, d'un restaurant, un trottoir trop étroit ou encore un ascenseur en panne... ces détails anodins pour une personne valide sont autant d'obstacles infranchissables qui peuvent, à terme, démotiver une personne à mobilité réduite à sortir de chez elle.

Faire progresser l'accessibilité, c'est venir en aide à des milliers de personnes isolées !

Pour simplifier le quotidien et les déplacements de tous, vous pouvez sur le site internet, inscrire tous les lieux accessibles que vous connaissez, commenter ceux que vous testez et actualiser les infos, devenir correspondant local, proposer des articles sur l'accessibilité de votre région...

→ <http://www.jaccede.com>

L'AFSR est présente sur Facebook et comporte déjà 160 "amis". Un groupe de discussion "Rett" a aussi été créé et 39 personnes s'y sont ralliées. Rejoignez le mouvement !



Infos pratiques

Réparations de la poussette de la puce à roulettes

Une bonne information à savoir : la poussette adaptée de votre fille est considérée pour l'Assurance Maladie comme un fauteuil roulant. A ce titre, vous pouvez prétendre à une prise en charge pour sa réparation annuelle. Sous certaines conditions bien sûr : la prise en charge s'applique aux réparations non couvertes par la garantie telle qu'elle est décrite aux spécifications techniques. Elle est assurée sur présentation de la facture détaillée. La périodicité du bénéfice des forfaits annuels s'apprécie de date à date, en fonction de la première demande de chaque forfait.

→ VHP, poussette, forfait annuel pour les roues (quel que soit le nombre de roues) : 74,82 € - Code LPPR : 4326431

→ VHP, poussette, forfait annuel, autres réparations dont sellerie : 102,39 € Code LPPR : 4371704

Trucs et astuces

Les bons plans de Jade !

Bien hydratée, sans s'étouffer

Jade ne sait boire, ni au verre, ni au biberon, alors pour trouver une solution, je fais boire ma fille avec une cuillère chinoise en plastique (celles utilisées pour les amuse-bouches). Avec cette astuce, Jade garde la sensation du liquide qui coule dans sa bouche avec une quantité suffisante pour avoir une vraie gorgée. Le tout, sans s'étouffer !



Une chaise qui lui sied bien !

Après chaque repas, Jade est mise sur sa chaise percée. Il s'agit d'une chaise pour enfant de la marque Teeny.

Elle coûte environ 188,73€ avec une prise en charge sécurité sociale de 100€.

→ <http://www.cerahtec.sga.defense.gouv.fr/gestionproduit.php?act=fiche&num=1468>

En sécurité dans son lit, même en vacances !

La nuit, Jade bouge énormément. Dans sa chambre, elle a un grand lit à barreaux dans lequel

elle est en sécurité, mais il se posait le problème des voyages ! Comment la faire dormir en sécurité quand nous ne sommes pas à la maison ? Petite, le lit parapluie était une bonne solution, mais en grandissant : problème.

Alors, avec son grand-père, je lui ai fabriqué un lit en toile dans lequel on met un matelas standard (90 cm x 190 cm). Il est pliable et se range dans un sac qui est plus petit que celui d'un lit parapluie.

Jade est en parfaite sécurité et peut y dormir dans tous les sens.

Plans donnés sur demande par mail ou contre enveloppe timbrée.

vero.haber.afsr@club-internet.fr

Véronique Haber

9 place de la Fontaine

45300 Ramoulu



Comment ça, le sable ça gratte ?

Sur la plage, pour pouvoir barboter sans avoir froid et sans risque d'avoir du sable plein les fesses,



j'habille Jade avec une combinaison isolante.

→ www.decathlon.fr

A partir de 14,90 €

Véronique Haber,

la maman de Jade

Si vous aussi vous avez des trucs et astuces à nous faire partager, merci d'envoyer votre article et vos photos à Sophie Bourdon à l'adresse suivante : bourdonso@orange.fr.

Rett info, LES DOSSIERS EN PRÉPARATION

Nous attendons vos témoignages sur les dossiers suivants :

Rett info n°74 (printemps 2011)

Dossier : "les perturbations du sommeil chez une enfant atteinte du syndrome de Rett"

Endormissement difficile, nuits hâchées, terreurs, cris et épilepsie nocturnes, crises de fous rires, influence de la pleine lune sur le sommeil, expliquez-nous comment vous arrivez à faire face à la situation et dites-nous quels sont vos idées pour améliorer les nuits de votre enfant (et les vôtres par la même occasion !)

Infos pratiques : les lits adaptés, l'écoute bébé vidéo, bien les choisir pour être rassuré.

Retour des articles : 30 janvier 2011

Rett info n°75 (été 2011)

Dossier : "les problèmes pulmonaires et respiratoires", hyperventilation apnée, insuffisance pulmonaires, fragilité, pneumopathies, appareillage de la fonction respiratoire.

Infos pratiques : les orthèses, attelles, casques de protection

Retour des articles : 15 avril 2011

Rett info n°76 (automne 2011)

Dossier : "les droits des familles"