

RETT

info

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

Le sommeil dans tous ses états

N°74 - PRINTEMPS 2011 / 3.50 euros

Médecine : les nouveaux critères de diagnostic
Juridique : baromètre de l'accessibilité 2010
L'événement AFM, téléthon, AMR, PNMR2
Les bons plans de Lou



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. Elles sont très sensibles à l'amour, il existe bien des mystères, l'un d'entre eux se trouve dans leurs yeux.

Andreas RETT

Une maladie rare d'origine génétique

Soutien à la recherche et prise en charge adaptée

Une association dans l'action

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 connus sont des filles.

La famille assiste à une décelération 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, 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.

Depuis 1990, l'AFSR a financé pour près de 700 000 euros 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.

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.

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, fait vivre son site internet www.afsr.net et organise chaque année les journées d'informations nationales, et des stages de formation pour les parents.

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.

Critères de diagnostic RTT révisés en 2010

● Critères requis

Pour un RTT typique ou classique

1. Une période de régression suivie d'une période de récupération ou de stabilisation
2. Tous les critères principaux et tous les critères d'exclusion
3. Les critères de soutien ne sont pas requis, bien que souvent présents dans le RTT typique

Pour un RTT atypique ou variant

1. Une période de régression suivie d'une période de récupération ou de stabilisation
2. Deux des critères principaux
3. Cinq sur onze des critères de soutien

● Critères principaux

1. Perte partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains
2. Perte partielle ou complète du langage parlé acquis
3. Troubles de la marche : facultés affaiblies (dyspraxie) ou absence de capacité
4. Mouvements stéréotypés des mains : tordre/presser, frapper/taper, automatismes de mise à la bouche, lavage et frottement

● Critères d'exclusion pour un RTT typique

1. Lésion cérébrale secondaire à un traumatisme (peri- ou postnatal), maladie neurométabolique, ou infection sévère entraînant des troubles neurologiques
2. Développement psychomoteur largement anormal durant les 6 premiers mois de vie

● Critères de soutien

1. Troubles respiratoires pendant l'éveil
2. Bruxisme pendant l'éveil
3. Sommeil anormal
4. Tonus musculaire anormal
5. Troubles vasomoteurs périphériques
6. Scoliose / cyphose
7. Retard de croissance
8. Pieds et mains petits et froids
9. Rires et cris inappropriés
10. Réponse à la douleur diminuée
11. Intensité dans le regard "regard pointé"

RETT info

Sommaire N°74

Printemps 2011



p.08 **Événement**

AFM, Téléthon, AMR, PNM2, explications



p.12 **Médecine**

Les nouveaux critères du syndrome de Rett



p.26 **Dossier**

Le sommeil dans tous ses états

nouveau bulletin d'adhésion

04. Vie associative

04. Le mot de la Présidente
05. Les stages AFSR 2010, le bilan *Les manifestations de soutien*
06. *Un monde pour Jade*
06. *Marie, ses yeux pour tout dire*
06. Carnet de vie
06. Nina se mobilise pour Tess
07. Le gala de Noël pour Manon
07. Un club des 5 en Ardèche
07. **Les motards d'Orléans** sont sympas
07. Le Rotary Club de Brignoles vous donne rendez-vous
07. Une nouvelle fondation nous soutient
08. **AFM, AMR, Téléthon...**
09. 2^{ème} Plan national maladies rares
10. Congrès sur le polyhandicap

12. Médecine :

12. **Les nouveaux critères de diagnostic révisés en 2010**
17. Arrêt de l'essai avec la Fluoxétine, explications
18. Fiche d'accompagnement Osrett, suivez le guide !

20. Juridique :

20. Baromètre APF de l'accessibilité 2010
21. Vers un label « Destination pour tous »

22. Un village en phase totale avec le droit au répit
24. Le Médiateur de la République intervient
24. Les MDPH à la loupe

26. Dossier

Le sommeil dans tous ses états

28. Les troubles du sommeil de nos filles, éclairage complet des médecins
32. Enquête du réseau Lucioles
34. Témoignages

38. Libre cours à l'écriture

38. Il était une fois Tess
38. Comme ça passe vite les vies !
38. Une journée indispensable

39. Infos pratiques

- A lire, à voir, à écouter
39. Guide de l'autonomie 2010
39. Anthropologie et handicap
39. Détendez-vous

Infos pratiques

40. **Les troubles du sommeil, côté technique : les lits médicalisés, les ceintures, les gigoteuses, les écoutes bébé**

Trucs et astuces

43. Les bons plans de Lou
43. Dossiers en préparation

Edito

Élève aux bases très sérieuses... mais manque d'application

Un dossier MDPH vieux de deux ans, pas encore régularisé, qui croise le futur dossier à présenter, des délais à rallonge, une carte disparate d'application de la loi, une pression constante pour faire appliquer ses droits. Des familles qui obtiennent de bons plans de compensation, mais à l'issue de ce qui ressemble à une bataille, quand d'autres inéluctablement n'ont droit à aucun complément et doivent se contenter de l'AEH de base. Des budgets à la baisse, des personnels qui rejoignent leurs administrations d'origine, des horaires réduits d'ouverture, un accès difficile aux interlocuteurs, des familles qui abandonnent leurs démarches face à cette inertie.

Voilà donc l'image un peu sombre des MDPH début 2011. Les associations, dont l'AFSR, sont en veille permanente, soutiennent les familles de toutes leurs forces, démontrant parfois une efficacité inversement proportionnelle à celle du système. Nous continuons la bataille pour l'accessibilité des lieux publics, pour le respect des places handicapées, nous soutenons les lettres de motivation pour l'intégration scolaire ou pour l'augmentation de places de vie dignes pour nos adultes dans les foyers et maisons d'accueil. Bref, j'ai le sentiment profond que pas un terrain ne soit occupé par un combat légitime.

Mais ces dossiers s'installent toujours dans la douleur. Le constat est tout de même amer : pourquoi utilise-t-on le terme de conflit, de combat quand on évoque le handicap ? Nos lois sont pourtant bonnes, sur le papier aucun doute, nous sommes très forts en théorie, bel héritage de notre élitisme à la française. Notre pays des Lumières sait toujours écrire de beaux textes, souvent sur fond d'humanité. Nos lois sont garantées d'égalité et c'est tant mieux, le code du handicap vient d'être réédité, à peine trois ans après sa 1^{ère} parution, bravo ! La loi joue son rôle de garde-fou, de protection des dérives inégalitaires, seulement voilà, il nous manque sans doute le pragmatisme et l'efficacité de terrain des pays anglo-saxons et nordiques, pour lesquels l'idée même d'inscrire des lois et des obligations d'application semble incongrue, presque un non-sens. L'intégration sociale des minorités défavorisées devrait partout être un chemin naturel. Ne baissions pas les bras, gardons à la fois notre regard sans complaisance mais aussi notre appétit de la vie ! Sur le papier c'est bien, en réalité peut mieux faire ! C'est un peu comme quand on s'imagine un meuble de cuisine : la qualité allemande, la fonctionnalité suédoise et le design italien. Alors osons cette quête d'idéal, relevons le défi du « mélange des mieux » pour une Europe digne dans le domaine du handicap.

Anne Laforge

la rédaction

Merci à tous ceux qui ont participé à l'élaboration de ce numéro.
Directrice de publication : Elisabeth Célestin, présidente de l'AFSR
 3 bis avenue Gambetta - 91210 Draveil.

Rédaction : Anne Laforge et Sophie Bourdon
Conception et graphisme : Marie Boulianne - Quétaryl - Toulouse - 0 975 359 569

Impression : Imprimerie Print Europe - 67540 Mundolsheim - 03 90 20 39 49
 N° ISSN : 1620-509X

En couverture : Noémie
 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.



Association reconnue d'utilité publique
 3 bis, avenue Gambetta - 91210 Draveil - Site : www.afsr.net

N°Azur 0 810 122 653

Chers parents, chers amis

J'espère que ce début d'année va vous laisser quelques instants pour aller visiter notre site www.afsr.net, refait à neuf par Lionel Renaud, qui porte à présent les nouvelles couleurs de notre logo. Vous pouvez y retrouver toutes les actualités de l'association et de la recherche. Christelle Garrido a également créé une page officielle Facebook, pour ceux qui maîtrisent ce réseau social, n'hésitez pas à la faire connaître autour de vous.

Mais à présent, je vous conseille de lire attentivement ce nouveau numéro du *Rett info*, une fois encore très riche en actualités avec notamment la révision des critères cliniques du syndrome de Rett que nous avons tant attendue, l'annonce des journées d'infos à Marseille où nous vous attendons.

J'espère que toutes ces nouvelles ne vont pas vous être trop "soporifiques"!

En tant que parents de filles Rett (et garçons), le dossier sur le thème du sommeil va sûrement vous éclairer : bien dormir est capital pour notre équilibre familial, mental, pour notre santé. Mais vous savez tout comme moi que les filles sont assez souvent, de mauvaises dormeuses, certaines confondant le jour et la nuit.

Je me rappelle d'une anecdote entendue lors d'un congrès sur un médecin qui visitait des centres spécialisés il y a fort longtemps et interrogeait le personnel de nuit pour savoir si des jeunes filles se réveillaient la nuit en "riant". Ce professionnel diagnostiquait ainsi des filles syndrome de Rett... Cela semble irréalisable aujourd'hui.

Et pourtant, pour un grand nombre de familles, le sommeil a été un des premiers symptômes visibles sans pour autant qu'on puisse forcément pointer le doigt dessus.

J'ai connu ces nuits hachurées, où ma fille se réveillait, pleurait, rigolait, regardait les Télétribes (dessin animé des années 2000) à 4h du matin dans le lit parapluie qui campait dans notre chambre car nous n'en pouvions plus.

Et je me souviens de la première visite chez un neuropédiatre après l'annonce du diagnostic, qui m'avait posé comme première question : "Est-ce que votre fille dort bien la nuit ?" Cette question m'avait paru saugrenue, mais avec du recul, il avait mille fois raisons de me la poser.

J'espère que votre médecin aussi vous a posé cette question, et que vous avez pu trouver de l'aide si vous en aviez besoin.

En tant que parents d'enfants si différents, vous le savez comme moi, nous avons besoin de notre santé surtout, mais aussi de toute notre énergie et de notre bonne humeur pour assumer notre quotidien.

Je vous souhaite donc de continuer à être le plus en forme possible... si c'est possible !

Amitiés

Elisabeth Célestin

Stages 2010

Le bilan



Grâce à la générosité de la Fondation de France et de la Fondation Orange, l'AFSR a pu proposer quatre stages pour l'année 2010. Seul un droit d'inscription de 40 euros par personne a été demandé. Les salles ont été gracieusement prêtées par la plate-forme Maladies Rares que nous tenons à remercier. L'AFSR a offert les repas et le logement dans un hôtel parisien. Les personnes le désirant ont été remboursées de leurs frais de transport.

Nous avons ainsi proposé en 2010 les stages : **communication** (mars), **alimentation, nutrition et déglutition** (septembre), **réaliser soi-même des adaptations de jouets et des contacteurs** (novembre), **la vision dans tous ses états** (décembre)

Comme à chaque fois, chaleur humaine, douceur et sourires étaient de la partie et l'ambiance fut rapidement très conviviale. Chaque parent a pu s'exprimer librement sur son expérience, ses doutes, ses problèmes, ses angoisses, ses attentes, ses espoirs, ses solutions et ses interrogations suivant le sujet abordé.

Avec professionnalisme et respect, les intervenants, professionnels du CPME, les ont sollicités, écoutés et leur ont fait partager leurs connaissances par des interventions pratiques et théoriques. Ces stages ont été dans l'ensemble très interactifs.

Le questionnaire de satisfaction élaboré cette année nous a permis pour les stages de l'année 2011 de prévoir d'améliorer notre organisation, et pour les professionnels d'être plus proches de la demande des parents.

L'année 2010 a été l'année des désistements de dernière minute ! C'est pourquoi, dorénavant, une caution de 100 euros par personne est demandée à l'inscription afin de renforcer l'engagement des parents à participer, et ainsi éviter que les annulations trop tardives nous empêchent d'inviter les parents en liste d'attente. Les places sont trop rares pour qu'on puisse risquer d'en laisser une seule vacante !

Au nom de l'AFSR, je vous remercie tous, parents, professionnels et futurs stagiaires, pour votre implication.

Lucile Gentils,
responsable des stages pour l'AFSR

Témoignages

Le stage alimentation
animé par Catherine Sénez, orthophoniste et Irène Bénigni, diététicienne

Une chance à saisir
Depuis trois ans maintenant, j'ai la chance de participer à un stage proposé par l'AFSR. La première année (2008), j'ai participé au stage *porter et installer une personne polyhandicapée* animé par Gaëlle Bonaldi. Même si Auriane n'a que 7 ans, mon petit gabarit m'a vite fait prendre conscience de l'intérêt pour les "aidants" de se ménager. Depuis ce stage, nous réfléchissons l'aménagement de notre quotidien autour du confort d'Auriane et du nôtre aussi. Dans la mesure de ses possibilités, nous la sollicitons davantage et invitons notre entourage à faire de même. Le stage sur *la vie au quotidien* en 2009 animé par Dany Gerlach et Luc Rivoira m'a ouvert les yeux sur les difficultés de perception que rencontre Auriane et m'a donné un autre moyen de la mobiliser, de l'aider et de communiquer... au quotidien ! Ce quotidien parfois si lourd à gérer mais chaque fois un peu plus supportable lorsque l'on revient "boosté" par les flux positifs de ces stages.

Enfin, en 2010, le stage *alimentation, nutrition, déglutition* (animé par Catherine Sénez et Irène Bénigni) s'est donc imposé comme évident. Le professionnalisme des deux intervenantes, leur connaissance "terrain" du monde du handicap, les témoignages et les échanges avec les autres familles notamment

au travers de vidéos ont été riches d'enseignements... Les premiers conseils (enrichissement alimentaire, chauffage des desserts) appliqués à la maison et en parallèle sur le centre ont rapidement donné leurs premiers effets. Il m'aura suffi de quelques semaines pour convaincre l'équipe du centre de La Cerisaie de suivre cette formation pour nous accompagner

dans cette démarche, grâce à l'intervention de Catherine Sénez qui a formé une partie du personnel du centre.

Alors, c'est sûr, il n'est pas toujours facile de bousculer ses habitudes : "quelle idée de faire chauffer le *Petit Filou* au chocolat 20 secondes au micro-ondes" vous dit le petit frère ! Mais quelles découvertes ! Quelle émotion !

Natacha Lespinnasse, maman d'Auriane, 7 ans

Le plus dur, mettre en pratique

Ce week-end a été dense mais très enrichissant et agréable ; j'ai eu l'impression que tous les participants sont partis avec des bonnes pistes pour leurs filles respectives. Les deux animatrices ont abordé les différents thèmes du stage avec beaucoup de clarté et perspicacité. Elles étaient toujours à l'écoute et nous avons bien profité des échanges entre parents. Il est toujours intéressant d'entendre comment se passe la vie quotidienne des autres filles atteintes du même syndrome. Comme toutes les formations, la partie la plus exigeante est de mettre en pratique tout ce que nous avons appris pendant ces deux jours.

Tim Lang, papa de Tess, 6 ans

Le stage bricolage
animé par Gaëlle Bonaldi, ergothérapeute

Une première !

En novembre, le stage *bricolage* a vu le jour. Le groupe ne se connaissant pas, nous faisons un tour de table. Gaëlle explique ensuite aux participants le déroulement de ces deux jours. Elle enchaîne avec la théorie, le pourquoi adapter les jeux, enfin comment le faire avec peu de matériel, dans une pièce standard et pas un atelier, de façon à ce que chacun puisse reproduire tout ceci à la maison. En milieu d'après-midi, les travaux pratiques commencent avec la fabrication d'un contacteur adapté. Le groupe perce,

soude, colle, visse et finalement obtient un contacteur fonctionnel. Le dimanche matin, c'est au tour des souris d'ordinateur d'être ouvertes, percées. Gaëlle en avait plein dans son énorme valise avec des vieux jouets pour qu'il y en ait pour tous, en plus de la liste faite au famille.

En fin de matinée, les plus rapides de nos bricoleurs se sont attaqués aux jouets. Et à 17h, chacun a pu repartir avec le fruit de son travail. Le week-end pour Gaëlle a été dense et pour moi aussi ! Ce stage était une première et il va nécessiter des améliorations dans sa préparation, la récupération de matériel (vieux jouets, souris...) en état de marche.

Christelle Garrido, responsable stages AFSR

Bricolez c'est gagné !

Un stage singulier en 2010 pour les parents, l'aspect technologique, pratique, ludique, au-delà de la prise en charge paramédicale des filles, a marqué les esprits. Gaëlle Bonaldi montre de manière simple et pédagogique comment rendre les jeux accessibles à nos enfants sans se ruiner et sans avoir besoin de connaissances démesurées.

"Je ne savais pas vraiment ce que j'allais y trouver et si cela conviendrait à Elsa, mais je ne suis pas non plus une grande bricoleuse !

Ce stage a largement dépassé mes espérances ! J'ai alors transformé à la maison ensuite le chien peluche d'Elsa. Ma fille ne tape pas avec ses mains et pour elle c'est une vraie découverte de voir le jeu s'animer lorsqu'on l'accompagne pour taper sur le contacteur." explique la maman d'Elsa, 8 ans.

Appréhensions et imprévus sont venus mettre du piment dans ce stage de deux jours. "Je n'avais jamais eu l'occasion d'utiliser un fer à souder auparavant et je n'étais pas la seule. Blonde comme je suis, je n'ai pas pu m'empêcher de légèrement me brûler le doigt, une blessure vite prise en charge. Malgré cet incident je le recommande vivement à tous les parents." raconte Isabelle Bertrand, maman de Margot, 4 ans.



Retrouvez toutes les explications techniques sur notre DVD "Des jeunes filles originelles", menu "10 vidéos de prise en charge", rubrique "ergothérapie".

La maman d'Elsa, 8 ans



Le stage vision animé par Nadia Kebbal, orthoptiste

Beaucoup d'échanges entre parents

Nous avons eu de nouveau le plaisir de participer à une formation AFSR sur la vision. Nous apprécions beaucoup ces formations car elles nous enseignent les spécificités de nos filles et sont riches en échanges entre parents. Nous sommes toujours ravies de revenir avec plein d'éléments nouveaux à exploiter, à communiquer aux institutions.

Malheureusement, même si les éducateurs semblent intéressés, ils sont encore influencés négativement par l'image du polyhandicap. Pourrait-on envisager que des responsables de l'AFSR se déplacent dans les institutions pour parler du potentiel de nos filles ? Dans un établissement, toutes les personnes polyhandicapées pourraient profiter des recherches faites par l'AFSR au niveau accompagnement de la personne handicapée, et de ses possibilités de compréhension et de communication. Alors à bientôt et continuez comme cela !

Isabelle Deryn et Michèle Geindre

Faire le point

Nous avons eu beaucoup de difficultés pour trouver des lunettes adaptées pour Lou. Ce stage était une excellente occasion de faire le point. J'étais découragée par l'expérience malheureuse d'un premier achat de lunettes que Lou n'a pas supportées ; le marchand nous avait vanté les mérites d'une paire en titane, sans monture pour entourer les verres, trop souple que Lou a cassée en très peu de temps. La passion de la formatrice est contagieuse. S'il y a une chose qui peut être corrigée dans les difficultés de notre enfant, c'est la vision, alors pourquoi la priver de ce potentiel ? Avec les conseils sur le choix de la monture, je suis repartie motivée et armée pour me lancer dans une nouvelle recherche d'une paire de lunettes adaptées pour Lou. Un papa concerné m'a donné l'adresse d'une enseigne près de chez moi, qui propose deux montures pour le prix d'une, avec une garantie casse et rayures valable un an. Cette dernière information a déterminé notre choix. Un mois après le stage, Lou est de nouveau équipée. Cette fois elle accepte ses lunettes !

Marjolaine Chassefière, maman de Lou, 5 ans

L'avis d'un papa

Cette formation a été divisée en deux parties : la matinée a été consacrée à une explication de la structure de l'oeil, y compris le développement de la vision et la fonction visuelle pour les filles Rett ; la deuxième partie était plus interactive et consistait en des questions/réponses et discussions. Malgré la clarté des explications de la part de la formatrice, un stage de deux jours (minimum !) aurait été plus efficace à mon avis afin de traiter le sujet de façon plus approfondie.

manifestations locales de soutien



Un monde pour Jade

Les parents de Jade, qui a 3 ans, ont monté il y a six mois l'association *Un Monde pour Jade* pour financer du matériel et des soins pour leur fille et pour aider la recherche sur le syndrome de Rett. Très actifs, ils ont déjà organisé avec succès des Olympiades pour les enfants de 4 à 10 ans à Marcilly-les-Buxy et une soirée privée à la salle des fêtes de Saint-Laurent-d'Andenay. Ils ont aussi démarré l'année en donnant rendez-vous aux joueurs autour d'un tournoi de poker à la salle des fêtes de Pannes. Le tout, bien sûr, au profit de leur association mais ces sommes récoltées leur ont déjà permis de faire un premier don d'un montant de 500 euros à l'AFSR pour le financement de la recherche. Un grand merci à eux.

→ www.unmondepourjade.fr

Sophie Bourdon

Une randonnée solidaire et un repas de fêtes en Côte-d'Or

L'association *Marie Ses Yeux Pour Tout Dire* a organisé en juin dernier la deuxième édition de la Marche Rett solidaire. Avec 108 participants, et les fonds récoltés par les inscriptions, c'est 500 euros qui ont été reversés à l'AFSR. Un repas organisé le 25 septembre dernier a aussi permis de collecter 500 euros pour la recherche médicale. L'AFSR remercie cette association et son dynamisme.

→ www.association-marie.com

Sophie Bourdon



Les jeunes de l'aumônerie d'Asnières-sur-Seine se mobilisent pour les filles

Pendant Noël 2010, mon groupe d'aumônerie d'Asnières-sur-Seine a décidé de faire une action pour aider des personnes qui en avaient besoin. Grande sœur de Tess, atteinte du syndrome de Rett, je leur ai expliqué en quoi consistait la maladie et ai donc proposé que l'on récolte des fonds au profit de l'Association Française du Syndrome de Rett. Tous se sont montrés très enthousiastes et motivés pour apporter une aide afin d'améliorer la recherche médicale et le quotidien des filles Rett !

C'est ainsi que les samedi 18 et dimanche 19 décembre 2010, sept jeunes entre 16 et 18 ans ont tenu un stand "emballage de cadeaux" dans un magasin de jeux à Asnières. Nous avons exposé des plaquettes présentant l'AFSR et quelques magazines *Rett info* sur le comptoir afin d'expliquer nos motivations aux clients du magasin, qui pour certains, se sont montrés très intéressés ! Ils nous ont posé des questions sur le syndrome et c'était pour nous un plaisir de faire connaître l'association. Malheureusement, les conditions climatiques n'ont pas vraiment incité les gens à sortir de chez eux...

Mais cela ne nous a pas empêchés de récolter 150 euros en un week-end ! Il est vrai que nous aurions aimé récolter plus d'argent, mais le principal est que nous ayons fait découvrir l'AFSR et donné de notre temps pour les filles. Je remercie donc tous ceux qui ont participé au bon déroulement de cette action : Clovis, Alice, Geoffrey, Clotilde, Bénédicte, Chloé et Guillemette. Je remercie également les deux gérants du magasin *Le Temps d'un Jeu* et bien sûr, nos deux animateurs d'aumônerie Elizabeth et Thibaut, qui nous ont aidés dans l'organisation de cette action !

Nina, la sœur de Tess



En ronde autour de Manon

Le gala de Noël de Manon

Pour la troisième année consécutive, et avec la complicité de l'école de danse Nicole Thauvin chez nous à Bonnières-sur-Seine, mes parents ont organisé un gala de Noël pour faire connaître la maladie de ma sœur et récolter des fonds pour l'AFSR. Cette année encore les gens ont répondu présents, malgré la neige qui en a bloqué certains. Les dons ainsi que la boutique de l'association qui a bien plu, se sont montés à 1369,90 euros. Cet argent nous aide beaucoup pour mieux étudier la maladie de ma sœur et de ses copines de maladie.

J'ai trouvé ce spectacle vraiment bien. Avant que le spectacle ne commence, mes parents ont fait un petit discours pour expliquer le syndrome de Rett et l'action de l'association. C'était super cool, alors venez nombreux au prochain spectacle de Noël.

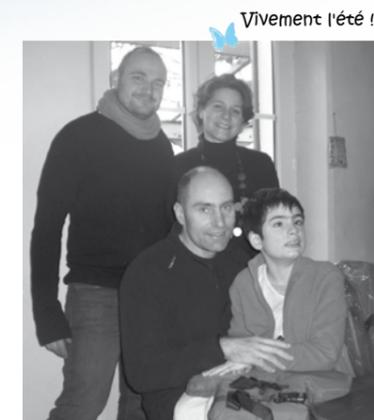
Lucie Renaud, 13 ans, sœur de Manon, 5 ans



Un "club des 5" 100% féminin en Ardèche

A l'occasion de la fête foraine d'Alissas, le club de bricolage de la Gendarmerie de Privas, animé par Jacqueline, Jeannette, Marinette, Raymonde et Suzanne, a exposé une nouvelle fois ses travaux d'artisanat. Cette vente aura rapporté 535 euros à l'AFSR. Encore un grand merci à toutes les cinq.

Jocelyne D, la maman de Meghan



Vivement l'été !

A Orléans, les motards sont sympas !

Monsieur et Madame Bazaille, membres d'un groupe de motards, vendent des calendriers chaque année dans le but d'en offrir les bénéfices à une association d'enfants handicapés ou malades.

Cette année, ils ont décidé d'aider l'AFSR en nous achetant des gilets de flottaison pour nos filles.

Ainsi, cinq gilets de tailles différentes sont désormais disponibles, en prêt, pour les familles de l'AFSR qui le souhaitent.

Nous les remercions chaleureusement pour cette belle action et leur souhaitons d'aider encore bien d'autres associations.

Véronique Haber

Pour tout renseignement sur le prêt des gilets, contacter Véronique Haber au 02.38.32.89.53 ou par mail vero.haber.afsr@club-internet.fr

Le Rotary Club de Brignoles vous donne rendez-vous

Pour la troisième année consécutive, après que chacun de ses 19 membres aient à nouveau adhéré à l'AFSR, le Rotary Club de Brignoles, dont Monsieur Pierre Villemagne est le Président, organise un concert de chorales dont les bénéficiaires seront reversés à notre association. Il aura lieu le 10 avril prochain à 16 heures au collège Jean Moulin à Brignoles. Le club a également su rebondir à travers les frontières et réussi à convaincre le Rotary Club de Bollène, en Italie, à faire cette année une course automobile de voitures anciennes pour aider l'association italienne du syndrome de Rett, AIR.

Pour réserver des places, merci de contacter directement Monsieur Marcel Fasquelle au 06.60.69.70.80.



Une nouvelle fondation soutient notre action

Avec un don de 5000 euros, la fondation Aviva soutient dorénavant l'AFSR, et tout particulièrement l'organisation des stages à destination des parents, afin qu'ils puissent apporter des soins quotidiens et une prise en charge adaptée à la maison, soit par manque de place en établissement spécialisé, soit en complément de ceux-ci. Organisés depuis plusieurs années, ces stages comprennent quatre sessions par an et sont animés par des professionnels médicaux et paramédicaux. Une cinquantaine de familles par an bénéficie de ces stages.



Carnet de vie



Louisa

Elles nous ont quittés

Coralie Vignon a quitté les siens à l'âge de 22 ans, le 22 octobre 2010.

Louisa Jouffraud, qui avait 12 ans, a disparu le 4 décembre 2010.

Le conseil d'administration adresse toutes ses condoléances aux familles de Coralie et Louisa.

Nous accueillons

Sunita Moix qui habite en Suisse et qui a 8 ans. Jessica Morice, âgée de 23 ans, elle réside à Nogent-sur-Marne, dans le Val-de-Marne.

Karelle Guillemet, 3 ans, elle habite à Droisy dans l'Eure, en Haute-Normandie.

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

vie associative

Tout ce que vous avez toujours voulu savoir sur l'AFM, l'AMR, le Téléthon...

Explications sur ces réseaux associatifs et leur lien avec l'AFSR

AFM : Association française contre les myopathies
AMR : Alliance Maladies Rares



Le samedi 4 décembre 2010, vous avez pu suivre au chaud, devant votre poste de télévision, la 11^e Marche des maladies rares dans le cadre de l'opération du Téléthon. Pour la première fois, une jeune fille syndrome de Rett ouvrait le parcours, aux côtés d'Eglantine Eméyé, Jérôme Bonaldi et avec pour parrain de cette édition 2010, Gérard Jugnot. Les mots tels que : convivialité, enthousiasme, courage, générosité et détermination sont à retenir pour témoigner de cette belle aventure. Mais que représente cette marche ? Et pourquoi durant le Téléthon ?

Nous avons marché et entouré Ilona et avons clôturé cette manifestation avec la délégation des marcheurs courageux, sur le plateau de France 2. Tout part de l'AFM, Association française contre les myopathies. Vous avez tous vu ou entendu sa présidente Laurence Tiennot-Herment dans les médias. Nous connaissons tous cette association âgée de 50 ans, mais savez-vous :

- ✓ qu'elle est membre fondateur du Génomopole d'Evry ;
- ✓ qu'elle finance le Généthon, laboratoire qui tente de mettre en place des traitements en thérapie génique* sur les maladies rares ;
- ✓ que les premières cartes du génome humain ont été réalisées grâce au Généthon ;
- ✓ que de cette découverte a découlé la découverte des gènes responsables de nombreuses maladies ;
- ✓ qu'il y a dix ans, elle a donné une visibilité aux maladies rares en fondant, l'Alliance des Maladies Rares (AMR) avec d'autres associations telles que l'AFSR ;
- ✓ qu'elle a co-fondé Eurordis ?

ET LE GÉNETHON ?

C'est un centre de biotechnologies innovantes pour des maladies génétiques orphelines que certains membres de l'AFSR avaient pu visiter lors des journées d'infos d'Evry en 2005. En 1990, il s'est doté d'une banque d'ADN et de cellules de patients afin d'aider la communauté scientifique dans ses travaux. Le financement de ce site vient en grande partie de l'AFM pour environ 80%. Depuis 2003, il s'est orienté vers les projets de recherche concernant les voies des thérapies géniques et cellulaires. Et depuis peu, l'AMR a rejoint le conseil d'administration du Généthon.



ET POURQUOI L'ALLIANCE MALADIES RARES ?

En 2000, l'AFSR (sous la présidence d'Anne-Marie U) avec l'AFM et d'autres associations fondent l'Alliance des Maladies Rares (AMR) afin de fédérer les associations de maladies rares et de se faire connaître aux professionnels et au grand public. Depuis les maladies rares sont devenues une priorité de santé publique. L'AFM a ensuite créé la plate-forme Maladies Rares qu'elle finance à hauteur de 70% et qui regroupe les principaux acteurs des maladies rares, à l'hôpital Broussais à Paris. Sont rassemblés sur ce site : AMR, Eurordis,

*voir Rett info n°73, hiver 2010 p.28

Maladies rares infos services, Orphanet et GIS-Institut des maladies rares. Aujourd'hui l'AMR est un interlocuteur privilégié des pouvoirs publics. Elle a travaillé activement au premier et au deuxième Plan national des maladies rares.

association de chercheurs de Marseille, qui offre les stages aux associations. L'AFSR a organisé à ce jour quatre stages qui ont remporté un vif succès.

ET QUEL EST LE LIEN ALORS

Téléthon



ET EURORDIS DANS TOUT CELA ?

C'est une fédération d'associations de patients de maladies rares dans le but d'améliorer la qualité de vie des patients dont l'AFM a été co-fondateur, tout comme l'AFSR d'ailleurs. "European organisation for rare diseases" s'applique plus particulièrement à harmoniser une politique européenne de santé des maladies rares.

AVEC LE TÉLÉTHON ?

En 1987, l'AFM importe des Etats-Unis le premier Téléthon français dont les résultats ont été meilleurs que l'américain, avec près de 27 millions d'euros. Vous connaissez tous le principe, il s'agit de mobiliser un maximum de personnes sur deux jours et de sensibiliser les Français sur les enfants myopathes, mais le Téléthon s'est ouvert depuis 10 ans aux



Le syndrome de Rett à l'honneur avec Ilona sur le plateau de France 2

Eurordis diffuse une Newsletter mensuelle ; riche et très intéressante, elle permet gratuitement de se tenir informé sur les maladies rares, inscription en ligne sur www.eurordis.org



ET TOUS CHERCHEURS ?

Il s'agit d'un stage pratique en biologie destiné aux adhérents d'associations de malades notamment et qui permet aux familles de comprendre la recherche sur la pathologie qui la concerne. L'AFM participe en partie, au financement de cette

maladies rares. Le syndrome de Rett bénéficie donc d'un peu de reconnaissance à ce moment-là, tout comme les quelques 200 autres petites associations de maladies rares, qui sont parfois sans chercheurs...

Bien sûr, les fonds récoltés au moment du Téléthon sont adressés à l'AFM. Et l'AFM ne reverse pas de fonds directement à l'AFSR. Elle a soutenu pendant près de dix ans des projets de recherche de l'AFSR du temps où notre association était plus petite. Pour cela, nous pouvons les remercier car elle nous a mis le pied à l'étrier. Et puis en 2010, l'AFM a décidé de retenir un projet de recherche en thérapie génique sur le syndrome de Rett.

Elisabeth Célestin

DE NOS JOURS, L'AMR AIDE L'AFSR

- nous ne louons jamais de salles pour les stages destinés aux parents, nous permettant de les rendre accessibles à tous
- nous ne louons pas de salles non plus lors des réunions de notre conseil d'administration sur Paris : environ 6 fois dans l'année
- l'AMR organise des stages, des formations et des rencontres entre administrateurs d'associations gracieusement
- nous profitons du stage *Tous chercheurs* à Marseille, le stage en lui-même est gratuit pour les associations de malades

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 !

« Depuis 2003, le Généthon s'est orienté vers les projets de recherche concernant les voies des thérapies géniques et cellulaires. »

2^e Plan national maladies rares

ou l'histoire d'un accouchement dans la douleur

Le PNMR2 a été adopté le 28 février 2011 avec 180 millions d'euros alloués www.sante.gouv.fr

PNMR2 : Que se cache-t-il derrière cet acronyme un peu barbare ?

L'Alliance Maladies Rares (AMR), l'AFM ainsi que d'autres associations concernées par les maladies rares avaient réussi à inscrire les pathologies rares comme une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique (9 août 2004).

Un premier Plan maladies rares avait vu le jour pour la période 2005-2008.

Un second Plan national est en cours d'élaboration pour la période 2010-2014... même s'il aurait déjà dû sortir depuis quelques temps !

Le 15 octobre 2008, la ministre de la Santé, Roselyne Bachelot, s'était engagée à le faire émerger fin 2009, il semblerait qu'actuellement il y ait une recrudescence de rendez-vous et consultations pour enfin le voir finaliser.

EN QUOI CONSISTAIT LE 1^{ER} PLAN ?

Ce plan était articulé autour de dix axes stratégiques visant à assurer aux malades l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge.

Les dix axes stratégiques

- mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares
- reconnaître la spécificité des maladies rares

- développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares
- former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares
- organiser les dépistages et l'accès aux tests diagnostiques
- améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge
- poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins
- répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares
- promouvoir la recherche sur les maladies rares
- développer des partenariats nationaux et européens

Rappel en quelques chiffres des avancées

Les premiers centres de référence ont vu le jour assez rapidement et sont au nombre de 132 actuellement, des programmes de recherche (75) ainsi que la banque de données Orphanet ont été financés, 475 centres de compétence ont été créés.

7 AXES DE TRAVAIL

L'éditorial paru dans Orphanews le 28 janvier 2010 l'énonce clairement : "Si le premier plan s'est attaché à mettre au point les grands outils et à définir les principes phares pour guider l'action publique en matière de maladies rares, le nouveau plan s'annonce résolument opérationnel et tourné vers l'optimisation des structures en place. Les maîtres-mots en sont : interfacier, simplifier et mutualiser, mais surtout consolider les acquis, corriger les défaillances dans les domaines insuffisamment considérés par le 1^{er} plan".

De l'élaboration de ce nouveau plan sortiront sept thématiques :

- axe 1 : épidémiologie, recueil de don-

- nées, évaluation
- axe 2 : prise en charge financière, remboursements
- axe 3 : information et formation
- axe 4 : diagnostic, soins et prise en charge médicale et sociale
- axe 5 : médicaments spécifiques
- axe 6 : recherche
- axe 7 : coopération européenne et internationale

Une insistance a été pointée sur la nécessité d'un comité de suivi chargé de centraliser les responsabilités et les rôles d'un grand nombre d'acteurs et de domaines (santé, recherche, industrie, handicap, etc.).

PRIORISATION DES BESOINS

Après cinq ans d'existence et de recul, les premiers constats amènent les membres des commissions thématiques à prioriser entre autres leurs besoins :

- renforcer les centres de référence quant à leur mission de surveillance épidémiologique des maladies dont ils ont la charge,
- harmoniser les recueils de données
- veiller à la spécificité des ALD (affection longue durée)
- affiner les diagnostics
- soutenir Orphanet
- améliorer la formation des professionnels de santé, faciliter la transition entre malades enfants et adultes
- améliorer l'accès aux soins et la performance des centres de compétence
- reconsidérer les besoins du handicap et du polyhandicap et les articulations avec les MDPH etc.

La liste est loin d'être exhaustive, les besoins des maladies rares sont immenses, à l'heure de la rédaction de cet article, les commissions et les consultations sont réactivées.

Christiane Roque
Représentante de l'AFSR à l'AMR

Mise en garde sur la qualité de vie pour l'adulte qui baisse au fur et à mesure que son âge augmente

J'ai pu assister aux journées d'études sur le polyhandicap les 25 et 26 novembre 2010 qui se tenaient à l'hôpital européen Georges Pompidou à Paris.

Le thème abordé était tout à fait en corrélation avec les objectifs des années à venir de l'AFSR, à savoir : **comprendre, soigner et accompagner le vieillissement**. La lecture de certaines informations peut heurter les personnes sensibles...

L'expérience de la Fondation John Bost en Dordogne n'a fait que renforcer mes idées sur le fait que nous manquons cruellement d'établissements compétents dans l'accompagnement de nos adultes vieillissants. Ce centre accueille un nombre important d'adultes (environ 1 000 personnes handicapées) répartis sur plusieurs sections.

Sur l'une d'entre elles, 80 sont des adultes polyhandicapés, dont 13 ont plus de 60 ans avec une moyenne d'âge de 45 ans. L'établissement s'occupe de personnes vieillissantes, les personnes décédées font donc aussi partie de leur quotidien. Le constat général est une espérance de vie pour cette population polyhandicapée qui

s'accroît de décennies en décennies.

Pour exemple, la Fondation a constaté que dans les années 80, l'espérance de vie était de 40 ans ; dans les années 90, de 43 ans et aujourd'hui de 48 ans.

Les raisons principales sont la prévention notamment avec les vaccins, les progrès faits sur l'alimentation (la texture, le positionnement...), la prise en compte de l'ostéoporose plus précocement, etc.

Vient ensuite la baisse des crises de l'épilepsie grâce à de meilleurs traitements et par conséquent moins d'états de mal. Et puis la formation du personnel qui a permis d'améliorer la prise en charge des personnes.

A la Fondation (et dans certaines autres structures), les professionnels mettent en place depuis cinq ans en amont un partenariat avec les parents (vieillissants eux aussi) pour réfléchir à leur souhait concernant l'accompagnement de fin de vie des adultes. Ce moment est déjà si douloureux qu'il est important de le rendre le moins traumatisant possible. Nous souhaiterions que tous les établissements y réfléchissent et l'envisagent... cette démarche est si humaine ! Elle permet aux parents d'ac-

compagner leur enfant, encadrés par les médecins, les psychologues et les psychomotriciens.

Cette démarche est venue de remarques de parents qui avaient très mal vécu le décès de leur enfant, car ils ne s'étaient pas sentis écoutés, ni impliqués dans les décisions.

Dans un autre centre, l'hôpital Marin d'Hendaye, ils ont mis en place la *calinothérapie*.

Ils ont également privilégié la bonne posture de chacun des habitants polyhandicapés, 138 tout de même. Certains ont des coussins à dépression.

Les professionnels constatent tout de même que de plus en plus de travaux sont entrepris sur le passage de l'enfance à l'âge adulte.

Malgré tout, à 21 ans, le programme des soins et de l'éducatif étant arrêté, la détérioration en générale de la qualité de vie se fait sentir.

Dans le système de notre sécurité sociale, certains disent que les dépenses de soins avec l'avancée en âge augmentent ; la courbe serait-elle inversée pour une personne polyhandicapée ? On pourrait certainement étudier la question.

Il faudrait donc un continuum des soins, la coordination devant être au cœur des préoccupations des médecins.

Elisabeth Célestin



Marine. Elle grandit mais elle reste vigilante et attentive



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 !

révisés en 2010

Les nouveaux critères du syndrome de Rett



Il existe une confusion considérable autour du diagnostic du syndrome de Rett (RTT). Par exemple, les parents des personnes concernées qui remplissent tous les critères de consensus peuvent entendre que leur enfant n'a pas de RTT, uniquement parce qu'il n'a pas de mutation de MECP2. En revanche, les personnes qui n'ont manifestement pas les caractéristiques cliniques essentielles du RTT peuvent être informées qu'elles ont un RTT, seulement parce qu'elles ont une mutation dans MECP2. Enfin, dans certains cas, la définition clinique du RTT est utilisée abusivement pour les personnes qui ne remplissent pas clairement les critères cliniques.

Auteurs du texte : "Le consortium RettSearch" → www.rettsearch.org
Traduction : Elisabeth Célestin / Relecture : Laurent Villard

QUELQUES POINTS À RAPPELER

Notons que l'abréviation correcte pour "syndrome de Rett" admis par la communauté scientifique est désormais "RTT". Nous utiliserons donc uniquement cette nouvelle abréviation qui annule et remplace l'ancienne "SR". Les quatre numéros du *Rett info* de 2011 publieront une piqure de rappel systématique pour que nos lecteurs se familiarisent peu à peu avec ce langage universel.

Avertissement

La lecture de cet article peut troubler la sensibilité de certains parents quant au profil particulier de leur fille. Du point de vue de l'association et des familles, se reconnaître dans le syndrome de Rett, c'est avant tout, envisager une prise en charge cohérente autour de symptômes communs : handicap moteur et mental, scoliose, ostéoporose, épilepsie, etc...

Nous croyons qu'il est important de faire cette déclaration afin de renforcer la notion de RTT qui est un diagnostic clinique basé sur des critères distincts, indépendants des résultats moléculaires. Parce que certains des termes utilisés pour définir les critères cliniques précédents pouvaient être incertains, confus et mal appliqués, nous proposons un nouvel ensemble de critères révisés et simplifiés. Enfin, il y a eu des variations concernant la nomenclature et les abréviations et nous espérons offrir des recommandations simples concernant ces sujets.

Le syndrome de Rett, maladie neurodéveloppementale liée au chromosome X caractérisée par la perte de la parole et de l'utilisation des mains, accompagnée de stéréotypies particulières des mains, a été décrit dans les années 1960 par Andreas Rett¹. Dans un article fondateur Bengt Hagberg et ses collègues ont établi les caractéristiques cliniques spécifiques et ont proposé l'éponyme par lequel on reconnaît cette maladie². Le diagnostic clinique a été basé sur un consensus de critères cliniques³, qui ont été légèrement modifiés au fil du temps afin de refléter la meilleure compréhension des caractéristiques de la maladie, mais ont conservé certains éléments cliniques clé pour faire le diagnostic de la forme classique, ou typique, du syndrome de Rett.

En plus du RTT typique, il existe certaines personnes qui présentent de nombreuses caractéristiques cliniques RTT, comme la régression, mais qui n'ont pas nécessairement toutes les caractéristiques de la maladie. Ces formes ont été appelées "variantes" ou "atypiques" et elles se rassemblent dans plusieurs groupes cliniques distincts, tels que la forme variante avec la conservation du langage, la forme variante avec épilepsie précoce et la variante congénitale⁴.

En 1999, Amir et ses collègues ont découvert que des mutations dans le gène codant pour la protéine méthyl-CpG-binding protein 2 sont associées à la fois à des cas familiaux rares de RTT ainsi qu'aux cas sporadiques fréquents

de RTT typiques⁵. Bien que la caractérisation initiale ait révélé qu'un pourcentage élevé de personnes typiques RTT sont porteuses de mutations dans MECP2, les améliorations ultérieures dans le domaine de la détection de mutations ont révélé que 95-97% des personnes atteintes par la forme typique du RTT ont des mutations dans MECP2⁵. Il est important de noter que même avec les meilleures méthodes modernes de détection de mutation, 3-5% des personnes qui répondent strictement aux critères cliniques du RTT n'ont pas de mutation dans MECP2 - ce qui indique qu'il n'est pas nécessaire pour faire le diagnostic du RTT typique d'avoir une mutation dans MECP2⁶. La situation est plus compliquée dans les cas atypiques, où seulement 50-70% des cas sont porteurs d'une mutation dans MECP2⁷. En plus du RTT, des mutations dans MECP2 ont également été identifiées chez des personnes qui n'ont pas les caractéristiques cliniques du RTT. A un extrême, on trouve les femmes conductrices asymptomatiques à l'origine des formes familiales du RTT⁸. La majorité de ces personnes ont un biais d'inactivation total de leur chromosome X (XCI), ce qui leur évite la maladie. À l'opposé, les garçons porteurs d'une mutation dans MECP2 qui provoqueraient un RTT chez une fille, présentent une grave encéphalopathie postnatale précoce, décèdent de façon prématurée, en l'absence des symptômes cliniques distinctifs du RTT^{8,9}. En plus de cette

encéphalopathie précoce, de rares individus avec des mutations du gène MECP2 ont été identifiés et ils sont atteints d'autres maladies neurologiques telles que l'autisme¹⁰, le syndrome d'Angelman¹¹, et des déficits intellectuels non-spécifiques. Bien que ces personnes aient une certaine forme de déficience cognitive, ils ne présentent pas les signes caractéristiques qui définissent le RTT, surtout une histoire de régression, et ne peuvent donc être qualifiés de RTT. Ces phénotypes cliniques soulignent que des mutations dans MECP2 ne sont pas synonymes de RTT et qu'une mutation dans MECP2 n'est pas suffisante pour faire le diagnostic de RTT.

Parce que des mutations du gène MECP2 ne sont ni nécessaires ni suffisantes pour faire le diagnostic de RTT, celui-ci demeure un diagnostic clinique. Des mutations dans d'autres gènes que MECP2 ont également été identifiées chez des individus qui ont été appelés RTT atypiques, bien que les critères utilisés n'aient pas toujours été clairs. Par exemple, des mutations dans le gène CDKL5 ont été trouvées chez des individus atteints par ce que l'on a appelé une variante du RTT¹² avec apparition de crises d'épilepsie précoces. Toutefois, l'identification croissante d'individus porteurs de mutations dans CDKL5 a conduit à la conclusion que ces personnes n'ont pas certaines des caractéristiques cliniques distinctives du RTT, comme la période d'une régression nette et le regard intense observé

chez des individus avec RTT typique¹². De même, de récents travaux ont permis d'identifier des mutations dans le gène FOXP1 chez des personnes caractérisées comme ayant la forme congénitale du RTT¹³, mais il n'est cependant pas forcément très approprié d'affirmer que ces personnes ont un RTT étant donné qu'elles n'ont pas une histoire claire de régression.

CRITÈRES CLINIQUES RÉVISÉS POUR LE RTT TYPIQUE

Les critères révisés de 2002 contenaient huit critères nécessaires, cinq critères d'exclusion, et huit critères de soutien. Une source de confusion possible était que la nécessité de ces critères n'avait jamais été clairement explicitée, et l'un des critères nécessaires (décélération de la croissance postnatale de la tête dans la majorité) n'était pas absolument nécessaire. En outre, il n'y avait d'obligation pour aucun des critères de soutien. Pour simplifier les critères, nous avons limité les critères nécessaires à la présence d'une phase de régression et de quatre critères principaux qui sont absolument nécessaires pour le diagnostic de RTT typique, ou classique. Nous avons simplifié le langage de description de ces critères nécessaires pour éviter toute confusion dans l'interprétation du sens. En général, le RTT est défini par une régression de l'utilisation volontaire des mains et du langage parlé, avec l'apparition de troubles de la

« Parce que des mutations du gène MECP2 ne sont ni nécessaires ni suffisantes pour faire le diagnostic de RTT, celui-ci demeure un diagnostic clinique. »

marche et des stéréotypies des mains. La période de régression est suivie d'une étape de stabilisation voire peut-être d'une période de progrès, avec certaines personnes qui regagnent partiellement des compétences. Ce potentiel pour un certain rattrapage de compétences perdues met l'accent sur l'importance de l'anamnèse complète pour déterminer la présence d'une régression.

L'objectif de base des critères d'exclusion écrits en 2002 était d'exclure d'autres causes possibles de maladies neurologiques, comme la prématurité conduisant à une hémorragie intraventriculaire, ou une méningite périnatale conduisant à des lésions cérébrales diffuses. Nous avons ainsi rationalisé cette exclusion à une déclaration unique qui est destinée à couvrir toute les causes primaires de



Jeanne. Les yeux, les mains, toujours évocateurs dans le syndrome de Rett

dysfonctionnement neurologique. Des individus ayant toutes les caractéristiques cliniques des RTT typiques et des mutations pathogènes dans MECP2 ont été décrits, mais en association avec des causes potentielles de dysfonctionnement neurologique, comme la trisomie 21¹⁴. Ces cas ne devraient pas être considérés comme RTT typiques car des associations déconcertantes sont susceptibles d'exacerber la progression de la maladie. Ils devraient plutôt être considérés comme une forme atypique de RTT s'ils satisfont par ailleurs aux critères de consensus (voir ci-dessous). Les autres critères d'exclusion prennent en compte le fait que les personnes avec un RTT typique n'ont pas de gros

écarts par rapport à un développement normal au cours des six premiers mois de vie. Bien qu'il soit connu que certaines altérations dans le développement initial peuvent être présentes chez ces individus¹⁵, la famille et le médecin traitant ne s'inquiètent généralement pas du développement avant six mois de vie. C'est le contraire pour une forme atypique de RTT, appelée variante congénitale, dont le développement est tout à fait anormal dès la naissance. Les personnes qui ont un tel profil de développement doivent donc être évaluées selon les critères de RTT atypique et un diagnostic de forme RTT congénitale peut être porté si les critères correspondants sont remplis.

Les critères de soutien ont été entièrement éliminés parce qu'ils ne sont pas indispensables pour établir le diagnostic du RTT typique. Toutefois, pour prendre en compte le fait que de nombreux cliniciens et surtout des thérapeutes et des enseignants soupçonnent parfois des enfants d'avoir un RTT et les réfèrent pour une consultation spécialisée après avoir observé des signes cliniques évocateurs tels qu'un ralentissement de la croissance du périmètre crânien, des anomalies respiratoires, et l'intensité du "regard Rett" utilisée pour la communication, nous les avons conservés dans les critères des formes de RTT atypiques qui sont énumérés dans le même tableau que les critères du RTT typique. Avec ces

Critères de diagnostic RTT révisés en 2010

● Critères requis

- Pour un RTT typique ou classique

1. Une période de régression suivie d'une période de récupération ou de stabilisation*
2. Tous les critères principaux et tous les critères d'exclusion
3. Les critères de soutien ne sont pas requis, bien que souvent présents dans le RTT typique

- Pour un RTT atypique ou variant

1. Une période de régression suivie d'une période de récupération ou de stabilisation*
2. Deux des critères principaux
3. Cinq sur onze des critères de soutien

● Critères principaux

1. Perte partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains
2. Perte partielle ou complète du langage parlé acquis**
3. Troubles de la marche : facultés affaiblies (dyspraxie) ou absence de capacité
4. Mouvements stéréotypés des mains : tordre/presser, frapper/taper, automatismes de mise à la bouche, lavage et frottement

● Critères d'exclusion pour un RTT typique

1. Lésion cérébrale secondaire à un traumatisme (peri- ou postnatal), maladie neurométabolique, ou infection sévère entraînant des troubles neurologiques***
2. Développement psychomoteur largement anormal durant les 6 premiers mois de vie #

● Critères de soutien

1. Troubles respiratoires pendant l'éveil
2. Bruxisme pendant l'éveil
3. Sommeil anormal
4. Tonus musculaire anormal
5. Troubles vasomoteurs périphériques
6. Scoliose / cyphose
7. Retard de croissance
8. Pieds et mains petits et froids
9. Rires et cris inappropriés
10. Réponse à la douleur diminuée
11. Intensité dans le regard "regard pointé"

* La période de régression la plus fréquente est de 18 mois à 3 ans, même si certaines personnes ont une régression avant 18 mois et d'autres au-delà de 3 ans. Parce que les mutations du gène MECP2 sont parfois identifiées chez certains individus avant une preuve claire de régression, le diagnostic de RTT "possible" devrait être porté pour les personnes de moins de 3 ans qui n'ont pas perdu de compétences. Ces personnes doivent être réévaluées tous les 6-12 mois pour mettre en évidence une régression. S'il existe des manifestations d'une régression, le diagnostic doit ensuite être changé en RTT certain. Toutefois, si l'enfant ne montre aucun signe de régression jusqu'à 5 ans, le diagnostic de RTT doit être remis en cause.

** La perte du langage acquis s'appuie sur les meilleures compétences acquises, ainsi une personne qui avait appris à balbutier et puis qui perd cette capacité est considérée comme ayant perdu le langage acquis.

*** Il devrait y avoir des preuves claires (examen neurologique ou ophtalmologique et une IRM / Scanner) que la lésion supposée a directement provoqué le dysfonctionnement neurologique.

Largement anormal au point que les étapes normales ne sont pas atteintes (par exemple, l'acquisition du contrôle de la tête, de la déglutition, l'acquisition d'un sourire social). Une légère hypotonie généralisée ou d'autres altérations subtiles précédemment signalées¹⁵ dans le développement au cours des 6 premiers mois de vie sont fréquents dans le RTT et ne constituent pas un critère d'exclusion.

Les critères de soutien sont à la fois historiques et actuels. Ainsi, si une personne a ou a eu par le passé une caractéristique clinique énumérée, elle est considérée comme un critère de soutien. Beaucoup de ces caractéristiques sont âge-dépendants, se manifestant ou prenant plus d'importance à un âge donné. Par conséquent, le diagnostic du RTT atypique peut être plus facile pour les personnes plus âgées que pour les jeunes. Dans le cas d'un individu plus jeune (moins de 5 ans) qui a une période de régression, qui a plus de 2 critères principaux, mais ne remplit pas l'exigence de 5 critères de soutien sur 11, le diagnostic d'un "RTT probablement atypique" peut être porté. Les personnes qui entrent dans cette catégorie doivent être réévaluées à mesure qu'elles vieillissent et le diagnostic révisé en conséquence.

« Avec ces nouveaux critères, la régression et TOUS les critères nécessaires et d'exclusion DOIVENT être remplis pour faire le diagnostic de RTT typique, sans exception »

nouveaux critères, la régression et TOUS les critères nécessaires et d'exclusion DOIVENT être remplis pour faire le diagnostic de RTT typique, sans exception. Il convient de noter que bien qu'initialement reconnu seulement chez les filles, des garçons ayant les critères de RTT typique ont été identifiés¹⁶, et ils doivent donc être considérés comme ayant un RTT typique.

CRITÈRES CLINIQUES RÉVISÉS POUR DES FORMES RTT ATYPIQUES

Bien que les critères de 2002 aient également mis en avant des critères distincts pour porter le diagnostic de forme variante du RTT³, il n'est pas certain que ces recommandations aient été suivies au moment précis du diagnostic de forme variante, également connu sous le terme de RTT atypique. Dans les critères de 2002, trois des six principaux critères étaient requis pour le diagnostic. L'observation de ces six critères principaux révèle que quatre des six critères principaux mentionnent la régression (absence ou réduction de la dextérité manuelle, réduction ou perte de la parole ou la perte de communication, profil du syndrome de Rett avec une période de régression suivie d'une période de récupération). Donc, une certaine forme de régression est nécessaire pour le diagnostic de RTT atypique. L'importance de la régression pour le diagnostic du RTT est reconnue depuis longtemps, comme l'a écrit Jean Aicardi en 1986 : "L'absence de développement initial normal, suivi par une détérioration secondaire et la perte de l'utilisation volontaire, précédemment acquise, des mains pour saisir les objets, est particulièrement important, car il est l'un des traits essentiels du syndrome de Rett"¹⁷. Toutefois, de récents articles cliniques ont décrit des personnes avec un RTT atypique en l'absence d'une régression nette. Fait intéressant, bon

nombre de personnes dans ces descriptions cliniques ont des mutations dans d'autres gènes et sont de plus en plus reconnus comme ayant des caractéristiques cliniques distinctes de RTT. Ceci souligne l'importance de la régression dans le diagnostic. Par conséquent, dans les critères révisés, nous avons indiqué que pour le diagnostic du RTT atypique, une personne DOIT avoir une période de régression suivie d'une récupération ou de stabilisation. Cela distingue clairement ces cas des maladies dégénératives où il n'y a pas de rémission. En plus d'avoir une régression, les individus doivent avoir au moins deux des quatre critères nécessaires pour un RTT atypique et cinq des onze critères de soutien.

LES FORMES VARIANTES SPÉCIFIQUES DU RTT ATYPIQUE

Plusieurs formes variantes du RTT sont spécifiquement définies et possèdent des caractéristiques cliniques particulières. Certaines de ces formes n'ont été identifiées que dans un petit nombre de cas, ce qui rend difficile l'établissement d'une liste de caractéristiques cliniques claires pour les définir. Cependant, plusieurs cas ont été décrits pour trois variantes distinctes du RTT: la variante avec langage conservé¹⁸, la variante congénitale¹⁹, et la variante avec épilepsie précoce²⁰. La forme variante avec le langage préservé est la mieux caractérisée, elle possède des caractéristiques cliniques bien définies, et des mutations dans MECP2 ont été trouvées dans la majorité des cas²¹. Ceci contraste avec la variante congénitale et la variante avec épilepsie précoce, dans lesquelles des mutations du gène MECP2 n'ont été que rarement identifiées^{22, 23}. Des travaux récents ont identifié des mutations dans des gènes associés à ces différentes variantes, avec des mutations dans CDKL5 dans des cas avec la forme variante avec épilepsie précoce¹² et des mutations dans FOXG1 dans des cas avec la forme variante congénitale¹³.

Il convient de noter que le diagnostic de l'une ou l'autre de ces formes variantes

« Par conséquent, dans les critères révisés, nous avons indiqué que pour le diagnostic du RTT atypique, une personne DOIT avoir une période de régression suivie d'une récupération ou de stabilisation »

du RTT nécessite quand même les critères énoncés pour porter le diagnostic de RTT atypique.

Avec la reconnaissance du fait que la présence d'une mutation du gène MECP2 n'est pas suffisante pour poser le diagnostic de RTT, la question demeure de savoir comment classer et décrire les patients présentant des mutations du gène MECP2 mais qui n'ont pas les caractéristiques cliniques du RTT.

Nous proposons que tous les individus avec des troubles cliniques et des mutations du gène MECP2 puissent être appelés "MECP2-pathies", qui comprend le RTT et d'autres affections neurologiques associées à des mutations du gène MECP2. Les personnes ayant les caractéristiques cliniques requises pour le diagnostic de RTT doivent être mentionnées comme ayant un RTT typique ou atypique avec mention de la mutation génétique identifiée.

Par exemple, un individu peut avoir des caractéristiques du RTT typique avec une mutation dans MECP2. Ce système pourrait s'appliquer aux mutations dans d'autres gènes. Par exemple, un tableau clinique pourrait être décrit comme RTT atypique (variante avec épilepsie précoce) avec une mutation pathogène dans CDKL5. Pour les personnes sans RTT, le tableau clinique sous-jacent doit être nommé, pour ensuite mentionner la présence d'une mutation du gène MECP2. Par exemple, de rares individus atteints d'autisme associé à une mutation du gène MECP2 seraient diagnostiqués comme autistes avec une mutation du gène MECP2. Cette nomenclature s'applique également aux individus avec des duplications du gène MECP2 qui doivent être nommés en fonction de leur tableau clinique (c'est-à-dire : autisme, déficience intellectuelle, etc) avec une duplication du gène MECP2.

Toute une série d'essais cliniques pour le RTT sont actuellement en cours ou vont commencer prochainement. Nous pensons qu'il est important que les essais cliniques et les autres études utilisent un ensemble simple de principes de base en ce qui concerne la classification de la maladie.

« Nous proposons que tous les individus avec des troubles cliniques et des mutations du gène MECP2 puissent être appelés "MECP2-pathies" »

Tout d'abord, tous les individus doivent être soigneusement évalués et classés cliniquement selon les critères cliniques révisés. Le diagnostic clinique pour tous les participants doit être clairement indiqué dans toute publication. Deuxièmement, une recherche exhaustive et minutieuse des mutations dans MECP2 doit être effectuée chez tous les participants. Cela comprend le séquençage de la région codante ainsi que des méthodes telles que MLPA, PCR quantitative, les méthodes utilisant des puces à ADN, ou le transfert de Southern pour détecter de grands ré-arrangements d'ADN.

Là encore, toutes les informations sur le génotype doivent être mentionnées dans les publications. Parce que le diagnostic clinique et les mutations génétiques spécifiques peuvent engendrer des variations dans la gravité de la maladie et des problèmes cliniques associés, nous pensons qu'il est important que la conception des études et l'analyse des données prennent en compte ces sources de variation. Ces recommandations n'excluent pas les personnes avec un RTT clinique typique sans mutation du gène MECP2, pas plus qu'il n'exclut les personnes présentant des mutations du gène MECP2 et une condition clinique distincte du RTT. Au contraire, ces recommandations doivent faire en sorte que l'analyse soit effectuée de manière à minimiser l'hétérogénéité clinique et génétique.

RECOMMANDATIONS DE NOMENCLATURE

Certains ont proposé l'utilisation de "Maladie de Rett" pour caractériser les individus avec le syndrome de Rett qui ont des mutations dans MECP2. Ce système de classification crée une confusion supplémentaire pour les non-experts et devrait être évité. Le terme "syndrome de Rett, typique" ou "syndrome de Rett, atypique" est préférable, en incluant une référence à la présence ou l'absence d'une mutation du gène MECP2. Il y a des variations

dans l'abréviation utilisée pour nommer le syndrome de Rett. Nous recommandons l'utilisation de RTT et déconseillons l'utilisation de SR (ou RS). OMIM qui est la base de données référente, permettant de trouver des informations médicales précises sur de très nombreuses maladies génétiques, utilise RTT. Deuxièmement, l'abréviation RS peut être confondue avec RS1, qui est l'abréviation acceptée pour la Rétinoschisis de type 1.

Autres points de nomenclature

- Gène humain : MECP2
→ www.genenames.org/data/hgnc_data.php?hgnc_id=6990
 - Protéine humaine : MeCP2
→ www.uniprot.org/uniprot/P51608
 - Gène de souris : Mecp2
 - Protéine de souris : Mecp2
 - MECP2_e1 = isoforme d'ARN message dont la traduction début dans l'exon 1
 - MECP2_e2 = isoforme d'ARN message dont la traduction début dans l'exon 2
- De façon similaire, MECP2_e1 ou MECP2_e2 pour les isoformes de protéines fabriquées à partir de ces isoformes d'ARN messenger.

La nomenclature des variations de séquence doit suivre une terminologie standardisée. Nous recommandons la nomenclature suivante :

- g.** pour séquence génomique (exemple, g.76A>T)
- c.** pour l'ADN complémentaire (exemple, c.473C>T)
- p.** pour la séquence de la protéine (exemple, p.Thr158Met – éviter le code à une lettre)
- r.** pour la séquence d'ARN (exemple, r.76a>u)
- m.** pour une séquence d'ADN mitochondrial (exemple, m.8993T>C)

Pour d'autres recommandations utiles pour identifier des variations de séquence, se référer au site internet de la Human Genome Variation Society's on Nomenclature for the description of sequence variations. → <http://www.hgvs.org/mutnomen/>

Bases de données RTT et MECP2 :

- RettBASE → <http://mcp2.chw.edu.au/>
- EuroRETT → <http://www.eurorett.eu/>
- InterRett → <https://interrett.ichr.uwa.edu.au/?q=rett/irsa/>
- Genetica Medica → <http://www.biobank.unisi.it/Elencorett.asp>
- MeCP2.org.uk → <http://www.mcp2.org.uk/>

RÉFÉRENCES

1. Rett A. *On a unusual brain atrophy syndrome in hyperammonemia in childhood.* Wien Med Wochenschr. 1966;116:723-726.
2. Hagberg B, Aicardi J, Dias K, Ramos O. *A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases.* Ann Neurol. 1983;14:471-479.
3. Hagberg B, Hanefeld F, Percy A, Skjeldal O. *An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting, Baden Baden, Germany, 11 September 2001.* Eur J Paediatr Neurol. 2002;6:293-297.
4. Hagberg BA, Skjeldal OH. *Rett variants: a suggested model for inclusion criteria.* Pediatr Neurol. 1994;11:5-11.
5. Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M et al. *Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2.* Nat Genet. 1999;23:185-188.
6. Neul JL, Fang P, Barrish J et al. *Specific mutations in methyl-CpG-binding protein 2 confer different severity in Rett syndrome.* Neurology. 2008;70:1313-1321
7. Percy AK, Lane JB, Childers J et al. *Rett syndrome : North American database.* J Child Neurol. 2007;22:1338-1341
8. Wan M, Lee SS, Zhang X et al. *Rett syndrome and beyond : recurrent spontaneous and familial MECP2 mutations at CpG hotspots.* Am J Hum Genet. 1999;65:1520-1529.
9. Kankirawatana P, Leonard H, Ellaway C et al. *Early progressive encephalopathy in boys and MECP2 mutations.* Neurology. 2006;67:164-166
10. Carney RM, Wolpert CM, Ravan SA et al. *Identification of MeCP2 mutations in a series of females with autistic disorder.* Pediatr Neurol. 2003;28:205-211
11. Watson P, Black G, Ramsden S et al. *Angelman syndrome phenotype associated with mutations in MECP2, a gene encoding a methyl CpG binding protein.* J Med Genet. 2001;38:224-228.
12. Bahi-Buisson N, Nectoux J, Rosas-Vargas H et al. *Key clinical features to identify girls with CDKL5 mutations.* Brain. 2008
13. Ariani F, Hayek G, Rondinella D et al. *FOXG1 is responsible for the congenital variant of Rett syndrome.* Am J Hum Genet. 2008;83:89-93
14. Leonard H, Weaving L, Eastaugh P et al. *Trisomy 21 and Rett syndrome : a double burden.* J Paediatr Child Health. 2004;40:406-409
15. Einspieler C, Kerr AM, Prechtel HF. *Abnormal general movements in girls with Rett disorder: the first four months of life.* Brain Dev. 2005;27 Suppl 1:58-513
16. Christen HJ, Hanefeld F. *Male Rett variant.* Neuropediatrics. 1995;26:81-82.
17. Goutieres F, Aicardi J. *Atypical forms of Rett syndrome.* Am J Med Genet Suppl. 1986;1:183-194.
18. Zappella M. *The Rett girls with preserved speech.* Brain Dev. 1992;14:98-101.
19. Rolando S. *Rett syndrome: report of eight cases.* Brain Dev. 1985;7:290-296.
20. Hanefeld F. *The clinical pattern of the Rett syndrome.* Brain Dev. 1985;7:320-325.
21. Renieri A, Mari F, Mencarelli MA et al. *Diagnostic criteria for the Zappella variant of Rett syndrome (the preserved speech variant).* Brain Dev. 2008
22. Huppke P, Laccone F, Kramer N et al. *Rett syndrome : analysis of MECP2 and clinical characterization of 31 patients.* Hum Mol Genet. 2000;9:1369-1375.
23. Archer HL, Evans J, Edwards S et al. *CDKL5 mutations cause infantile spasms, early onset seizures, and severe mental retardation in female patients.* J Med Genet. 2006;43:729-734



Valérie, grâce à qui tout a commencé

Explications sur l'arrêt de l'essai avec la fluoxétine

L'objectif était d'évaluer l'effet de la fluoxétine (Prozac®), médicament qui a l'AMM, (autorisation de mise sur le marché) en France pour l'adulte pour les épisodes dépressifs majeurs (c'est-à-dire caractérisés), troubles obsessionnels compulsifs et la boulimie. Pour l'enfant âgé de huit ans et plus et l'adolescent, l'AMM concerne seulement les épisodes dépressifs (c'est-à-dire caractérisés) modérés à sévères, en cas de non réponse à l'issue de quatre à six séances de prise en charge psychothérapeutique.

Sur la base des travaux de J.Zwiler et S. Cassel, ainsi que sur des données neurobiologiques suggérant que le métabolisme de la sérotonine serait altéré dans le syndrome de Rett typique, nous avons fait l'hypothèse que la fluoxétine (inhibiteur de la recapture de la sérotonine) pourrait améliorer certains symptômes du syndrome de Rett. Il s'agissait donc d'essayer la fluoxétine en dehors de son indication, mais dans la tranche d'âge autorisée (supérieure à 8 ans).

Le protocole proposé consistait à donner un dosage de la fluoxétine (Prozac®) identique à celui indiqué pour la dépression, pendant une période de trois mois. La durée totale de l'essai devait être de deux ans.

L'évaluation de la réponse au traitement était faite, à un et trois mois en utilisant l'échelle de Percy qui évalue les symptômes du Rett et les aspects relatifs aux troubles liés à la dépression. La tolérance

Il s'agit d'un essai ouvert qui devait inclure trente filles : quinze âgées de 8 à 18 ans et quinze autres de 18 à 28 ans. "Essai ouvert" veut dire que toutes les patientes incluses dans l'essai reçoivent le traitement contrairement aux essais contre placebo, où il y a un tirage au sort des patientes. L'essai ouvert peut donner des arguments pour l'efficacité ; la preuve de l'efficacité doit être apportée par un essai contre placebo. L'essai fluoxétine était donc un essai préliminaire.

était évaluée par un questionnaire ouvert sur les effets secondaires observés par la famille. Les essais thérapeutiques en France sont encadrés par un cadre législatif qui impose entre autres, qu'un promoteur prenne la responsabilité de l'essai. Dans le cadre de l'essai fluoxétine, la promotion était assurée par l'Inserm, qui évalue régulièrement le bon déroulement de l'essai.

Les dysfonctionnements notifiés pour le COSSEC – Comité d'orientation stratégique et de suivi des essais cliniques, commission d'évaluation spécialisée de l'Inserm -, ont été les suivants :
1/ Faible recrutement : l'essai a tout d'abord rencontré des difficultés notamment pour trouver des familles volontaires. Six patientes ont été incluses au cours de la première année.

2/ Suspicion d'effets indésirables graves : il a été souligné la survenue anormale de vomissements chez les filles Rett qui prenaient la fluoxétine. Il se trouve que ces vomissements font partie du syndrome de Rett et étaient fréquemment induits par la forme liquide du Prozac. De plus, deux des six filles ont interrompu la fluoxétine en cours d'essai en raison d'une majoration de l'agitation et des cris, faisant suspecter un effet aggravant sur l'agitation des filles Rett.

3/ Enfin se posait la question de la poursuite de la fluoxétine à la fin de l'essai. En effet, la loi nous imposait d'arrêter la fluoxétine au bout de trois mois, même si nous avions observé une modification

du score de Percy. Il nous semblait impossible de demander aux familles d'arrêter la fluoxétine ; par ce fait, nous nous mettions hors-la-loi et cette position ne pouvait pas être soutenue par l'Inserm. Suite à l'audit du promoteur (l'Inserm), l'essai a d'abord du être momentanément stoppé en décembre 2009 car il soulignait des problèmes d'inclusions et ces effets indésirables.

Après des mois d'attente, l'essai devait alors reprendre en juin 2010 et quinze inclusions étaient en attentes, suite au courrier de relance fait auprès des familles de l'AFSR.

Finalement, en décembre 2010, l'Inserm a décidé d'arrêter officiellement cet essai retirant sa promotion. Nous le regrettons vivement et espérons que d'autres équipes tenteront de lancer un nouvel essai, afin de confirmer les premiers résultats et le bénéfice potentiel certain pour certaines jeunes filles.

Toutefois, il est important que les familles sachent que la fluoxétine (Prozac®) a toujours l'AMM pour la dépression pour l'enfant de plus de 8 ans. Or il est clair que certaines filles Rett, en particulier les adolescentes, ont d'authentiques symptômes de dépression – pleurs ou cris inexplicables, attitudes de repli, moins bon contact. Le médecin référent a donc le droit de prescrire la fluoxétine dans cette indication.

Nadia Bahi-Buisson, présidente du CMS
Elisabeth Célestin, présidente de l'AFSR



Osrett : on continue, on ne relâche pas les efforts !

L'AFSR en partenariat avec l'Assistance publique hôpitaux de Paris vous propose de participer à un protocole de recherche qui s'intitule OSRETT.

L'objet de cette étude est de mieux comprendre l'ostéoporose propre au syndrome de Rett, et plus tard, de mieux la soigner. Cette étude organisée pour 2010 et 2011 fait suite à une première enquête menée en 2007 par le docteur Linglart (Endocrinologue de notre Comité Médical et Scientifique) auprès de 120 filles Rett et qui montrait une fragilité osseuse chez la plupart des filles, à laquelle on peut tenter de remédier.

ACCOMPAGNEMENT MÉDICAL APHP – SAINT-VINCENT-DE-PAUL

Contacts
agnes.linglart@svp.aphp.fr
anya.rothenbuhler@svp.aphp.fr
nadia.bahi-buisson@nck.aphp.fr

Durée des examens
• Sur une seule journée à Saint-Vincent-de-Paul, (14^e arrondissement de Paris)
• Les lundi ou jeudi au choix

Nature des examens
- recueil d'urine le matin (ou rapporté de chez vous)
- prise de sang à jeun le matin
- ostéodensitométrie réalisée à Necker (entre 15 minutes et 45 minutes)
- radio du rachis (dans votre région, indisponible pour l'instant à Saint-Vincent-de-Paul)

Consultations
- entretien avec la diététicienne du service
- entretien avec le médecin coordinateur, questionnaire à répondre ensemble
- entretien de départ avec les résultats
- les prescriptions vous seront remises le cas échéant
- attestation de présence à récupérer pour le remboursement des frais

Liquidation des frais
Christelle Auger - chef de Projets
URC Paris Centre - Site Tarnier
89 rue d'Assas - 75006 Paris
Tél : 01 58 41 11 86 / Fax : 01 58 41 11 83

ORGANISATION MATÉRIELLE, LOGISTIQUE AFSR / SAINT-VINCENT-DE-PAUL

Contacts
anne.laforge@aliceadsl.fr
celestin.elisabeth@neuf.fr

Inscription
Monique Moreau : infirmière coordinatrice,
01 40 48 84 41, entre 7h30 et 14h00

Transport
Possibilité de venir en VSL de chez vous sur prescription de transport par le service de Saint-Vincent-de-Paul. Vérifier l'agrément sécurité sociale du taxi.

Possibilité de venir en train (service Accès Plus) + taxi adapté TPMR sur Paris, ne pas hésiter, souvent plus rapide pour nos filles que la voiture, moins stressant.

Pour les familles de Province, possibilité d'arriver la veille au soir, signalez vos besoins de chambre, de lit, de place dans la chambre si fauteuil et besoins de repas.

Repas
Les repas "personne accompagnante" seront pris en charge par l'AFSR dans le cadre de ce protocole, précisez-le lors de votre inscription.

Accompagnement
Transfert à Necker pour l'ostéodensitométrie : une auxiliaire de puériculture du service vous accompagnera si nécessaire, notamment si votre fille est une enfant très mobile, qui bouge beaucoup, précisez-le lors de votre inscription.

Le transfert se fait sur brancard, à Necker, on dispose de petits fauteuils roulant/poussette pour patienter si besoin.

Précisez les difficultés de votre fille ou la nécessité de rester allongée.

Lors du recueil d'urines, précisez les difficultés liées à votre fille : bouge beaucoup, se retient, ne boit pas, pose difficile d'une poche de recueil, agitation, très sensible au stress, besoin d'aide et de temps pour le recueil en flacon, crainte de la sonde etc.

Contactez Anne Laforge pour l'organisation de votre voyage si vous le souhaitez.



Zoë

Nous comptons sur votre participation afin de faire avancer la recherche sur la maladie dans l'intérêt général mais aussi pour vous proposer une solution personnelle adaptée dans l'intérêt de votre fille si elle en a besoin.

N'hésitez pas à nous appeler pour la moindre question. Un souci, une difficulté doit se discuter et ne doit pas être un frein à votre participation précieuse.

Vous pouvez essayer de vous regrouper le même jour avec une autre famille de votre région pour que ce voyage et ce séjour soit plus rassurant et le mieux vécu possible par vous-même et votre fille. Toute l'équipe du CMS et de l'AFSR vous remercie.

**Agnès Linglart, Nadia Bahi-Buisson,
Elisabeth Célestin, Anne Laforge**

TRANSFERT EN TAXI ADAPTÉ (TPMR)

Société taxis parisiens HORIZON
01 47 39 00 91

- réservation d'une "rampe" le cas échéant.
- laissez un n° de portable.
- demandez un accueil pancarte en bout de quai.
- transfert à l'hôpital Saint-Vincent-de-Paul (14^e) au 82, rue Denfert Rochereau, entrée principale voitures, devant la petite cafétéria.

URGENCE :
01 40 48 84 41 (sec. Saint-Vincent-de-Paul, heures ouvrables)
01 40 48 80 80 (Saint-Vincent-de-Paul 24h/24)
06 32 23 34 62 ou 03 88 74 73 26 (Anne Laforge)
01 69 39 28 73 (Elisabeth Célestin)

Prévoir le traitement de votre fille à J+1 en cas d'imprévu (grève, train raté etc.). Mieux vaut anticiper.

ACCÈS EN TRAIN

Service Accès Plus
0890 640 650

- réservation de votre billet.
- carte d'invalidité portant la mention "besoin d'accompagnement" (anciennement "tierce personne", obligatoire pour gratuité du billet de la personne accompagnante), demandez à la MDPH si ce n'est pas le cas, cette mention n'est malheureusement pas inscrite automatiquement.
- préparez votre numéro de carte d'invalidité et sa date d'expiration.

Osrett BON DE RETOUR



Dernière minute !

Le protocole Osrett déménage à
l'hôpital Bicêtre à partir du
08 avril 2011
Endocrinologie et diabétologie pédiatrique
Bâtiment Alagille, porte 7, 4^e étage,
78, rue du Général Leclerc
94275 Le Kremlin-Bicêtre Cedex

Le personnel accompagnant le protocole
assure la continuité, les familles seront
reçues dans les mêmes conditions.

Si vous souhaitez que l'AFSR organise "clé en main" votre séjour, merci de remplir ces indications et de les retourner à Anne Laforge qui vous fera parvenir un memento voyage

VOTRE FILLE

Nom
Prénom
Date de naissance.....
N° carte d'invalidité (mention "besoin d'accompagnement").....
Date d'expiration de la carte d'invalidité.....
Période souhaitée pour la journée Osrett.....
Repas mixé OUI NON
Marche sans poussette, poussette, fauteuil roulant, manuel, électrique, transférable (assise "simplement sur le fauteuil"), ou coque.....

VOUS

Nom
Prénom
Arrivée la veille au soir OUI NON
Repas sur place en chambre avec votre fille :
1 dîner OUI NON
1 petit-déjeuner OUI NON
1 déjeuner OUI NON

Train+taxi, VSL, voiture personnelle, avion.....
Numéro de portable obligatoire.....

Baromètre de l'accessibilité 2010 : des villes sous pression jusqu'en 2015 !



De gros efforts, beaucoup d'espoirs, mais attention à la relâche et aux demandes de dérogations ! Pour mémoire, nous vous en parlions dans le *Rett info* n° 70 (p.12), l'APF avait publié pour l'année 2009 la première édition de ce baromètre, voici une synthèse de la seconde édition qui vient d'être publiée pour l'année 2010.

LE BAROMÈTRE APF UN OUTIL DE VEILLE

Ce baromètre est un moyen de mesurer les avancées année après année, avec en ligne de mire l'obligation d'accessibilité en 2015 pour tous les ERP (établissements recevant du public) et les transports. Toutes les villes ont encore une marge de manoeuvre possible. L'idéal serait qu'en 2015, il n'y ait même plus de place au-delà du 11^e rang. Toutes les villes devraient pouvoir se ranger dans les dix premières places, avec beaucoup de villes ex aequo et des notes tout à fait respectables. Un minimum de 11/20 pourrait être le signe d'une accessibilité minimale acceptable et sortirait alors de la médiocrité 36 villes, en-dessous de cette moyenne pour 2010.



2015 obligation d'accessibilité

UN CONSTAT GÉNÉRAL ENCOURAGEANT

L'APF constate d'une façon générale une amélioration du niveau d'accessibilité des communes de France. La moyenne générale a augmenté d'un point et la ville en tête du classement obtient une moyenne de 17,4 contre 16,8 l'an passé. L'APF observe une dynamique générale positive particulièrement dans les villes de taille moyenne pour lesquelles les communes témoignent d'un engagement sérieux pour établir des diagnostics et prévoir ensuite des travaux d'aménagement. Pour les grandes villes, le constat est malheureusement plus mitigé.

ATTENTION À NE PAS GÂCHER CET ENTHOUSIASME

Un comité d'entente de 66 associations représentatives du handicap, dont l'Unapei* assure la coordination, est allé à la rencontre de Nicolas Sarkozy en septembre 2010. Ce dernier qualifiait de "titanesque" le chantier de l'accessibilité, il n'a pas annoncé de mesures incitatives particulières mais a promis d'être intransigent sur les demandes de dérogation. Pourtant, la proposition de loi "Paul Blanc", discutée à l'Assemblée nationale le 15 février 2011 pourrait ternir cette promesse et le constat encourageant, c'est ce que souligne Jean-Marie Barbier, président de l'APF qui met en garde : "il faut être très vigilant (...). Des tentatives de dérogations à l'accessibilité sur le cadre bâti neuf pourraient voir le jour ! Des lobbies exercent d'importantes pressions pour que ces dérogations deviennent effectives. De telles remises en cause de la loi handicap de 2005 sont inadmissibles et nous ne tolérerons aucune dérogation (...) qui remettraient en cause la convention ONU relative aux droits des personnes handicapées signée et ratifiée par la France et l'Union Européenne".

*Unapei : première fédération d'associations française de représentations et de défense des intérêts des personnes handicapées mentales et de leur familles.

LE CLASSEMENT BOUGE

Le classement bouge d'une année à l'autre. Ceci s'explique, pour les villes qui chutent au classement, par le contrôle des politiques volontaristes de 2009 qui n'ont pas été suivies d'actes d'aménagements réels en 2010 et inversement, pour les villes qui montent, ce changement de rang est dû à la mise en place d'actions concrètes et correctrices en 2010 suite aux laxismes constatés en 2009. Ainsi certaines villes font des bonds en avant exemplaires tandis que d'autres reculent de façon condamnable. Belfort et Evreux passent respectivement de la 94^e et 95^e place pour 2009 à la 4^e et 11^e place pour 2010. Perpignan passe de la 27^e place pour 2009 à la bonne et dernière 96^e place pour 2010.

L'ACCESSIBILITÉ N'EST PAS UNE MATIÈRE SOCIALE

Elle relève bien de l'aménagement et du développement durable souligne l'APF. L'accessibilité concerne toute la population : personnes âgées, blessés temporaires, parents avec poussette, femmes enceintes et apporte un confort aux personnes valides. Actuellement pour les personnes en situation de handicap moteur, ou pour les familles accompagnant des personnes poyhandicapées, acheter son pain, aller à la poste, chercher de l'argent à un guichet automatique, aller chez un kiné, chez le coiffeur ou même chez un médecin ne se fait pas par libre choix de goût ou de compétence du professionnel mais bien

« D'ici à 2015, il reste donc quatre ans aux villes pour concrétiser l'accès à tout pour tous » »

Et pour les vacances, où en est-on : entre juin et décembre 2011, déploiement du nouveau label "Destination pour tous" ?

Nous vous en parlions également dans le *Rett Info* 70 (p.33), la commission Handi-vacances adopte l'appellation du futur label "Destination pour tous". Voici le communiqué de presse du Ministère des solidarités et de la cohésion sociale.

Le gouvernement (Roselyne Bachelot-Narquin, ministre des Solidarités et de la Cohésion sociale et Frédéric Lefebvre, secrétaire d'Etat chargé du Tourisme) vient de lancer une phase d'expérimentation sur six territoires, pour favoriser l'accès aux vacances des personnes handicapées dans le cadre d'un nouveau label baptisé "Destination pour tous". Ce label "valorise les territoires proposant une offre globale intégrant à un projet touristique à la fois l'accessibilité des sites et des activités touristiques, mais aussi l'accessibilité des autres services de la vie quotidienne".

Le nouveau label "Destination pour tous" vient compléter le label *Tourisme et Handicap* créé en 2001 qui permet d'identifier les structures qui garantissent un accueil et des prestations adaptés aux besoins des personnes handicapées.

Avant de procéder au déploiement de ce label, les ministres ont décidé de désigner des territoires pilotes afin de tester les critères de ce nouveau label. Un appel à candidatures national a été lancé le 22 septembre dernier. Vingt-et-un territoires, engagés dans des démarches de tourisme adapté, ont fait acte de candidature.

La Commission nationale du label s'est réunie le 26 novembre afin d'examiner les candidatures reçues et proposer une liste de territoires de nature différente (littoral/campagne/urbain) au sein desquels l'expérimentation pourrait être menée. Roselyne Bachelot-Narquin et Frédéric Lefebvre tiennent à souligner la grande qualité des dossiers reçus dans le cadre de cet appel à candidatures, et souhaitent encourager les territoires qui n'ont pu être retenus, à poursuivre la politique engagée afin d'envisager à terme une labellisation, une fois le label déployé.

Les ministres ont retenu pour cette phase expérimentale, les territoires suivants : Angers, Balaruc-les-Bains, Bordeaux, Parc naturel régional du Morvan, Pays Cathare (Canal du midi et de la Robine), Saint-Gilles-Croix-de-vie. L'expérimentation engagée aujourd'hui va être menée sur une période de cinq mois afin de pouvoir procéder au déploiement du label dès le deuxième semestre 2011.



selon le critère de l'accessibilité des locaux, ce qui est une source de discrimination importante par rapport aux personnes valides.

D'ici à 2015, il reste donc quatre ans aux villes pour concrétiser l'accès à tout pour tous :

- un exercice de la citoyenneté avec des bureaux de vote accessibles
- un accès aux soins avec des cabinets médicaux et paramédicaux accessibles
- un accès à la scolarisation avec des écoles accessibles
- un accès au logement avec la construction de logements sociaux accessibles
- un accès à la culture avec des établissements accessibles
- un accès au tourisme, au sport avec des équipements accessibles

Exemple anecdotique avec le cinéma

Un cinéma n'est déclaré accessible que si toutes les salles le sont ; en effet, si une seule salle sur dix est accessible par exemple, la programmation devient discriminatoire pour la personne handicapée. L'envie d'aller voir un film précis se réduit à une simple envie d'aller au cinéma.

Anne Laforge



Souriez, vous allez vous reposer ! Un village vacances en phase totale avec la loi sur le droit au répit



Du repos à la carte pour les aidants familiaux à Saint-Georges-sur-Loire, c'est ce que l'Association française contre les myopathies (AFM) assure. Elle a, en effet, ouvert en octobre 2009, le Village répit famille "La Salamandre". Cette structure apporte une réponse à l'épuisement des aidants familiaux, en les accueillant en vacances avec leur proche dépendant.

« C'est le paradis ici, "ce village est sécurisant" ; "nous pouvons souffler un peu" : arrivés depuis quelques jours seulement, les résidents de La Salamandre, dans le Maine-et-Loire, ne tarissent pas d'éloges sur leur lieu de villégiature. Implanté en pleine nature, ce village vacances d'un genre particulier leur permet de venir se ressourcer, en famille, et surtout avec leur proche atteint d'une maladie neuromusculaire ou neurologique évolutive. Ils bénéficient, en effet, du tout premier "Village répit famille", ouvert l'an dernier par l'Association française contre les myopathies (AFM). Un nouveau concept d'accueil temporaire, pensé pour les "aidants", ces nombreuses personnes qui prennent soin, toute l'année, souvent 24 heures sur 24, d'un père, d'une mère, d'un conjoint ou encore d'un enfant dépendant. Et que le burn out, cet épuisement physique et moral lourd, guette. Pour l'éviter et assumer leur rôle sur le long terme, des temps de repos leur sont indispensables. Mais rares sont les structures d'accueil en France à leur offrir, sur un même lieu, la possibilité de souffler tout en partageant leurs vacances avec leur proche handicapé. C'est bien l'objectif de La Salamandre, construite dans l'enceinte de la résidence Yolaine de Kepper, établissement de santé et d'hébergement pour adultes lourdement handicapés également géré par l'AFM.

RÉPONDRE À UN BESOIN

A l'origine de cette innovation, une enquête diligentée par l'AFM auprès de ses adhérents, en 2006. "Elle avait fait ressortir le besoin des aidants d'avoir des temps de répit, mais sans pour autant être séparés de la personne dont ils s'occupent", explique Mireille Boisseau, responsable du Village répit famille. "Ils émettaient le souhait de se ressourcer ensemble, dans un même lieu, offrant des services pour chacun d'eux." Initiative unique en France, le village La Salamandre répond à cette attente en associant deux types de structures : une unité touristique, le village vacances, et un service d'accueil temporaire, adossé sur une unité médico-sociale préexistante, en l'occurrence la résidence Yolaine de Kepper, dont le

plateau technique permet d'assurer une sécurité médicale en cas de besoin. "Il est rassurant de savoir que les médecins, les kinésithérapeutes sont dans les alentours", affirme Benedetto Magistro, en vacances avec sa famille pour deux semaines. Pendant que des aides-soignantes s'occupent de la toilette de son fils Valentin, 12 ans, atteint d'une myopathie, Christelle Denize, à La Salamandre depuis quelques jours, témoigne : "Il est heureux d'être au Village répit famille avec son frère et moi, car habituellement, je le place pendant deux semaines dans une structure médicalisée afin de pouvoir souffler un peu. Ici, nous pouvons partager nos vacances dans une structure adaptée." Au village répit, où ils séjournent généralement une à deux semaines, les locataires bénéficient en effet d'un des quatre grands appartements que compte le site : d'une superficie de 85 à 100 m², tous sont entièrement accessibles aux personnes handicapées. Grande pièce à vivre, cuisine, larges portes et lavabo à hauteur réglable sont quelques-uns des nombreux équipements adaptés.

DU SUR-MESURE

A ce socle commun d'accessibilité s'ajoute un aménagement personnalisé. Conformément au leitmotiv de l'AFM - "un séjour à la carte" -, rien n'est laissé au hasard pour préparer l'arrivée des vacanciers. Chaque famille ayant ses attentes propres, M. Boisseau leur envoie, quelques mois avant leur venue, un dossier lui permettant de connaître leurs besoins. Les appartements sont équipés à leur convenance et chaque détail compte. Du lit deux places médicalisé au fauteuil garde-robe, en passant par le lève-personne ou le lit-douche, toutes les exigences matérielles sont passées au crible, et l'équipement nécessaire emprunté à la résidence Yolaine de Kepper. La famille choisit également les accompagnements dont elle désire bénéficier, pour les actes de la vie quotidienne auprès de la personne handicapée. Une multitude de services est disponible pour relayer l'aidant, s'il le souhaite, pendant certaines heures du jour et/ou de la nuit : soins infirmiers, assistance pour le lever, le coucher, l'habillage, l'hygiène corporelle ; présence d'une aide-soignante la nuit,

etc.

DES PERSONNELS MUTUALISÉS

Les vacanciers se voient par ailleurs proposer diverses animations, "pour leur permettre de sortir de leurs préoccupations quotidiennes et de réattaquer une année dans de meilleures conditions morales et physiques", explique Marie-Annick Faure, chef de service vie quotidienne de la résidence Yolaine de Kepper. Au programme : découverte de la région, visites de caves, sorties à la mer, tir à l'arc, etc. Le village répit proposera également un service d'aide aux aidants (1), appuyé sur un animateur et un psychologue, dès que la structure aura obtenu les financements nécessaires. Pour mettre en oeuvre cet accueil sur mesure, l'AFM s'appuie fortement sur la résidence Yolaine de Kepper, et pas seulement en matière d'équipement. La Salamandre ne disposant pour l'heure d'aucun personnel dédié, c'est celui de la résidence (aides-soignants, infirmiers, kinési-

« Un nouveau concept d'accueil temporaire, pensé pour les "aidants", ces nombreuses personnes qui prennent soin, toute l'année, souvent 24 heures sur 24, d'un père, d'une mère, d'un conjoint ou encore d'un enfant dépendant »

thérapeutes) qui intervient, sur la base du volontariat, au village répit. Mireille Boisseau doit s'entendre avec les responsables des services de la résidence pour disposer de ces personnels. Une contrainte à laquelle s'ajoute l'organisation des urgences de nuit, qui ne sont pas encore assurées. Pour le moment, en cas de besoin, les familles doivent appeler le 15 ou la permanence des soins de médecine générale.

LE FINANCEMENT DU PROJET

Mais lorsque l'ensemble du projet sera terminé, ces difficultés n'auront plus lieu d'être. À terme, le Village répit famille doit être composé de 15 logements. "La construction des 11 autres locations, avec piscine et balnéothérapie, devrait être achevée en 2013", assure Mireille Boisseau. Dès lors, une vingtaine de professionnels sera entièrement attachée à La Salamandre. "Pour ce faire, l'AFM recherche encore les financements nécessaires. L'association a investi 200 000 euros dans la rénovation des quatre premiers appartements, et reçu une subvention du même montant du Comité de coordination de l'action en faveur des personnes handicapées (CCAH) pour la domotique, le mobilier et un véhicule adapté. Mais "la finalisation du projet nécessite 5 millions d'euros", chiffre la responsable. Estimé à 217,80 euros, le prix de journée du service d'accueil temporaire ne fait pour

l'heure l'objet d'aucune prise en charge financière. Le service a bien été agréé, mais l'installation des agences régionales de santé, intervenue dans l'intervalle, a eu pour effet de suspendre le versement des crédits. Hors le prix de la location, compris entre 300 et 380 euros selon l'appartement et réglé par les familles, c'est donc l'AFM qui supporte pour l'instant l'intégralité des frais.

BILAN POSITIF

Après un an d'existence, un bilan positif peut être tiré de cette initiative qui a déjà séduit une soixantaine de familles. "Je ne pensais pas avoir autant de demandes dès la première année. Et les réservations pour l'été 2011 sont déjà nombreuses, note la responsable. D'après notre enquête de satisfaction, les familles repartent enchantées de leur séjour, qui leur permet également de réfléchir à leur mode de vie et, pour certaines d'entre elles, de modifier leur organisation à domicile, en recourant plus souvent à l'aide de professionnels, par exemple." Mireille Boisseau a déjà de nouveaux projets en tête, comme la mise en place de séjours à thème, notamment pour que les familles puissent échanger après la première annonce du handicap. "Et pourquoi ne pas sortir complètement du sujet du handicap avec des séjours bien-être ou théâtre ; beaucoup de choses peuvent être exprimées via ces activités."

DEUX AUTRES "VILLAGES RÉPIT FAMILLE" EN PROJET

L'idée de l'AFM ne s'arrête pas à La Salamandre. Deux autres projets de Villages répit famille sont en prévision pour les années à venir, dont un, en 2011, à Ascaïn/Hendaye (Pyrénées-Atlantiques), en partenariat avec la mutuelle Pro BTP et l'Assistance publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP). Il aura une compétence "tout handicap". Un autre village répit est également prévu à Saint-Lupicin, dans le Jura. Monté en partenariat avec l'Association française des sclérosés en plaques, il sera destiné à l'accueil de ces malades et de leurs familles. L'AFM espère son ouverture au printemps 2012. "Sur le concept global du Village répit famille, nous travaillons en partenariat avec Pro BTP", explique Philippe Vallet, directeur de l'action auprès de la famille à l'AFM. "Nous avons déposé la marque à nos deux noms car nous défendons un projet et un référentiel. Nous ne voulons pas qu'il y ait des dérives autour du concept." Leur idée : subordonner la création de tout Village répit famille au respect de leur cahier des charges.

Contact : Mireille Boisseau
AFM La Salamandre
Bois de Rochefoucq 49170 Saint-Georges-sur-Loire
Tél. : 02 41 22 60 10
→ mboisseau@afm.genethon.fr

(1) Le prix de journée du futur service "d'aide aux aidants" est estimé à 45,08 euros par jour.

Le Médiateur de la République sort de l'ombre

Vers une harmonisation des frais de transport des personnes handicapées !

La loi de financement de la Sécurité sociale pour 2010 a prévu que les frais de transport des personnes adultes handicapées, accueillies pour la journée en foyer d'accueil médicalisé (Fam) et en maison d'accueil spécialisé (Mas), ne sont plus à la charge des intéressés. Un décret du 15 octobre 2010 vient préciser que ces montants sont à la charge des établissements.

Cette mesure répond ainsi à une demande du Médiateur, qui était régulièrement saisi de plusieurs dossiers dans lesquels les intéressés avaient vu la prise en charge de leurs frais de transport supprimée, l'Assurance maladie ayant cessé ces remboursements.

Au-delà des Mas et Fam, d'autres situations ne sont pas encore réglées. Ainsi, le Médiateur a formulé une proposition de réforme relative à la prise en charge des frais de transport des enfants accueillis en centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP), structures qui s'adressent aux enfants et adolescents de 3 à 18 ans présentant des difficultés d'apprentissage, des troubles psychiques, psychomoteurs ou du comportement.

Auparavant, une lettre ministérielle du 29 mai 1990 détaillait le régime de prise en charge de ces frais : une prise en charge intégrale par l'Assurance maladie pour les six premières séances, avec poursuite de celle-ci au-delà si l'admission de l'enfant répond à la vocation des CMPP. Son contenu n'a cependant pas été repris par des circulaires et directives de 2007 et 2008. Dès lors, faute de réglementation précise, les régimes de prise en charge des frais de transport des enfants accueillis en CMPP diffèrent d'un département à l'autre : remboursement à 100 % par l'Assurance maladie, application du régime général (prise en charge à 65 %) ou refus total de prise en charge. L'objectif est donc d'harmoniser les pratiques, en offrant un cadre juridique consolidé par voie réglementaire qui, dans l'intérêt des enfants concernés, reprendrait le dispositif décrit dans la lettre ministérielle de 1990.

Source :

→ <http://www.mediateur-republique.fr/fr-citoyen-05-347>



Comment ça, on pourrait améliorer le fonctionnement des MDPH ?

L'Inspection générale des affaires sociales (IGAS) propose des pistes, reste à savoir de quelle couleur elles seront : vertes, faciles ; bleues, moyennement accessibles ; rouges et noires difficultés majeures pour y arriver ?

A lors que la proposition de loi Blanc visant à améliorer le fonctionnement des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) est en cours d'examen parlementaire, un rapport de l'IGAS (Inspection générale des affaires sociales) propose un "certain nombre d'orientations" à mettre en oeuvre afin notamment de "conforter ou améliorer la qualité des services rendus".

"Des orientations qui peuvent s'avérer inadéquates, l'insuffisance de suivi des décisions d'orientation, une définition insuffisamment normée de la prestation de compensation du handicap (PCH)" : telles sont quelques-unes des critiques formulées par Christine Branchu, Michel Thierry et Aurélien Besson, membres de l'Inspection générale des affaires sociales (IGAS), à l'encontre du fonctionnement des MDPH. Leur rapport, qui vient d'être publié, tombe à point nommé. Il pourrait en effet alimenter les débats parlementaires consacrés à la proposition de loi visant à améliorer le fonctionnement de ces guichets uniques instaurés par la loi handicap de 2005. De fait, certaines propositions correspondent à des mesures votées par les sénateurs en octobre dernier.

LE GIP, MODE DE FONCTIONNEMENT "PAR DÉFAUT"

En attente d'examen à l'Assemblée nationale, le texte ne remet pas en cause la forme juridique des MDPH, à savoir le groupement d'intérêt public (GIP). Un arbitrage qui partageant, vraisemblablement avec regrets, les trois IGAS qui ont enquêté dans cinq départements [1]. Au fond, ils estiment que la disparition des GIP, comportant transfert complet aux départements des missions confiées par la loi aux MDPH, "ne ferait que prendre acte des pratiques de terrain". Une telle réforme aurait aussi pour avantage de "mettre fin au contentieux récurrent sur les mises à disposition des agents de l'Etat, leur remplacement ou leur compensation". Néanmoins, ce scénario semble "aujourd'hui peu réaliste ou prématuré", notamment du fait que "les grands partenaires de l'Etat" n'y sont pas favorables.

SIMPLIFIER LES CIRCUITS DE FINANCEMENTS

En guise d'alternatives, C. Branchu, M. Thierry et A. Besson avancent diverses propositions censées "conforter ou améliorer la qualité des services rendus et faciliter la transparence de l'instruction et les comparaisons entre MDPH". D'un point de vue financier, ils suggèrent entre autres de mettre en place une "ligne budgétaire unique regroupant les concours budgétaires de l'Etat. Cela permettrait de mettre un terme à un morcellement excessif, de rationaliser la trésorerie par la mise en place d'un échéancier unifié des paie-

ments et faciliterait un meilleur dialogue de gestion entre services de l'Etat et MDPH", vante le rapport. Qui soutient par ailleurs, comme le prévoit la proposition de loi Blanc, le recours à des conventions triennales de moyens.

RENDRE LES EMPLOIS PLUS ATTRACTIFS

Faisant également écho au projet de réforme sénatorial, l'IGAS préconise un "aménagement du régime de mise à disposition" des personnels des membres du GIP au profit des MDPH. Ce, en portant à six mois le délai de préavis pour le retour des agents mis à disposition [2]. Les inspecteurs insistent également pour que les vacances d'emplois consécutives au refus par la MDPH d'un agent proposé par l'Etat ne soient pas compensées. Enfin, constatant la faible attractivité des emplois au sein des MDPH pour les personnels de l'Etat, ils plaident en faveur d'un réexamen des situations indiciaires et un "avancement accéléré d'échelon".

RENFORCER LES POUVOIRS DE L'ETAT

Dans un tout autre registre, il est proposé que l'Etat puisse "exercer plus d'influence" sur les décisions qui l'engagent comme les orientations des personnes handicapées vers un établissement ou service médico-éducatif, médico-social ou social. "Cette proposition n'est en rien un signe de méfiance envers les équipes des MDPH ou les membres des commissions,

qui travaillent avec un réel sens de leurs responsabilités", se défendent les inspecteurs. Qui, comme pour contre-balancer l'étatisation du système, appellent de leurs vœux la constitution d'un "vivier d'expertise propre, en liaison avec les Agences régionales de santé (ARS), à partir de professionnels et praticiens du médico-social".

QUELQUES BONS POINTS

Si les MDPH sont confrontées à de multiples difficultés, la mission de l'IGAS note toutefois que leur création s'est traduite par des "avancées concrètes", en particulier une "meilleure continuité de la prise en charge à tous les âges et l'atténuation des effets de rupture entre régimes enfants et adultes". Le rapport identifie à cet égard quelques "bonnes pratiques". Dans le Val-de-Marne, par exemple, la prévention des difficultés sociales des jeunes handicapés lorsqu'ils arrivent à la fin de la scolarité obligatoire est devenue "une priorité d'action sociale de la MDPH". Nous suivrons ce dossier pour évaluer comment les députés discuteront cette proposition de loi.

[1] Ile-et-Vilaine, Val de Marne, Eure, Bas-Rhin, Indre.

[2] La proposition de loi prévoit ce délai uniquement pour les fonctionnaires de l'Etat.

par Sybilline Chassat-Philippe

TSA-Quotidien / L'actualité de l'action sociale (14/01/2011)

brèves

● L'Agence régionale de santé (ARS) d'Ile-de-France a informé le maire de Paris que l'ouverture des structures programmées dans le cadre du schéma handicap 2006-2011 ne se fera pas sur les bases actées par ce schéma directeur. L'Agence régionale de santé demande en conséquence à la Ville de renoncer à certains de ses projets.

En savoir plus : désengagement financier de l'Etat sur le handicap

→ http://www.unapeda.asso.fr/article.php?id_article=1251

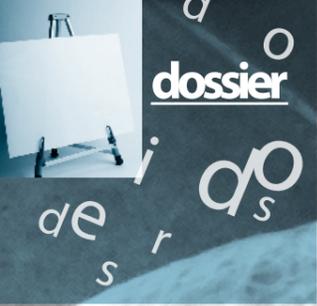
● L'Europe s'engage. La Commission européenne vient de rendre publique sa stratégie 2010-2020 qui doit permettre aux personnes handicapées vivant dans l'Union européenne d'exercer l'ensemble de leur droit fondamentaux et d'être des citoyens européens comme les autres. Viviane Reding, vice-présidente de la commission européenne chargée de la justice, des droits fondamentaux et de la citoyenneté a présenté cette stratégie. Accessibilité, participation, égalité, éducation et formation, protection sociale, santé et coopération internationale : ces huit grands domaines d'intervention ont été choisis. Le handicap, de léger à lourd, touche une personne sur dix dans l'Union européenne. Selon la Commission, "ce sont plus de 80 millions de personnes qui n'ont pas la possibilité de participer pleinement à la société et l'économie à cause d'obstacles d'ordre environnemental et comportemental". Reste à veiller pour évaluer la façon dont les Etats-Nations vont s'approprier ces recommandations stratégiques européennes. Il serait évidemment de bon augure que notre législation nationale se sente bien inspirée de celles venues de l'Europe.



Nouveau code du handicap, l'édition 2011 vient de paraître !

Cette deuxième édition a été entièrement actualisée. En effet, la partie sur la protection juridique tient compte des nouvelles dispositions réglementaires en la matière. C'est également le cas de la partie consacrée à la scolarisation des enfants handicapés.

Le code du handicap 2011, sous la direction de Jeannette Bougrab (présidente de la HALDE depuis avril 2010, haute autorité de lutte contre les discriminations et pour l'égalité) et Arnaud de Broca (FNATH, association des accidentés de la vie), éditions Dalloz, 1008 pages, 25 euros, en librairie.



Comprendre les cycles de sommeil, de l'enfance à l'âge adulte, identifier, classer ces troubles, garder confiance, maîtriser les situations difficiles et chercher des solutions, tentons d'éclairer ce symptôme pernicieux de notre vie avec notre enfant.

Les troubles du sommeil chez les filles Rett

dossier



Un sujet vous
tient à cœur

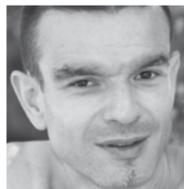
et vous désirez qu'il soit abordé
dans le *Rett info*... Envoyez un
courriel à Anne Laforge :
anne.laforge@aliceadsl.fr
ou Sophie Bourdon :
bourdonso@orange.fr

Le chemin du marchand de sable

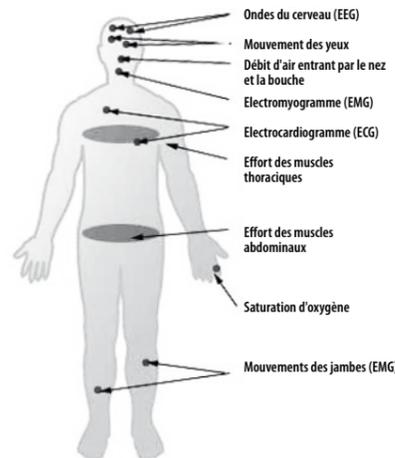
Un parcours semé d'embûches...

Horloge biologique, maturation, polysomnographie, Mélatonine, sommeil paradoxal, mécanisme de régulation, troubles du sommeil... Laissez-vous guider pour mieux comprendre les mécanismes du sommeil et de ses troubles.

Par le docteur Serge Chassagnon Centre du sommeil et épilepsie, Clinique Sainte Barbe, Strasbourg



Nos journées, et celles de pratiquement tous les êtres vivants, sont rythmées par une alternance de phases repos/activité. Nous sommes dotés d'une "horloge biologique", une sorte de disque dur, logé en profondeur dans le cerveau, dont une partie essentielle s'appelle l'hypothalamus. Dans cette structure se trouve un minuscule amas de cellules nerveuses, le noyau supra-chiasmatique, qui constitue le véritable chef d'orchestre du sommeil. Ce noyau est sensible à des synchroniseurs externes et en particulier à la lumière, et lorsque celle-ci baisse (tombée de la nuit, extinction des lumières), il donne le "signal de nuit" (en commandant la production de mélatonine par la glande pinéale). L'horloge programme ainsi des rythmes circadiens (cycles de 24h), au premier rang desquels le rythme veille/sommeil. Le sommeil est nécessaire à la récupération de l'organisme, pour :



- restaurer certaines fonctions du métabolisme (systèmes énergétiques et hormonaux),
 - réguler les prises alimentaires,
 - avoir une vigilance normale dans la journée,
 - permettre un fonctionnement optimal de nos fonctions intellectuelles, surtout notre mémoire et nos capacités d'apprentissage,
 - être stable sur le plan émotionnel.
- Une privation de sommeil est à l'origine d'une fatigue et sera compensée par un effet rebond (une mauvaise nuit sera compensée par une ou deux grosses nuits).

Figure 1

ANALYSER LE SOMMEIL ET SES DIFFÉRENTS ETATS

Un enregistrement du sommeil s'appelle une polysomnographie (figure 1). A la différence d'un électro-encéphalogramme de sommeil, l'examen polysomnographique ne nécessite que trois capteurs sur le cuir chevelu, non pas pour chercher des décharges épileptiques, mais pour identifier les rythmes des ondes cérébrales. Cette information, combinée à des capteurs de mouvements oculaires et de l'activité musculaire (menton et jambes) permet de définir les différents états de vigilance.

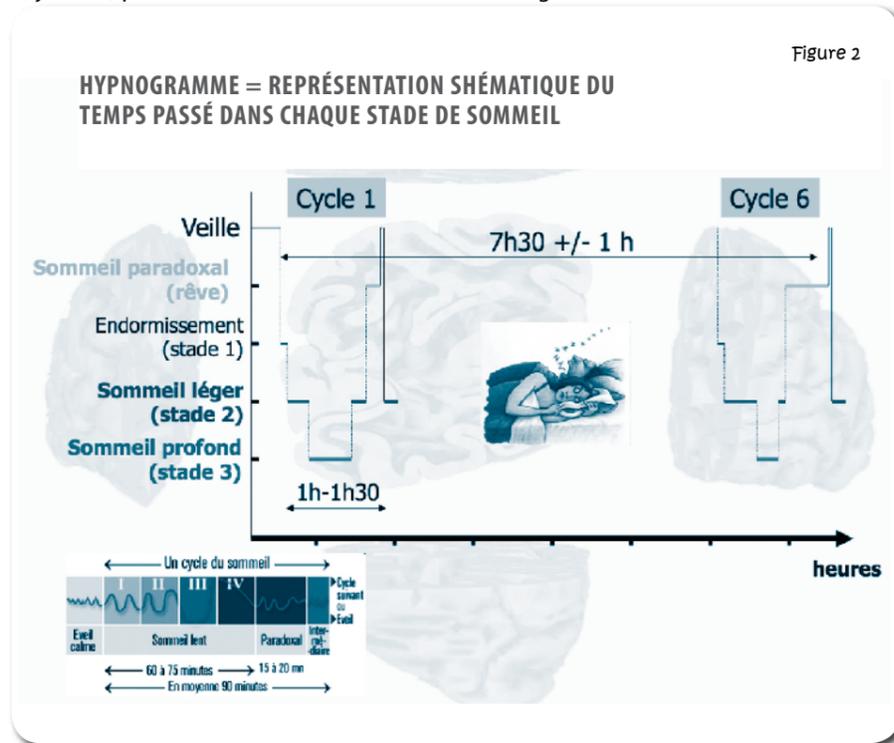


Figure 2

On y associe encore des systèmes de mesure de la respiration et de l'oxygénation (par exemple pour un diagnostic d'apnées du sommeil). Dans le cadre des épilepsies de l'enfant, ce type d'examen n'est pas réalisé systématiquement car l'essentiel du suivi de l'épilepsie s'appuie sur des éléments cliniques et l'enregistrement EEG de veille et de sommeil. Les différents stades de sommeil et l'organisation des cycles de sommeil peuvent être identifiés précisément grâce à la polysomnographie.

LE SOMMEIL NORMAL

La durée moyenne du sommeil chez l'homme adulte est de 7h30 à 8h. On parle de "court dormeur" pour les sujets ayant une durée de sommeil inférieure à 7h, et de "long dormeur" au delà de 9h.

Il existe différents stades de sommeil, qui peuvent être étudiés et mesurés par polysomnographie. Le sommeil "lent" porte ce nom en raison d'un ralentissement visible des ondes cérébrales sur l'enregistrement et constitue 75 à 80% du sommeil. Il est subdivisé en sommeil léger (3/4 du sommeil lent) et en sommeil profond (1/4 du sommeil lent). Les 20% restant correspondent au sommeil dit "paradoxal", qui portent ce nom en raison de la co-existence d'une activité mentale riche (rêves) et d'une immobilité totale par perte de contrôle des muscles. L'endormissement conduit à un premier stade de sommeil léger de 10 à 25 minutes, suivi de 20 à 40 minutes de sommeil profond puis de quelques minutes de sommeil paradoxal. Ceci constitue un premier cycle, d'une durée de 60 à 90 minutes. Plusieurs cycles vont ensuite se succéder, de moins en moins riches en sommeil profond, et de plus en plus riches en sommeil paradoxal (figure 2).

LA MATURATION DU SOMMEIL CHEZ L'ENFANT

Le sommeil subit chez l'enfant une maturation, comme beaucoup d'autres fonctions de l'organisme. Cette évolution s'effectue parallèlement à la maturation de l'horloge interne cérébrale qui régule les rythmes circadiens. La maturation du sommeil s'effectue essentiellement au cours des deux premières années de la vie. Chez un nouveau-né à terme, le temps de sommeil normal est de 16h approximativement. Les stades de sommeil ne sont pas aussi clairement différenciés que chez l'adulte. L'organisation en cycles se résume à une alternance de sommeil agité et de sommeil calme, entrecoupés par des épisodes de sommeil transitionnel (intermédiaire entre sommeil agité et calme) et des épisodes de veille. Le sommeil agité est l'équivalent du sommeil paradoxal et est caractérisé par une respiration irrégulière. Il couvre 40 à 50% du temps de sommeil total, contre 30 à 40% pour le sommeil calme et 10% pour le sommeil transitionnel. Les épisodes de veille et de sommeil se succèdent indépendamment de l'alternance lumière-obscurité qui rythme les journées des parents (ceux-ci l'auront remarqué !). Au fil des semaines et des mois, le sommeil diurne diminue et la durée du sommeil de nuit se réduit progressivement pour atteindre 14h à l'âge de 1 an, 13h à l'âge de 2 ans, 11h vers l'âge de 6 ans. La sieste de fin d'après-midi disparaît vers l'âge de 1 an et celle du matin vers 18 mois. La sieste de début d'après-midi persistera jusqu'à l'âge de 4-6 ans (figure 3). Mais il existe une grande variabilité selon les enfants.

La proportion des différents états de sommeil subit aussi une maturation (figure 4). Le nourrisson s'endort volontiers d'emblée en sommeil agité. Lorsque ce sommeil devient mieux différencié (il s'appelle sommeil paradoxal chez le grand enfant et l'adulte), il va diminuer en proportion au fil du temps et prédominer en seconde partie de nuit.

PATHOLOGIES DU SOMMEIL CHEZ L'ENFANT

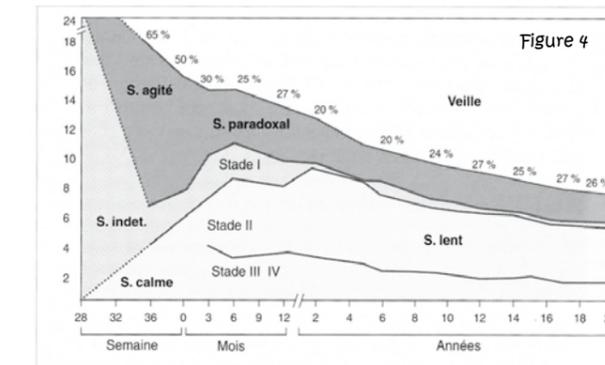
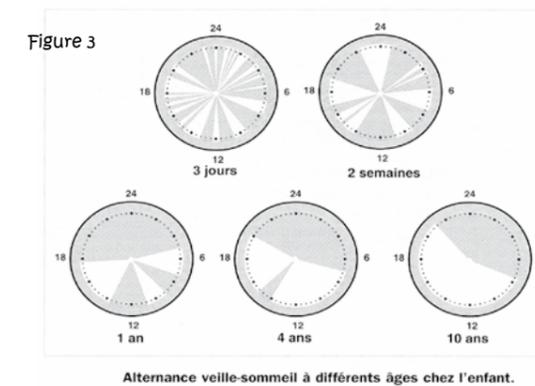
Les troubles du sommeil sont fréquents chez l'enfant ayant un développement normal (30%). Le sommeil peut être perturbé par de nombreuses causes médicales : douleurs, démangeaisons (eczéma), reflux gastro-oesophagien, syndrome des jambes sans repos et/ou mouvements périodiques au sommeil, des problèmes respiratoires nocturnes, des substances éveillantes (coca-cola) ou des médicaments, des causes psychologiques touchant l'enfant et/ou son entourage familial. Les troubles du sommeil touchent 80% des enfants de moins de 10 ans ayant un retard mental, chiffre qu'on retrouve également pour des enfants ayant des affections neurologiques comme le syndrome de Rett ou d'Angelman. Certains syndromes neurodégénératifs d'origine génétique peuvent s'accompagner d'un dérèglement de l'horloge avec anomalies des rythmes de sécrétion de la mélatonine.

MÉDICAMENTS ET SOMMEIL

Un grand nombre de médicaments anti-épileptiques ont une répercussion sur le sommeil, parfois favorable en facilitant l'endormissement et en diminuant les éveils nocturnes. Les mêmes médicaments sont parfois aussi responsables d'une somnolence diurne. Certains médicaments peuvent gêner l'endormissement (Lamotrigine, Felbamate).

Conclusion

Dormir le mieux possible et suffisamment longtemps est toujours souhaitable, ne serait-ce que pour être en forme. Chez l'enfant, les troubles du sommeil peuvent avoir un retentissement important sur le comportement et les performances. Une évaluation spécifique du sommeil est possible.



Modification, de la période fœtale (28 s) à 20 ans, de la durée du sommeil (en heures et en pourcentage) au cours du nyctémère. Ce schéma a été construit à partir des principales données de la littérature. (D'après Challamel, 1990.)

Les troubles du sommeil chez les filles Rett



Par le docteur **Nadia Bahi-Buisson**,
Neuropédiatre,
Maître de Conférence des
Universités,
Praticien Hospitalier
Neuropédiatrie
Hôpital Necker-Enfants-Paris



Salomé, je lutte encore un peu, beaucoup, passionnément...

Un sommeil toujours immature ?

Le sommeil est un processus neurophysiologique complexe. Chaque composant du sommeil est sous le contrôle d'activités neuronales spécifiques dont les changements et la maturation obéissent à des régulations spécifiques. Ces différents composants du sommeil sont mesurables par un enregistrement polysomnographique.

Le développement normal du cycle veille-sommeil commence à la naissance. Pendant le premier mois, des courtes périodes de veille et de sommeil s'alternent, formant un cycle ultradien. A partir de l'âge d'1 mois, les périodes de sommeil et de veille s'organisent pour former un rythme circadien. Petit-à-petit, entre 2 et 4 mois, le cycle veille-sommeil rejoint progressivement le cycle jour-nuit. Pendant le quatrième mois, la durée de sommeil dans la journée diminue jusqu'à s'organiser en deux siestes, dans la matinée et l'après-midi jusqu'à l'âge de 7 mois. Entre l'âge de 7 et 13 mois, la sieste du matin disparaît pour laisser la place à une sieste dans l'après-midi. Enfin, à partir de l'âge de 4 ou 5 ans, les siestes disparaissent et un véritable cycle veille-sommeil biphasique se met en place.

Ainsi, de façon physiologique, la durée de sommeil chez l'enfant diminue progressivement avec l'âge et la durée de sommeil diurne (sieste) diminue également jusqu'à disparaître à partir de l'âge de 4 ans.

Les troubles du sommeil dans le syndrome de Rett sont rapportés depuis le début des années 80, mais les études de ses caractéristiques spécifiques ne sont réellement parues que récemment.

L'évaluation des troubles du sommeil peut être réalisée par des enregistrements polysomnographiques ou par des questionnaires validés centrés sur les horaires, la durée et les phénomènes liés à l'endormissement et aux réveils. Les questionnaires sont validés et explorent pour chaque patient, des informations relatives à la durée moyenne de sommeil pendant la nuit et la journée sur 24 heures, le pourcentage de sommeil total sur 24 heures, la latence de sommeil (qui correspond au temps entre le moment du coucher et l'endormissement), le nombre de réveils nocturnes par semaine. Les cycles veille-sommeil sont interprétés en fonction des tranches d'âge suivantes : < 5 ans, 5-10 ans, 10-15 ans, > 15 ans. En outre, la période d'observation doit être suffisamment longue pour être représentative du sommeil de la patiente Rett. La période d'observation la plus utilisée est sept jours et nuits consécutifs.

Dans cet article, nous traiterons en priorité des données issues des questionnaires qui reflètent parfaitement le vécu des patientes et des familles sur ces troubles du sommeil.

Alors que chez l'enfant normal, la prévalence des troubles du sommeil est estimée entre 18 et 37% de la population ; chez les filles Rett, cette prévalence est rapportée pour 80 à 94% des patientes. Une partie de cette variabilité est liée au mode d'évaluation des troubles du sommeil et de leur perception par l'enfant et son entourage.

Les principaux troubles rapportés sont des rires et des cris nocturnes, ainsi que des endormissements diurnes. De façon intéressante, ces troubles varient avec l'âge, avec une diminu-

tion des rires nocturnes avec le temps, alors que les endormissements diurnes augmentent.

UN SOMMEIL DE BÉBÉ TOUTE LA VIE ?

La durée totale du sommeil et en particulier sa maturation avec l'âge est anormale chez les filles Rett. En effet, on n'observe pas chez elles cette décroissance du temps de sommeil total avec l'âge, et la durée totale de sommeil reste constante dans les différents groupes d'âges. De la même manière, la durée de sommeil diurne (sieste) ne disparaît pas après 4 ans comme chez l'enfant normal. Ainsi, près de 77% des parents rapportent des endormissements diurnes fréquents après 5 ans. Ceci correspond donc à une organisation immature du sommeil chez la fille Rett, reflétant probablement une immaturité du système de contrôle du sommeil (Ellaway et al.) Les réveils nocturnes sont particulièrement importants et fréquents chez l'enfant de moins de 5 ans (54%), alors qu'ils sont moins courants chez la fille plus âgée (40% chez les adultes). En revanche, les filles Rett ne présentent pas de troubles de l'endormissement quel que soit l'âge.

LES PROBLÈMES LIÉS AU SOMMEIL

Près de 95% des filles Rett présentent des problèmes liés au sommeil (tableau). Cette prévalence est d'autant plus élevée chez les filles de moins de 5 ans.

Les problèmes les plus fréquents sont les rires immotivés et les grincements de dents (respectivement 58,9% et 55% des filles), mais également les accès de cris et les crises épileptiques (respectivement 35,6% et 26,2%).

La fréquence de certains problèmes liés au sommeil varie avec l'âge, comme les endormissements diurnes et les crises épileptiques qui ont tendance à augmenter avec l'âge, alors que les rires immotivés, les accès de cris et les grincements de dents diminuent avec l'âge.

EXISTE-T-IL UN OU DES TRAITEMENTS POUR LES TROUBLES DU SOMMEIL ?

En somme, les anomalies du sommeil chez les filles Rett peuvent se résumer ainsi : une durée et des périodes de sommeil diurnes augmentées indiquant une immaturité du processus développemental permettant de moduler la décroissance progressive du sommeil avec l'âge et donc la formation normale du rythme circadien. Ces troubles du sommeil sont invalidants pour la fille Rett, mais sont extrêmement difficile à vivre également pour l'entourage, parents et fratries. Malheureusement, la prise en charge n'est pas standardisée ; il est clair qu'elle doit être pluridisciplinaire et associer des techniques comportementales de relaxation et une approche pharmacologique.

Le fait que la Mélatonine soit disponible en vente libre dans les pharmacies des Etats-Unis est le principal frein à l'organisation d'essais thérapeutiques contrôlés (c'est-à-dire contre placebo) dans les différents pays du monde. De nombreuses correspondances rapportent une amélioration de la latence d'endormissement, de la durée du sommeil et une réduction des accès de cris nocturnes avec des petites doses de mélatonine (entre 3 et 6 mg) et de façon soutenue (plus de deux ans), sur quelques patientes.

En revanche, de rares essais thérapeutiques, contrôlés contre

OCCURRENCE	Rires nocturnes	Cris nocturnes	Crises épileptiques nocturnes	Bruxisme (grincement des dents) nocturne	Déambulation nocturne	Langage / babillage nocturne	Terreur nocturne
Jamais (%)	41	64.3	73.7	45	88.4	82.2	82.1
< 1 / mois (%)	23	14.3	6.9	14.3	0.7	5.4	10
1 / mois (%)	9.4	3.4	4.9	2.9	2.9	2.9	2.9
2 / mois (%)	8.4	4.4	2.9	4.9	0.7	2.9	1
1 / semaine (%)	14.8	8.8	8.4	13.3	0	8	3.5
1 / nuit (%)	3	4.4	2.9	19.3	0	5	0.5
Prevalence 2 (%)	58.9	35.6	26.2	55.0	4.3	17.8	17.8

« Les troubles du sommeil dans le syndrome de Rett sont rapportés depuis le début des années 80, mais les études de ses caractéristiques spécifiques ne sont réellement parues que récemment. »

placebo (Mc Arthur et Budden 1998) (Yamashita Y et coll 1990) sur des petites populations ont été publiés. Ainsi, aucune étude solide et fiable n'a permis de démontrer formellement l'efficacité de la Mélatonine dans les troubles du sommeil du syndrome de Rett. Ainsi, à l'heure actuelle, il n'y a pas d'autorisation de mise sur le marché (AMM) pour la prescription de Mélatonine chez les filles. Seule une demande spécifique particulière effectuée par le médecin auprès des autorités de santé, permet d'utiliser la Mélatonine dans un cadre légal.

POUR EN SAVOIR PLUS...

Piazza CC, Fisher W, Moser H. Behavioral treatment of sleep dysfunction in patients with the Rett syndrome. *Brain Dev.* 1991 Jul;13(4):232-7.

Young D, Nagarajan L, de Klerk N, Jacoby P, Ellaway C, Leonard H. Sleep problems in Rett syndrome. *Brain Dev.* 2007 Nov;29(10):609-16. Epub 2007 May 24.

A.J. McArthur and S.S. Budden, Sleep dysfunction in Rett syndrome: a trail of exogenous melatonin treatment. *Dev Med Child Neurol* 40 (1998), pp. 186-192.

Ellaway C, Peat J, Leonard H, Christodoulou J. Sleep dysfunction in Rett syndrome: lack of age related decrease in sleep duration. *Brain Dev.* 2001;23:S101-S103. [PubMed]

Piazza CC, Fisher W, Kiesewetter K, Bowman L, Moser H. Aberrant sleep patterns in children with the Rett syndrome. *Brain Dev.* 1990;12(5):488-93.

Miyamoto A, Oki J, Takahashi S, Okuno A. Serum melatonin kinetics and long-term melatonin treatment for sleep disorders in Rett syndrome. *Brain Dev* 1999;21:59±62. McArthur AJ, Budden SS. Sleep dysfunction in Rett syndrome: a trial of exogenous melatonin treatment. *Dev Med Child Neurol* 1998;40:186±192.

Yamashita Y, Matsuishi T, Murakami Y, Kato H. Sleep disorder in Rett syndrome and melatonin treatment. *Brain Dev.* 1999 Dec;21(8):570

Quand les lucioles veillent la nuit

Synthèse de l'étude sur les troubles du sommeil chez les personnes ayant un handicap mental sévère publiée par le réseau Lucioles. www.reseau-lucioles.org



Le réseau Lucioles est une association qui travaille à la mise en commun de l'expérience des parents et des professionnels autour du handicap mental sévère. Ce document a été publié après la présentation de sa thèse par le Dr. Charles Rouzade. L'objectif de ce rapport est de synthétiser les résultats de cette étude afin que le plus grand nombre de parents et professionnels aient accès à ces informations et aux propositions d'actions qui ont été formulées. Ce travail est le fruit d'une collaboration étroite entre des médecins spécialistes et le réseau Lucioles.

METHODOLOGIE

Enquête auprès de 292 familles (de juillet à octobre 2009)
Enquête auprès de 154 médecins (de février à avril 2010)

Définition du "handicap mental sévère" selon le réseau Lucioles : "Nous parlons de personnes ayant un important handicap intellectuel, exprimant difficilement leurs besoins ; leur entourage n'a pas la certitude de répondre correctement à leurs attentes et la plupart des actes du quotidien (manger, s'habiller, communiquer, jouer... parfois marcher) nécessitent l'aide d'un accompagnant permanent."

L'ENQUÊTE AUPRÈS DES FAMILLES

Le recrutement des familles s'est effectué sans quota (âge, pathologie...). La grande majorité de ces familles a répondu en remplissant le questionnaire sur Internet, après avoir été sollicitée par le réseau Lucioles, par une association à laquelle elles adhèrent ou par un article dans la presse ou sur Internet. Ces familles ont souhaité participer à notre enquête pour (disent-elle souvent) faire avancer le sujet des "troubles du sommeil" auxquels elles sont lourdement confrontées. Elles sont nombreuses à estimer que bien des progrès restent à faire en information des familles, des professionnels et en prises en charge.

Synthèse des résultats

Sur ces 292 familles, 94 % des parents doivent faire face aux problèmes de sommeil de leur enfant. 4 familles sur 5 confrontées à des problèmes importants de sommeil, sont allées consulter un (des) médecin(s) pour ces problèmes de sommeil. Parmi elles, 1/4 a aussi consulté d'autres professionnels que des

médecins.

La majorité trouve la prise en charge "peu" ou "pas efficace", même si elle est prodiguée par un neurologue ou un neuropédiatre.

Parmi les difficultés évoquées, seul 1 parent sur 4 estime avoir trouvé des solutions pour aider son enfant à s'endormir (rituel, veilleuse allumée, isoler du bruit, espace de sommeil rassurant, endormissement dans le lit ou la chambre des parents).

Lorsque les troubles du sommeil sont importants, 40 % des parents donnent un médicament pour aider l'enfant à dormir. La mélatonine est le médicament le plus prescrit à ces familles, suivi par les anti-H1 (anti-histaminique, prescrit pour sédativer). Parmi les familles qui administrent un médicament, près de 60% considèrent cette prise en charge médicale comme "efficace". Lorsqu'il y a troubles importants du sommeil de l'enfant, cela retentit sur :

- la qualité du sommeil de l'entourage (surtout les mères) : sommeil haché, mauvais sommeil qui dure, impossibilité de faire des grasses matinées, un état d'alerte permanent la nuit, les signes d'une dépression.
- la vie de couple (1 sur 2 est concerné) : manque de sommeil qui génère tension et disputes, un éloignement physique, un manque d'intimité.
- la vie professionnelle (4 couples sur 10 sont concernés)
- la vie scolaire (1/4 des enfants).
- la vie sociale : renfermement sur soi, réduction des sorties.

A noter que pour préserver l'entourage ou se préserver :

- 1 parent sur 4 va dormir avec l'enfant pour qu'il fasse moins de bruit,
- 1 couple sur 5 prend l'enfant avec lui,
- 1 parent sur 5 s'isole pour dormir.

Perspectives

Ces résultats mettent en exergue l'importance des troubles du sommeil, l'impact de ces troubles sur la cellule familiale et le manque de solutions trouvées par les familles et/ou par le corps médical. Il y a donc des progrès à faire pour apporter aux familles des conseils concrets et un accompagnement spécifique lorsqu'elles sont confrontées à des problèmes de sommeil qu'elles ne parviennent plus à gérer. Une amélioration de la situation passera également par une meilleure connaissance de la mélatonine et par la diffusion d'une meilleure information autour des troubles du sommeil dans le handicap auprès des médecins et paramédicaux et des familles.

L'ENQUÊTE AUPRÈS DES MÉDECINS

Deux types de médecins ont été sollicités : les médecins des CAMSP (Centre d'Aide Médico Sociale Précoce) et les neuropédiatres et pédiatres des réseaux hospitaliers, qui sont probablement les médecins qui, sur les problèmes de sommeil, accompagnent en premier les enfants atteints d'un handicap mental sévère.



Jade dans les bras de Morphée

Synthèse des résultats

L'étude met en évidence que les médecins sous-estiment la proportion de troubles du sommeil chez leurs patients : la majorité des médecins interrogés estiment que seulement la moitié de ces patients, voire moins, ont des troubles du sommeil, alors que dans la littérature, 58 à 80% des enfants avec un handicap mental ont effectivement des troubles du sommeil. Si besoin, les médecins prescrivent en première intention l'hydroxyzine (Atarax®, Vistaril®) dans la majorité des cas et la Mélatonine pour une plus petite part de familles. Ce sont surtout les neuropédiatres qui prescrivent la Mélatonine comme médication initiale. Les indications de la Mélatonine ne sont pas encore suffisamment définies. Selon les pathologies, la posologie et l'efficacité sont différentes. Il est donc souhaitable de conduire de nouvelles études pour affiner les indications, les posologies et définir des contre indications. L'étude qualitative a permis aux médecins d'exprimer leurs besoins et leurs difficultés.

Les CAMSP demandent un outil d'aide au diagnostic et à la décision thérapeutique, une meilleure connaissance et un accès plus facile à la Mélatonine. Ils demandent également, des solutions permettant un accompagnement éducatif et un soutien des parents face aux problèmes de sommeil de leur enfant, des structures permettant des "nuits de répit" pour les parents, un accès plus facile pour ces enfants aux explorations du sommeil et aux médecins spécialistes du sommeil.

Le questionnaire qualitatif expose aussi d'autres préoccupations des médecins : le dépistage des autres atteintes organiques (reflux gastro-oesophagien, problèmes de digestion, douleurs...) et des phénomènes psychologiques (anxiété, dépression...). Ils souhaiteraient obtenir des indications et des posologies plus précises des différents traitements.

PRECONISATIONS

La présentation des deux études permet de montrer l'importance des difficultés rencontrées et le caractère démuné des médecins et des familles. Pour que progressent les pratiques autour de ce sujet, il semble utile de développer des actions à la convergence des besoins des familles et des professionnels :

- Diffuser aux familles des informations concrètes susceptibles de les aider à mieux gérer globalement les troubles du sommeil au sein de la cellule familiale.
- Développer un outil ou un protocole (fiche de bonnes pra-

tiques ?) apportant des repères d'experts sur le déroulement d'une consultation type "sommeil et handicap mental sévère".

- Développer des formations sur "l'accompagnement des familles en cas de troubles sévères du sommeil de l'enfant" pour le personnel médical et paramédical. Ceci afin de faciliter l'émergence d'une nouvelle offre de services aux familles (nouvelle spécialisation ?).

- Développer et diffuser des connaissances autour de l'usage de la Mélatonine passant par une bibliographie, le partage d'expériences cliniques, le lancement éventuel d'études cliniques.

CONCLUSION

Cette étude démontre la nécessité de progresser dans le domaine des troubles du sommeil, particulièrement lorsqu'il y a handicap mental sévère. L'amélioration du sommeil est un enjeu capital qui peut permettre à beaucoup de personnes handicapées mentales sévères d'être plus présentes, et à l'entourage de vivre plus

« L'étude met en évidence que les médecins sous-estiment la proportion de troubles du sommeil chez leurs patients »

SOMMEIL ET ÉPILEPSIE

"Chez l'enfant épileptique, il faut savoir porter une attention toute particulière aux relations sommeil/épilepsie"

- Influence du sommeil sur l'épilepsie

L'exploration du sommeil par une polysomnographie peut être utile lorsqu'on suspecte une pathologie du sommeil (essentiellement un syndrome d'apnées du sommeil ou des mouvements périodiques des jambes) susceptible d'aggraver une épilepsie connue. Des études montrent qu'un syndrome d'apnées du sommeil est un facteur de risque de mauvais contrôle des crises chez un patient adulte ayant une épilepsie connue, probablement du fait de la fragmentation du sommeil : nombreux éveils et micro-éveils. Par extrapolation et bien que cela n'est pas été spécifiquement étudié, on peut supposer que toute cause de perturbation de la qualité ou du temps de sommeil peut retentir sur l'épilepsie, chez l'enfant comme chez l'adulte.

Certaines périodes sont propices à la survenue des crises : à l'endormissement ou peu après, en fin de nuit et dans l'heure suivant le réveil. Les mêmes constatations peuvent être faites en ce qui concerne les siestes.

- Influence de l'épilepsie sur le sommeil

Les patients épileptiques se plaignent souvent d'insomnie, d'une mauvaise qualité de sommeil, d'une somnolence diurne. Certaines études ont montré que l'altération de la qualité du sommeil pouvait résulter d'éveils intra-sommeil plus nombreux, d'une réduction du sommeil profond.

Chez l'enfant, il existe parfois une très importante accentuation des anomalies épileptiques visibles sur l'EEG, pouvant avoir un retentissement sur les performances diurnes.

Par conséquent, il est indispensable de pratiquer un EEG de sommeil pour le suivi d'une épilepsie de l'enfant et l'optimisation du traitement de l'épilepsie peut concourir à améliorer la qualité du sommeil.

Dr. Serge Chassagnon, neurologue

Témoignages

LA FATIGUE, ENNEMI PRIVÉ N°1

Il est possible que beaucoup de parents se retrouvent dans cette allégation. Le souci majeur est que la mauvaise qualité de sommeil peut avoir de lourdes répercussions à court, moyen et long terme. Sur la journée qui suit côté enfant : mauvaise humeur, fatigue excessive, désorganisation de ses capacités ; et côté parents : manque de motivation, irritabilité, lenteur et fatigue. Sur une semaine, un mois, c'est le cumul des journées de fatigue qui pèse lourdement et à long terme, la vision assez sombre d'une usure parentale et de l'incapacité de son enfant à exploiter au mieux ce qu'il peut donner dans sa vie.

Les nerfs à vif, nous avons tous connu cela, comment ne pas craquer face à un enfant qui râle le jour, rechigne le soir au coucher et adore faire la fanfare la nuit, en jouant ou pire en criant, en pleurant, ou en "crisant". Qui n'a jamais compté ses propres heures de sommeil à l'aube alors que l'on doit douloureusement se lever ?

Comme il existe un seuil de la douleur propre à chacun, il existe incontestablement un seuil de tolérance au manque de sommeil pour la personne à qui il fait défaut et un seuil d'endurance à cette situation pour la personne accompagnante. Restaurer l'équilibre de ses deux seuils peut devenir un enjeu crucial au bon fonctionnement de la cellule familiale. Si un repos serein et continu la nuit devient impossible, on peut essayer de s'octroyer des plages de liberté totalement dédiées à soi en journée pour compenser les effets délétères sur son propre comportement. Il faut également pouvoir et accepter de se faire aider par un tiers, aidant familial, pour son enfant.

Les médecins semblent aussi parfois bien impuissants face à cet aspect symptomatique du polyhandicap. Un travail autour de ce sujet transversal est encore à mener pour retrouver le chemin des nuits sans soucis.

Anne Laforge



LES NUITS DE NOÉMIE

De ses 2 ans à ses 4 ans, Noémie a souffert d'insomnies importantes. Avant c'était une petite fille qui dormait très bien et ne se réveillait pas la nuit.

Vers 2 ans elle a commencé à se réveiller dans la nuit avec des éclats de rire et de très bonne humeur.

Elle rigolait, criait mais ne pleurerait pas. Elle s'endormait sans souci vers 20h30 et pouvait se réveiller vers minuit pour se rendormir vers 3h/4h du matin ou alors elle se réveillait vers 3h/4h et ne se rendormait pas.

Nous avons commencé par essayer un traitement Atarax tous les soirs avant de se coucher mais cela ne changeait rien. Après une consultation à Necker nous l'avons mise sous Mélatonine (hormone du sommeil pour les endormissements difficiles) mais elle continuait à se réveiller toutes les nuits car la Mélatonine agit sur l'endormissement et non sur les réveils nocturnes.

Vers 3 ans, si elle se réveillait vers minuit/1h elle se rendormait deux heures après et était debout à 5h mais si elle se réveillait vers 3h/4h du matin, alors là, elle ne se rendormait pas. Elle criait, rigolait dans son lit et finissait par s'énerver. On ne pouvait donc pas la laisser. On était donc devant la télévision (Dora l'exploratrice sa préférée) très tôt au petit matin !

Au bout de deux ans d'insomnies, nous étions épuisés et démoralisés. L'un de nous deux allait travailler tôt le matin plutôt que tourner en rond et l'autre attendait 8h l'ouverture de la crèche. Du coup elle faisait la sieste l'après-midi mais ne semblait pourtant pas fatiguée.

On a essayé trois homéopathes différents, l'aromathérapie, la kiné, la micro-kinésie, l'ostéopathie... Je serais allée voir tous les médecins possibles même les marabouts !

Au bout de deux ans, on a rencontré par hasard une orthophoniste qui nous a dit que quasiment toutes les petites filles Rett souffraient de reflux gastro-œsophagien.

On y a réfléchi et on en a parlé avec sa pédiatre : problèmes de sommeil, insomnies, constipation régulière, faible prise de poids alors qu'elle mange très bien, tous ces éléments nous ont incités à commencer un traitement sans passer par la fibroscopie (marre des examens !). On a commencé par Mopral (1mg pour 1 kg) et surtout pas le générique qui ne fonctionne pas quand on ouvre les capsules, sauf si les micro-granules à l'intérieur sont gastro-résistantes. Au bout de trois jours le traitement faisait effet et nous avions une première nuit com-



Noémie, rires et sourires même la nuit



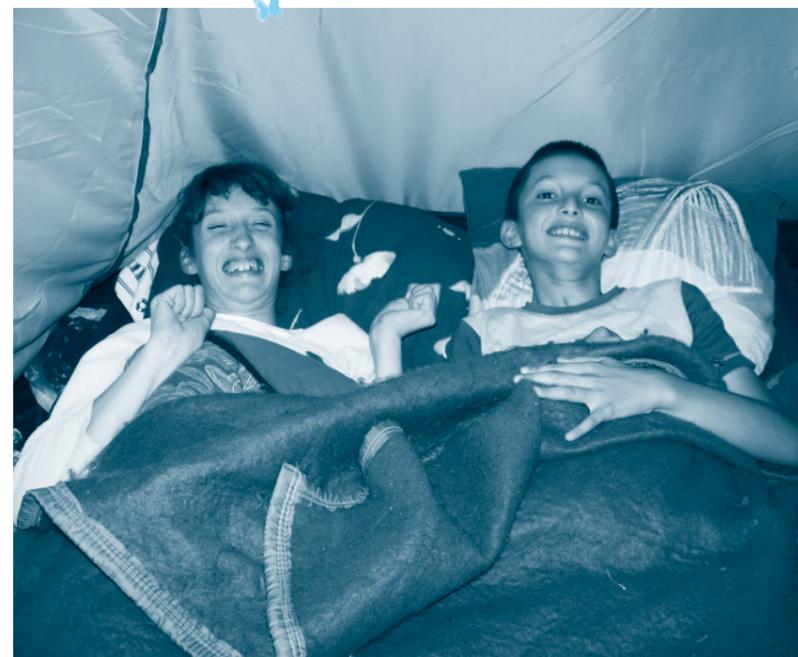
plète depuis deux ans ! Elle a fait six mois sous Mopral et depuis un an elle est sous Inexium 10mg, nouveau traitement plus adapté aux enfants que le Mopral et plus facile à prendre. Depuis un an, toute la famille dort la nuit et elle grandit bien, grossit bien, même si elle reste en dessous de la courbe moyenne de poids, et elle est plus reposée dans la journée pour les sollicitations des thérapeutes à l'IME.

On croise les doigts pour que son sommeil se stabilise dans la durée mais c'est un vrai confort pour tout le monde. On a de nouveau l'énergie pour s'occuper pleinement de notre petite fée, de prévoir plein d'activités avec elle ce qui était auparavant très limité du fait de sa grande fatigabilité. Noémie est depuis ce moment beaucoup plus calme attentive et intéressée aux sollicitations de la journée.

A bientôt et bonne nuit à tous nos petits anges !

Valérie, maman de Noémie, 5 ans

Léa et Simon, quand les voies du sommeil sont impénétrables



J'AI DE QUOI TÉMOIGNER !

Quand j'ai lu dans le *Rett info* cet intitulé : "les perturbations du sommeil chez un enfant atteint du syndrome de Rett", je me suis dit... Alors là, j'ai de quoi témoigner avec Léa ! Je vais essayer de faire un petit résumé en respectant la chronologie. Bébé, Léa était une vraie marmotte, elle dormait jour et nuit, c'était même inquiétant. Elle bougeait peu, dormait, mangeait, pleurait, avait beaucoup de régurgitations... Puis, Léa a marché, elle avait presque 2 ans. L'équilibre était vraiment fragile mais elle progressait peu à peu et vers 3 ans elle a compris qu'elle pouvait descendre de son lit toute seule. Super conquête ! Oui, mais l'ENFER commençait : jamais endormie avant minuit, jamais de grasses matinées, debout dès 6 heures et la nuit entrecoupée de trois ou quatre levers !

« Ils comprenaient tous que cela devait être difficile à vivre mais c'est tout ! »

Jusqu'à 7 ans, Léa a passé des nuits de plus en plus terribles, hachées : elle ne dormait plus ! Le moindre bruit, soupir, pas sur la moquette, la réveillait. Elle s'asseyait alors tel un robot dans son lit, les yeux grands ouverts et sa seule obsession était à nouveau enclenchée : venir dans notre chambre, venir dans notre lit ; ce que nous avons toujours combattu !

Nous la retrouvions parfois endormie au pied de notre lit, en chien de fusil, gelée. Nous la retrouvions en train d'hurler dans sa chambre, complètement paniquée, prisonnière des doubles rideaux dans lesquels elle s'était involontairement enroulée.

A peine couchés dans notre lit, le souffle coupé, l'écoute aux aguets, Léa se relevait pour venir nous retrouver et... la nuit sans sommeil commençait.

C'est papa qui s'occupait d'elle à la maison, c'est maman qui partait au travail. Son papa restait des heures à ses côtés pour l'endormir, il a passé des nuits entières couché sur la moquette pour la rassurer et pour que maman puisse au moins dormir, parfois il ne pouvait même plus se relever, mort de fatigue, le dos brisé.

Quand on en parlait aux docteurs, on n'avait pas de réponse, de soutien... Ils comprenaient tous que cela devait être difficile à vivre mais c'est tout ! Léa a pris du Tranxène très tôt. Il est vrai que ses angoisses nocturnes étaient assagies mais il n'y avait pas de miracle.

Nous n'avions plus aucune vie sociale : Léa était incapable de se poser cinq minutes. Même épuisée, elle n'arrêtait pas de marcher, de tourner, de faire du bruit, de faire des bêtises. Nous ne sortions plus, nous invitations rarement le soir. Pour les fêtes de Noël en famille, c'était frustrant car il fallait qu'un de nous deux aille se coucher en même temps qu'elle ; pas moyen de profiter d'une soirée ! Nous avons eu envie plusieurs fois de l'assommer !

Quelle angoisse : comment allions-nous tenir toute une vie ainsi ?

Puis Léa a été admise au Centre Hélios Marin, à l'île d'Oléron, après des mois et des mois sur liste d'attente. Il n'y

avait pas de place en semi-internat, nous avons dû accepter l'internat. Nous avons peur : nous avons de suite averti que Léa ne dormait pas, qu'elle avait des angoisses nocturnes très puissantes, qu'elle pouvait faire des bêtises... On nous a écoutés poliment en pensant que nous, parents, nous ne savions pas éduquer notre fille et que tout allait se résoudre en internat. Tant mieux !

Mais très vite, le centre nous a dit que Léa posait problème : elle se levait, débranchait les perfusions dans la chambre voisine, prenait une petite cuillère pour essayer de donner à manger à un enfant sondé... Mais zut : nous avons averti, nous n'avions pas menti !

Alors prudemment, le centre nous a proposé de faire un essai : fabriquer une douillette sur-mesure. Elle serait couchée dedans, une grande fermeture éclair la maintiendrait à l'inté-

« Dormir n'est plus un cauchemar pour elle »

Témoignages

rieur, comme pour un bébé. Mais elle serait en plus attachée au lit : de grandes sangles cousues au dos de la douillette la maintiendraient de force au lit. Elle pouvait s'asseoir, se tourner un peu mais plus sortir du lit !

Moralement, s'imaginer attacher sa fille au lit, c'était dur ! Deviendrions-nous des barbares ? Nous avons dit OUI. Tant pis, nous sommes des barbares ! Mais il est important qu'elle ne se mette plus en danger, qu'elle ne mette pas en danger la santé des autres. Et puis, nous avons TOUS besoin de sommeil !

Le centre a alors commencé les essais et nous devions faire de même lors de tous les week-ends où nous la reprenions à la maison. Je crois me souvenir qu'elle a hurlé et qu'elle s'est débattue les trois premiers week-ends. Puis très vite, elle s'est calmée : plus de pleurs, plus de crises de larmes, de hurlements pour l'endormissement. Bien sûr, nous pouvions rester un peu avec elle, regarder les lumières à bulles, écouter une histoire mais... la vie était devenue plus douce, plus sereine. Léa semblait rassurée en étant "contenue" dans cette douillette.

J'ai trouvé sur Internet une personne qui m'a fabriqué des douillettes sur-mesure au fur et à mesure que Léa grandissait. En effet, j'avais essayé d'en fabriquer moi-même mais ce n'était pas assez solide. Elle en a eu plusieurs, Mamie et Papy en avaient même une qui restait définitivement chez eux. Nous recommandons à découvrir une vie sociale !

Puis il y a deux ans, Léa est partie en transfert avec le centre. Aurélie, son adorable éducatrice, nous a demandé si nous pouvions lui prêter un duvet car elle voulait tenter une expérience. Léa partait pour la première fois, en dehors de la famille, chez des inconnus, dans une ferme pédagogique, pour deux nuits.

Léa a donc dormi dans un duvet, sans problème, en respectant le sommeil de chacun et surtout le sien, sans se relever. Elle avait 15 ans.

Au retour, Aurélie nous demande alors de lui laisser le duvet aussi au centre pour prolonger cette expérience : en effet, ce serait génial qu'elle dorme sans être attachée !

Aujourd'hui ?

Léa va avoir 17 ans. Elle dort dans un duvet au centre et à la maison. Elle demande elle-même à aller se coucher en disant mot "dodo". Elle peut me prendre par la main l'après-midi quand elle est trop fatiguée pour que nous fassions une sieste ensemble. Dormir n'est plus un cauchemar pour elle.



Nous avons besoin de photos

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

Parfois, elle a des angoisses qui reviennent le soir à l'endormissement : nous restons alors à ses côtés puis c'est elle qui va dire "bonne nuit", nous comprenons alors que nous devons partir... Cet été, elle a même dormi avec son frère

Simon âgé de 11 ans et la chienne Iris dans la tente installée dans le jardin ! Oui, oui, vous avez bien lu ! Son sommeil sera dérangé par un changement de traitement, par un vent violent (elle est terrifiée par les tempêtes), par l'orage.

Notre vie a changé ! Léa est devenue plus épanouie, plus sereine : elle sait dormir, elle sait quand elle en a besoin. Ce témoignage s'adresse particulièrement aux parents qui ne dorment pas en ce moment. Il faut garder espoir, nos filles peuvent changer, Léa en est la preuve. Si vous avez besoin de photos de la douillette, des coordonnées de la personne qui confectionnait les douillettes de Léa, n'hésitez pas à me contacter. Quant aux duvets, elle en a un très épais pour l'hiver, elle l'adore car il est très moelleux, très doux. Et elle en a un autre plus léger pour l'été. Ce sont des duvets ordinaires, achetés en grande surface ou chez Décathlon.

Pascal Bridoux-Ruelle, maman de Léa, 16 ans

OSEZ INSISTER AUPRÈS DES MÉDECINS

Notre fille Camille (23 ans) a très mal dormi de 2 à 14 ans (réveils et pleurs toutes les nuits) puis cela s'est lentement atténué. Lorsque ces mauvaises nuits ont commencé, je me suis adressée au pédiatre qui n'a pas voulu mettre en place un traitement donc il a fallu vivre avec des nuits sans beaucoup de sommeil. J'étais jeune et intimidée, je n'ai pas réussi à me faire comprendre après du médecin lorsque je lui disais que ma fille ne dormait pas la nuit ; celui-ci m'a proposé de prendre moi-même des somnifères, ce qui ne résolvait rien pour le reste de la famille, je n'ai donc plus abordé le sujet auprès de lui. J'ai découvert le Noprom qui la calmait bien mais je n'osais pas en parler au médecin ni en donner souvent à Camille. Durant toutes ces années, nous avons vécu cela un peu comme une fatalité en subissant les choses : la fatigue me rendait très résignée.



Je pense, après ces années, que j'aurais du insister beaucoup plus, oser lui demander si je pouvais lui donner du Noprom tous les soirs, voire consulter ailleurs. Camille a passé ces années là à beaucoup dormir et pleurer dans la journée pour récupérer et le reste de la famille a eu un sommeil en morceaux ; maintenant j'ai l'impression que j'aurais pu l'éviter si j'avais osé continuer à raconter les insomnies de ma fille. Voilà, j'ai voulu écrire ces quelques lignes pour dire aux jeunes parents de ne pas se décourager et d'oser insister ! (Actuellement, elle prend du Seropram, un antidépresseur, le matin et de la Mélatonine le soir, mais depuis quelque temps, elle se frotte beaucoup la tête contre l'oreiller la nuit (énormes nœuds au réveil), le sommeil n'est donc pas si bon mais elle ne pleure pas. Nouvelle problématique : le médecin n'a pas envie de rajouter autre chose, faut-il que j'insiste ?

Sophie Pichon de Bury, maman de Camille, 23 ans



Manon, enfin les yeux fermés



LES TROUBLES DU SOMMEIL DE MANON EXISTENT DEPUIS TOUJOURS

Les six premiers mois, les nuits étaient entrecoupées, et les siestes quasi inexistantes la journée, hormis les moments où je gardais Manon sur moi. Dès que je la reposais, elle se réveillait. Puis vers ses 7 mois, apparurent les crises d'épilepsie qui l'ont beaucoup fatiguée, mais étaient assez nombreuses pour perturber son sommeil nocturne.

Petite acalmie un an et demi après, lorsque le traitement fut stabilisé. Depuis le début, les troubles ont été différents selon les périodes : cris, rires, pleurs, crises d'épilepsie ou simples agitations.

Mais cela fait trois ans que Manon alterne sur plusieurs mois, période "merveilleuse" dirons-nous avec sourire, bien-être et évolution et période critique, qui deviennent de plus en plus longues, avec troubles du sommeil intenses (endormissements tardifs, éveils nocturnes prolongés accompagnés de pleurs ou éclats de rire inexplicables, réveils aux aurores...), ainsi que des crises "comportementales" (ressemblant fortement à de l'épilepsie sans pointe à l'EEG).

Les mois "merveilleux" sont appréciés à leur juste valeur mais tout de même avec la crainte que ce répit ne soit qu'éphémère. Les traitements mis en place avec la neuropédiatre sont efficaces un temps, mais doivent être adaptés ou changés fréquemment.

Vous l'aurez compris, nous sommes dans cette mauvaise période, depuis 7 mois maintenant et espérons que les pleurs de Manon feront très vite place à ses sourires angéliques.

Stéphanie Renaud, maman de Manon, 5 ans

LUCIE QUI NE S'ENDORT JAMAIS SEULE

Les troubles de sommeil de Lucie sont apparus vers 3 ans. Lucie refusait de faire la sieste alors qu'elle montrait de gros signes de fatigue. La solution envisagée était de l'enfermer dans sa chambre et elle finissait par s'endormir sur son tapis. En grandissant, la sieste fut abandonnée.

Vers 4-5 ans, Lucie a refusé de se coucher seule le soir. Nous avons instaurer des rituels type lecture, chanson, petite lumière d'ambiance mais rien n'y faisait. Lucie se relevait 10, 20, 30 fois. Nous avons essayé la voix forte, la voix douce... Durant une année, nous sommes restés derrière la porte en lui parlant et notre fille finissait par s'endormir. Ensuite, la porte restait entre-ouverte et nous restions dans le couloir en attendant que les paupières de Lucie se ferment, le temps d'attente s'éle-

vait à 15 voire 30 minutes. Et puis la porte est restée ouverte, et puis...

Aujourd'hui à l'âge de 12 ans, Lucie a besoin de la présence de l'adulte à ses côtés pour l'endormissement. Avec le papa de Lucie nous nous relayons chaque soir pour accompagner notre fille dans son sommeil pendant une demi-heure environ et ceci depuis 4 ans.

La petite soeur de Lucie, Camille, âgée de 9 ans, nous propose un relais de façon exceptionnelle. Chaque soir, nous observons un grand état de fatigue de Lucie qui réclame son lit dès 20 heures mais refuse de se poser, ses muscles se raidissent et chaque jour c'est une épreuve physique pour la glisser dans ses draps.

Nous devons préciser que Lucie a toujours la maîtrise de la marche, elle se lève et refuse de retourner dans son lit seule. Si l'adulte refuse de l'accompagner, Lucie développe des troubles du comportement : agressivité envers les autres, colère envers les objets (chaise, commode, ...)

Notre questionnement sur les troubles de sommeil de Lucie revient régulièrement. Nous savons qu'il est temps de trouver une solution alternative à la présence des parents ou d'un adulte car Lucie accepte l'endormissement avec d'autres personnes.

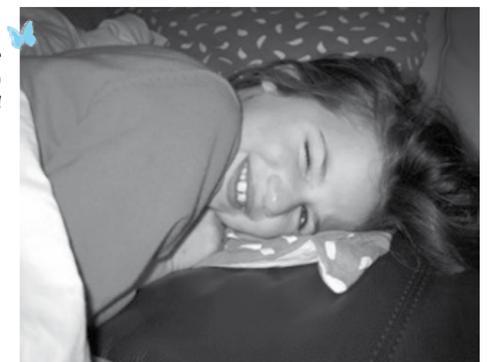
Nous avons pu tester ces solutions avec les grands-parents ou auprès d'auxiliaires de vie qui s'en occupent dans la journée et à qui nous demandons de prendre en charge Lucie une soirée par mois.

Nous avons conscience que si un jour Lucie devait être accueillie en internat dans un établissement, jamais un professionnel ne prendrait le temps de l'endormir.

Nous espérons trouver la solution qui convienne à Lucie et à ses parents d'ici là...

Lydie Bernard, maman de Lucie, 12 ans

Lucie, quelle expression espiègle !



« Vers 4-5 ans, Lucie a refusé de se coucher seule le soir »



Tess

Il était une fois Tess

Ah ma petite sœur, parlons-en... Un week-end sur deux, je vais chez ma belle-maman et mon papa, où vit ma petite sœur Tess atteinte du syndrome de Rett. Petite, j'avais toujours rêvé d'avoir un petit frère ou une petite sœur, mais jamais je n'aurais pensé qu'une telle maladie pourrait l'atteindre... Je fus effondrée lorsqu'on m'annonça la nouvelle. Mais depuis 5 ans maintenant, j'ai appris à vivre avec une petite sœur exceptionnelle ! Lorsque j'arrive le vendredi soir, Tess est en général devant la télévision avec sa maman. Quel bonheur que de la voir rire aux éclats devant les aventures de Léo et Popi (dont l'intrigue est limitée, nous en conviendrons...) ! Même si elle ne peut pas le montrer, je suis sûre qu'elle me reconnaît quand je rentre dans la pièce. Le lendemain matin, c'est piscine à Montigny-le-Bretonneux avec papa ! Tess y rencontre sa copine Marion, elle aussi atteinte du syndrome de Rett. Il me semble qu'elles sont heureuses de se retrouver, et c'est un pur plaisir de jouer ensemble dans l'eau tant elles aiment ça. J'ai l'impression que c'est un grand moment de communication entre Tess et moi. Plus tard, en allant déjeuner tous les quatre en famille dans notre café habituel, il n'est pas toujours facile, sous le regard étonné et observateur des autres clients, de gérer les cris de Tess qui retentissent dans la salle... D'ailleurs, nous ne les gérons pas ! Pas facile non plus de faire face aux éventuelles questions ou remarques que certaines personnes peuvent faire sur

le comportement de Tess... Et lorsque vient le moment de manger, elle sait sortir son sourire coquin et charmeur pour nous faire oublier qu'elle ne veut pas manger ! Quant au dimanche matin, je dois avouer que je suis un peu moins dynamique que le samedi matin (ça se comprend non?)... En effet, je laisse Sandrine et papa sortir Tess de son lit lorsque, de si bon matin, elle appelle de sa jolie voix ! Mais toute la journée est un moment d'échanges avec Tess, des repas (où les relations sont... plus intenses et plus physiques !) aux temps calmes, sur le canapé assise sur mes genoux, en passant par nos crises de rires... Cette communication passe par la parole et les gestes pour moi, et par les yeux pour Tess. Tess est ma seule et unique petite sœur. Certes, elle ne peut pas marcher, ni parler, ni faire tout ce qu'une petite fille ordinaire de 6 ans peut faire, mais c'est ainsi que je l'aime.

Nina, grande sœur de Tess, 6 ans

Comme ça passe vite les vies !

Déjà 17885 jours otage de la maladie. C'était en 1961, ce naufrage qui te vit Florence, Perdre le langage, l'intention, le mouvement constitutif de notre humanité. Si encore la souffrance, celle du corps, cédait aux thérapies et ne prenait plaisir à te rendre visite presque jour après jour ! Mettons en route projets, programmes, régimes, pédagogie, soins intensifs... Docteurs, vite, une découverte avant vos retraites...

Eric Guilloux, papa de Florence, 50 ans

Une journée indispensable

Iris, 9 ans et demi, a participé au protocole de recherche OSRETT. Il s'agit d'une journée d'hospitalisation à l'hôpital Saint-Vincent-de-Paul, dédiée à la recherche d'ostéoporose chez nos filles. Toutes les filles Rett auraient besoin de faire ces examens puisque même les petites, marchantes sont ostéoporosées et ne sont pas à l'abri des micro-fractures et autres désagréments très douloureux qui en découlent. Cette journée commence tôt, à 8 heures, à jeun, mais l'enfant est prise en charge dès son arrivée et sans attendre, une infirmière, particulièrement douce et disponible, lui fait la prise de sang prévue au programme. Suivent un petit déjeuner bien copieux pour la demoiselle affamée et un café pour sa maman gentiment offert. Nous avons pratiqué le recueil des urines la veille, ce qui a simplifié les choses. Sans attente, une ambulance nous a emmenées à l'hôpital Necker où nous étions attendues pour la densitométrie osseuse. La prise en charge est rapide et efficace. Pour la radio du rachis, franchement, si vous en avez une récente, amenez là. Je ne le savais pas et nous avons refait la radio du rachis au service radiologie des urgences... Là, c'est moins accueillant et beaucoup plus long. A notre retour, un repas mixé attendait ma puce à roulettes et le service avait prévu un repas pour moi (merci !). Puis, nous avons eu un entretien poussé avec une diététicienne qui nous a permis de réajuster les apports nutritionnels d'Iris. Pour finir, le médecin en charge du protocole de recherche, le Dr Rothenbuhler, ouverte, disponible et très compétente, a pris le temps de répondre à mes questions. A 15h30, nous étions sorties avec, en mains, tout ce qu'il fallait mettre en place pour que le squelette d'Iris aille bien. C'est vrai que l'hôpital... Pfff ! Mais je n'ai pas eu la sensation d'être dans un service hospitalier, avec le bruit, l'agitation, les infirmières débordées, les médecins qu'on n'arrive pas à attraper. Tout est conçu dans cette journée pour que l'enfant et le parent accompagnant soient reçus chaleureusement. Tout le personnel est souriant, attentionné et disponible, on ne voit pas la journée passer et surtout, en sortant de Saint-Vincent-de-Paul, je sais très précisément où en est la santé osseuse de ma fille et je peux l'aider à l'entretenir et l'améliorer.

Galina Rybkine



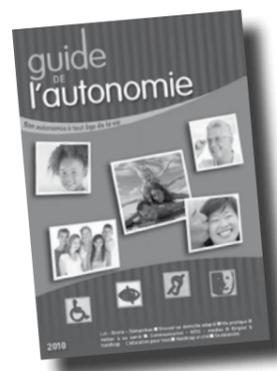
Un père qui force l'admiration

A lire à voir à écouter

A L'AFFICHE !

Cela fait déjà trois ans que le Rotary Club de Brignoles organise un concert de chorales au profit de l'AFSR. Cette année, il aura lieu le 10 avril à 16h au collège Jean Moulin de Brignoles.

Si vous souhaitez vous y rendre et réserver des places, merci de contacter Monsieur Marcel Fasquelle au 06 60 69 70 80 / Tarif entrée : 7,50 euros



LE GUIDE DE L'AUTONOMIE,

Première édition, septembre 2010, une mine d'informations à ne pas manquer ! 305 pages disponibles gratuitement en ligne pour tout savoir sur le handicap !

Tout est passé en revue dans ce guide, balisé et très coloré dans lequel le lecteur a le sentiment de ne passer à côté d'aucune information cruciale pour gérer sa vie de handicapé. Neuf parties pour se laisser guider :

- lois, droits, démarches,
- trouver un domicile adapté
- vie pratique
- veiller à sa santé
- communication, NTIC, médias emploi et handicap
- éducation pour tous
- handicap et cité
- se détendre

Un référencement des MDPH et des associations par type de handicap vous met sur la piste du soutien aux familles. Le lecteur averti aura plaisir à retrouver des figures connues de l'AFSR et du syndrome de Rett, Christiane

Roque, notre ancienne présidente et Gérard Nguyen (président du Rett Syndrome Europe) ont partagé l'écriture du préambule de ce guide, le projet a été porté par Isabelle Richard. Seul petit bémol, beaucoup de sociétés privées, probablement grâce auxquelles ce guide a pu être réalisé, sont très visibles et le lecteur semble porté à y trouver une large publicité de certaines enseignes plus particulièrement. Gardons à l'esprit que d'autres enseignes oeuvrent tout autant dans l'ombre pour le handicap.

→ http://www.guide-autonomie.fr/PDF-Guide_Autonomie.pdf

ANTHROPOLOGIE ET HANDICAP

l'originalité du sujet nous pousse à la curiosité !

"Le handicap au risque des cultures, variations anthropologiques"

Partout et toujours les hommes façonnés par leur culture ne cessent de chercher des explications au handicap. Cet ouvrage à plusieurs voix explore les représentations collectives du handicap. Franchissant les frontières, il propose un voyage vers 18 pays ou peuplades à travers les cinq continents. En parcourant cette fresque anthropologique, on mesure combien la chose la mieux partagée du monde est le désarroi angoissé des hommes face à leur vulnérabilité

Le handicap au risque des cultures, variations anthropologiques, éditions Erès, collection "diversité du monde" dirigé par Charles Gardou, 440 pages, 30 euros



À DÉFAUT DE DORMIR,

Détendez-vous en lisant ceci

Philippe Desportes poète baroque français (1546-1606)

Prière au sommeil (extrait)

Somme, doux repos de nos yeux. Aimé des hommes et des dieux, Fils de la Nuit et du Silence, Qui peux les esprits délier, Qui fais les soucis oublier, Endormant toute violence.

Approche, ô Sommeil désiré ! Las ! c'est trop longtemps demeuré : La nuit est à demi passée, Et je suis encore attendant Que tu chasses le soin mordant, Hôte importum de ma pensée.

Clos mes yeux, fais-moi sommeiller, Je t'attends sur mon oreiller, Où je tiens la tête appuyée : Je suis dans mon lit sans mouvoir, Pour mieux ta douceur recevoir, Douceur dont la peine est noyée.

Hâte-toi, Sommeil, de venir : Mais qui te peut tant retenir ? Rien en ce lieu ne te retarde, Le chien n'aboie ici autour, Le coq n'annonce point le jour, On n'entend point l'oie crier.

Hé ! quelle étrange cruauté ! Je t'ai donné ma liberté, Mon coeur, ma vie, et ma lumière, Et tu ne veux pas seulement Me donner pour allègement

Une pauvre nuit tout entière ? LE JEU DU PRINTEMPS

- attendre le marchand de... cables/cartables/sable
- dormir comme un... loir/soir/arrosoir
- avoir un sommeil de... béton/carton/plomb
- être dans les bras de... Thésée/Josée/Morphée
- tomber de... soleil/réveil/sommeil
- dormir sur ses deux... yeux/mains/oreilles/ couché/assis/debout
- faire des rêves tout en... douceur/beurre/couleurs
- faire un petit... bonhomme/somme/bibendum
- compter les... cochons/dindons/moutons
- dormir du sommeil du... jeune/juste/vieux
- la... fortune/beauté/gentillesse vient en dormant
- le sommeil est la moitié de la ... vie/jeunesse/santé

La citation du printemps

"Si la fortune vient en dormant, ça n'empêche pas les émermerdes de venir au réveil"

Pierre Dac



L'AFSR est présente sur facebook et comporte déjà 160 "amis". Un groupe de discussion "AFSR Rett" a aussi été créé et 52 personnes s'y sont ralliées. Rejoignez le mouvement !

Infos **pratiques**

Le sommeil **z z**

Côtés règlementaire et administratif

- Lit médicalisé ?

Cela signifie deux fonctions électriques du sommier (hauteur variable du sommier et relève-buste). Le relève-jambe reste optionnel.

- Quelle prise en charge ?

Les conditions de prise en charge par l'assurance-maladie varient souvent. L'assurance-maladie ne sait pas bien quel mode de prise en charge est le plus avantageux pour les caisses. Jusqu'en 2009, la politique était à l'achat majoritairement et de façon assez souple. Depuis fin 2010, il semblerait que l'achat ne soit plus possible sauf pour les personnes (trop petites, trop grandes ou trop corpulentes) et pour les lits-parcs ou lits-cage, l'achat étant justifié par les besoins particuliers de nos enfants très souvent. Pour les lits classiques médicalisés, la location est de rigueur.

- Les lits-parcs ?

La réglementation d'écartement des barreaux pour les lits-parcs a évolué également suite à des accidents en milieu hospitaliers. 65 mm maximum entre les barreaux sont autorisés. Ce changement règlementaire a engendré des remises en question de prise en charge de certains modèles, mais les fabricants ont su faire face et adapter leur matériels, notamment les marques étrangères qui exportent en France. A partir du moment où la norme en vigueur est respectée, ces lits peuvent faire l'objet d'une prise en charge par l'assurance-maladie.

- Quel montant sécu ?

La LPP en vigueur actuellement porte le numéro 1235662 d'un montant de 1033 euros, une seule ligne est prévue. Nous vous conseillons toutefois de faire une demande d'entente

péalable, il n'y a pas d'harmonisation des décisions, elles restent variables selon les caisses. Ceci étant, un refus n'est pas forcément définitif, il peut être discuté et la demande renouvelée, en insistant, la caisse peut changer d'avis.

- Autres financements ?

Les mutuelles, très inégalitaires selon les familles, complètent plus ou moins bien le financement. Là encore demandez par écrit la prise en charge mutuelle conditionnée par la base de prise en charge sécu. Et s'il reste à charge un montant encore important, n'hésitez pas à monter un dossier à la MDPH (PCH, volet aides techniques et fonds de compensation), c'est long, fastidieux, nous comprenons allègrement mais ça vaut souvent le coup.

- A savoir

L'assurance-maladie dispose d'un fonds "hors prestations légales" qui peut être sollicité par le biais du service "action sociale" de votre caisse ou par le fonds de compensation de la MDPH directement.

- Qui est compétent pour définir le besoin ?

Les ergothérapeutes de la MDPH doivent connaître les matériels, les centres d'essais et les revendeurs spécialisés de matériel médical peuvent fournir de précieux conseils et disposent de modèles en exposition.

- La location

Forfait de 25 euros par semaine (LPP 1283879). Sachez également qu'il peut y avoir continuité de location pendant les vacances, vous pouvez récupérer un lit médicalisé sur votre résidence de vacances et faire poursuivre la prise en charge locative auprès de ce loueur temporaire.



Juliette, gigoteuse sur mesure, lit-parc bien parée pour la nuit

Sur quoi se reposer quand plus personne ne se repose ?

La qualité de sommeil de nos filles est très fluctuante. Parfois, adopter certains matériels, nous aide à ce qu'elles dorment mieux et nous aussi ! Les solutions médicalementes sont restreintes et parfois ne suffisent pas à retrouver un sommeil de qualité ou simplement un isolement propice à la tranquillité ou au repos. Nous vous avons préparé une sélection très complète de lits, ceintures, vidéophones, gigoteuses et autres coussins pour vous aider dans votre quotidien.

Pourquoi un lit médicalisé ?

Tôt ou tard, la question se pose et l'on peut trouver plusieurs raisons à la nécessité d'un lit médicalisé et/ou spécialisé.

- Le positionnement haut de l'enfant pendant les soins qu'on lui prodigue
- Parce qu'il faut éviter qu'il tombe de son lit
- Parce que l'enfant a besoin d'un matelas moulé, formé, en raison de son hypotonie et de son besoin de confort
- Parce que l'enfant se met en danger à cause de crises épileptiques qui peuvent engendrer des blessures
- Parce que l'enfant avec un profil psychiatrique a un besoin de confinement, d'isolement, d'être contenu dans son espace
- Parce que l'enfant doit retrouver une place solitaire pour la nuit.

Les lits

enfants - de 12 ans

Le lit Alabama chez Woodland

Lit pour petits ou grands enfants qui gigotent mais qui n'ont pas (encore) besoin d'un lit médicalisé, tout en bois, l'univers couchage n'évoque pas le handicap. Taille 90 X 200 cm. **Avantage :** coût peu élevé, 850 euros. **Inconvénient :** pas de prise en charge assurance-maladie.

Le lit Bambino chez Sotec Médical.

Lit médicalisé pour petits



enfants, taille 80 X 160 cm.

Avantage : médicalisé même pour une petite taille de couchage.

Inconvénients : lit à l'esthétique d'hôpital, mais personnalisable sur les panneaux tête et pied de lit. Prix relativement élevé, 2350 euros, location prise en charge par l'assurance-maladie : 25 euros par semaine.

Le lit Junior chez HMS-Vilgo

Lit médicalisé pour petits enfants



également, même conception que le Bambino, taille 70 X 170 cm

Avantages : médicalisé même pour une petite taille de couchage, grand choix de teintes du châssis métallique (200 couleurs), une esthétique correcte. **Inconvénient :** prix relativement élevé, 2150 euros, location prise en charge par l'assurance-maladie : 25 euros par semaine.

Le lit Pitchoune Kalin chez Medicahtlantic.



Taille 80 X 160 cm

Avantages : médicalisé même pour une petite taille de couchage, esthétique jolie, formes arrondies et barrières époxy, deux couleurs au choix. **Inconvénient :** prix élevé, 2810 euros, location prise en charge par l'assurance-maladie : 25 euros par semaine.

Le lit de sécurité chez Orthinea.

Pour tout-petits en standard (moins de 4 ans), taille 60 X 120 cm. Barrière amovible ou double porte, une sécurité maximale pour un enfant très mobile ou qui se met en danger ou qui présente des troubles de comportement, de sommeil importants. Rembourrage possible. Même esprit que les Kayserbetten **Avantages :** sécurité et esthétique bois. **Inconvénient :** prix 5000 euros (modèle de base), prise en charge à l'achat (1033 euros).

Le lit Ergosolutions (Luna, Camille, Alice)

Dans sa première taille disponible : 65 X 155 cm. Montés sur un double socle à roulettes, la hauteur de lit est variable de 39 à 95 cm et la hauteur de porte/barrières de 50, 70 ou 100 cm. Les portes peuvent être en plexiglas. Avec ces lits, l'enfant n'est pas le seul à bien dormir, ses parents peuvent se coucher en toute tranquillité. **Avantages :** robustesse, sécurité maximale, une esthétique respectée. **Inconvénients :** prix élevé, environ 5200 euros selon les modèles. Le casse-tête est de trouver un revendeur compétent pour ces lits, qui connaisse bien la marque.

enfants + 12 ans et adultes



Le lit Alabama chez Woodland

Lit-parc pour petits ou grands enfants qui gigotent mais qui n'ont pas (encore) besoin d'un lit médicalisé, tout en bois, l'univers couchage n'évoque pas le handicap. Taille 90 X 200 cm. **Avantage :** coût peu élevé, 850 euros.

Inconvénient : pas de prise en charge assurance-maladie.

Le lit de sécurité chez Orthinea

Lit-parc, taille jusqu'à 140 X 220 cm. Même conception que les Kayserbetten, marque allemande. Ces lits sont



particulièrement adaptés aux enfants qui bougent, qui ont des troubles de comportement, de sommeil, ils offrent une sécurité maximale, protègent des mises en danger. Rembourrage possible. **Avantages :** robustesse, sécurité maximale, une esthétique respectée.

Inconvénients : les plus chers (de 6100 à 7500 euros selon les modèles). Le casse-tête est de trouver un revendeur compétent pour ces lits, qui connaisse bien la marque.

Les lits Kayserbetten

Lits-parcs, qu'ils s'appellent Timmy, Ida, Olaf, Hannah, tous ces lits de soins ont un châssis en bois. Les hauteurs de barrières/portes varient de 70 à 170 cm, ils existent en trois tailles de couchage. Ces lits sont particulièrement adaptés aux enfants qui bougent, ont des troubles de comportement, de sommeil, ils offrent une sécurité maximale, protègent des mises en danger. Rembourrage possible. Le site internet est disponible en Français, retrouvez tous les détails, toutes les gammes, toutes les options.

Avantages : robustesse, sécurité maximale, une esthétique respectée.

Inconvénient : le prix élevé, entre 4 500 et 8 000 euros selon les modèles. Le casse-tête est de trouver un revendeur compétent pour ces lits, qui connaisse bien la concurrence, parfois les revendeurs affichent des prix exorbitants, juste dissuasifs.

Contactez Véronique Neyret (n°azur) au besoin, plusieurs familles de l'AFSR en ont, elles vous expliqueront.

Les lits Ergosolutions (Luna, Camille, Alice)

Lits-parcs également, en version adulte selon le même concept encore que Kayserbetten et Orthinea. Taille 90 X 200 cm. **Avantage et inconvénient :** voir la version enfant ci-contre.



Le coin de toutes les bonnes adresses

Astelos → www.astelos-sante.com
 Ergosolutions → www.ergosolutions.fr
 HMS-Vigo → www.hms-vilgo.com
 Invacare → www.invacare.fr
 Kayserbetten → www.kayserbetten.de
 Medicalhantic → www.medicalhantic.fr
 Orthinea → www.orthinea.com
 Proteor → www.proteor.fr
 Sotec Médical → www.sotec-medical.com
 Woodland → www.meubles-pour-enfants.com
 Pour un contact téléphone, prenez contact avec votre revendeur directement



Les lits médicalisés classiques

Deux fonctions standard électriques relève-buste, hauteur variable, le relève-jambe reste optionnel, avec barrières latérales, option panneaux bois pied et tête, souvent possible. Proteor, Astelos, Invacare, HMS-Vilgo proposent des lits de même conception.

Avantages : leur coût, environ 930 euros à l'achat en moyenne gamme (ex : Alegio chez Invacare, avec un panneau bois tête de lit)

Inconvénients : l'assurance-maladie ne prend en charge que la location. Leur esthétique reste un peu "hôpital" dans une chambre à domicile.



et aussi...

Les gigoteuses

Votre fille gesticule beaucoup la nuit et se découvre ou a tout simplement besoin d'être comme dans un cocon ? Il existe aujourd'hui sur le marché quelques marques qui nous proposent des gigoteuses grand modèle :

En version tendance chez UniQ (you-Are). Toute douce et confortable, cette maxi gigoteuse est composée de coton graté. Elle est zippée sur toute la longueur et a un soufflet aux pieds pour mieux se mouvoir.

Sur internet uniquement
 Prix de vente : 74 euros
 → www.uniquyouare.net

En version "sac de couchage-couette" chez Mém. Ouverture zippée sur deux côtés (avec un double zip permettant de régler l'ouverture de la douillette à la hauteur où on le souhaite (bas de la douillette accessible pour faire passer une sonde). Encolure en V. Fermeture



aux épaules par pressions. Soufflet latéral permettant plus d'aisance pour bouger à l'intérieur de la couette. Sangle d'attache (réglable avec clips) à fixer sous le matelas afin de maintenir la douillette.

Sur internet uniquement
 Prix de vente : 129 euros
 → www.collections-mem.com

Les écoutes bébé vidéo

Pour contrôler à distance les nuits de nos filles, nous trouvons maintenant, à des prix abordables, des écoutes bébé munis de caméra infrarouge. Rassurants, ces appareils permettent aux parents de rester dans leur chambre tout en veillant sur le sommeil de Mademoiselle. En voici une sélection :

L'écoute bébé video Philips Avent SCD 600 Babycam

D'un design sympa, ce produit offre l'avantage d'avoir une activation automatique de l'écran de contrôle lorsqu'un bruit est détecté dans la chambre. Le contrôle de la luminosité et du volume permettent de garder un œil sur votre enfant en toute simplicité. Veilleuse intégrée. Ecran couleur. Caméra orientable. Prix de vente : 199 euros
 Disponible sur Allo Bébé
 → www.allobebe.fr

L'écoute bébé vidéo Chicco 06177510

Sa caméra est orientable pour cadrer au mieux l'enfant. L'unité-parent et l'unité-enfant peuvent fonctionner avec des piles ou être branchés sur le secteur. Confidentialité assurée avec une absence totale d'interférences. Veilleuse intégrée. Prix de vente : 199,99 euros
 Disponible sur les 3 Suisses
 → www.3suisses.fr

L'écoute bébé vidéo Monitor

Doté de 120 canaux avec recherche automatique, ce produit est assez basique mais intéressant par son prix. Son petit plus : possibilité de choisir entre trois berceuses. Prix de vente : 159 euros
 Disponible chez Eveil et jeux
 → www.eveiletjeux.com

Les coussins de positionnement

La nuit peut-être le bon moment pour "travailler" le bon positionnement de nos filles. Des coussins à billes peuvent vous aider à "caler" tout ou partie du corps. Sur prescription médicale, ils sont pris en charge par l'assurance-maladie.

→ www.preventix.fr/PDF/Fiche%20Carewave.pdf

Des matelas en mousse taillée ou coulée peuvent être réalisés pour placer l'enfant en bonne position (tronc rectiligne, membres inférieurs dans le prolongement du tronc, membres supérieurs relâchés). Ce matelas mousse corrigera au mieux les déformations et évitera les douleurs qui peuvent gêner le sommeil et demande l'intervention d'un parent, obligé de se lever la nuit pour changer leur enfant de position car elle a mal.



Lou se repère avec ses pictogrammes

Trucs et astuces de Lou

Le smartphone, pour Lou et pour moi

Pour mon anniversaire, je me suis offert un smartphone. Ce téléphone est devenu un outil indispensable pour sortir avec Lou. J'ai enregistré ses musiques préférées ainsi que ses dessins animés et quelques jeux pour tout-petits. L'appareil est logé dans une pochette et suspendu au cou de Lou. Comme Lou l'écoute sans écouteurs, cela n'est pas discret mais m'a donné l'occasion d'échanger sur son handicap avec les passants intrigués par les mélodies. Ce système nous a évité des crises d'angoisses qui peuvent survenir dans les grands magasins ou dans les salles d'attente. Avec le système de l'écran tactile, je peux guider la main de Lou et l'aider à faire "parler" les animaux sur l'application prévue à cet effet. Lou aime tellement ses musiques, que si je veux éviter qu'elle se sauve ou fasse des bêtises, je n'ai qu'à garder l'appareil sur moi pour qu'elle reste à côté. Grâce à mon "précieux" smartphone, je filme Lou à la moindre occasion. Je me sers des photos et des vidéos pour montrer aux médecins ou paramédicaux ce qu'elle fait pour étayer mes propos. Parfois, j'ai prouvé ses capacités qui étaient mises en doute, d'autres fois ses difficultés pour mieux y répondre. Récemment, je les ai mises en ligne sur Facebook : c'est particulièrement utile pour expliquer aux différents intervenants qui se succèdent (Lou est à la maison suivie par un Sessad) qui elle est et ce qu'elle fait. Les images m'épargnent un long discours.

Autonome sur les actes essentiels

Nous avons essayé la méthode PECS (communication par les images), lorsque Lou avait 2 ans. Cette méthode, utilisée pour les enfants atteints d'autisme, est inadaptée pour une enfant porteuse d'un syndrome de Rett. Nous avons gardé l'esprit de la méthode que nous avons adaptée aux difficultés de motricité de Lou. Chez Hop'toys, il existe des supports enregistrés, qui coûtent trois fois rien et qui se déclinent en plusieurs formats faciles à adapter. Nous y avons collé les images de personnages de dessins animés et les images "musique", "manger" et "boire", que nous avons fixées aux endroits correspondant aux dites activités. Lou, qui est autonome dans ses déplacements, peut ainsi demander sa musique. A table, les images sont collées au mur. Cela demande tout de même en amont un long apprentissage sur la reconnaissance des images. Ainsi, Lou est autonome sur les demandes des actes essentiels de son quotidien.

Le sapin

Avant, il était impossible de tenir un sapin en place. Cette année nous avons donné une seconde jeunesse au parc de bébé. La crèche est les décorations sont protégées.

Le pouf maison

Avec une vieille couette que nous avons remplie de billes de polystyrène (acheté par gros cartons sur internet), nous avons



fabriqué un pouf très confortable. Lou l'adore pour faire la sieste. Il reste dans le salon et accueille les copains et copines qui ne marchent pas car il s'adapte aux formes et permet de soutenir un enfant hypotonique.

→ www.billes-de-polystyrene.com

Pour stimuler et varier les plaisirs, il faut renouveler le matériel

Parce que l'argent est le nerf de la guerre, j'écumé les vides greniers de ma région à la recherche de jeux adaptés aux besoins de Lou. Ce sont essentiellement des jeux de petite enfance "sons et lumières" qui motivent Lou à mobiliser ses mains. Les jouets de certaines marques restent longtemps en bon état et sont vendus à des sommes dérisoires. Lorsque Lou s'en désintéresse, je les revends au même prix. Dans le même esprit, j'ai eu la chance d'intégrer le groupe des "parents testeurs" de Hop'toys. J'essaie des jeux, je remplis des fiches d'évaluation. Ainsi j'ai profité d'une variété de matériels et de conseils pour les utiliser. Certains ont produit de bonnes surprises et des réactions positives que je n'aurais pas espérées de la part de Lou.

→ www.hoptoys.fr

Marjolaine Chassefière

Rett info, LES DOSSIERS EN PRÉPARATION

Nous attendons vos témoignages sur les dossiers suivants :

Rett info n°75 (été 2011)

Numéro spécial consacré aux Journées d'infos 2011 qui ont lieu les 21-22 mai à Marseille. Infos pratiques : les orthèses, attelles, corset, casque de protection
 Retour des articles : 1er juin 2011

Rett info n°76 (automne 2011)

Dossier : « les problèmes pulmonaires et respiratoires », hyperventilation, apnées, insuffisance pulmonaire, fragilité, pneumopathie, appareillage de la fonction respiratoire. Retour des articles : 15 août

Rett info n°77 (hiver 2011)

Dossier : « les droits des familles » : vos démarches, vos allocations, vos relations avec la MDPH, votre avis nous intéresse. Retour des articles : 15 octobre

Les ceintures

A défaut d'avoir trouvé une solution optimale dans un lit quand les troubles du sommeil viennent tout gâcher, dans l'attente d'une solution d'achat d'un lit adapté et surtout pour permettre de conserver une qualité de sommeil pour tout le monde en dehors de son domicile, les ceintures de sécurité offrent une bonne alternative. Deux modèles sont disponibles : l'original et la copie

Ceinture Segufix

Avantage : toile ultra résistante, système de verrouillage infailible aimanté, sécurité maximale dans le lit, choix du positionnement : allongé fixe ou assis ou en chien de fusil, la mobilité est respectée, la sécurité garantie, mais quitter le lit n'est pas possible. Disponible en trois tailles.

Inconvénient : non prise en charge par l'assurance-maladie mais par la PCH, aides techniques, 285 euros.

Ceinture Pharmaouest

Même conception que la Segufix, mais système d'attache par un velcro large autour de la taille. **Avantage :** choix du positionnement : allongé fixe ou assis ou en chien de fusil, la mobilité est res-

pectée, mais quitter le lit n'est pas possible. Disponible en deux tailles, moins chère que la Segufix, environ 130 euros. **Inconvénient :** moins sécuritaire pour des adultes ou enfants remuants ou se mettant en danger facilement. Tout dépend du degré de mobilité et de sécurité recherché.

