

RETT

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

info

dossier

La fonction respiratoire

N°76/77-HIVER 2011 / 7 euros



Bonnes fêtes
de fin d'année !

LES MANIFESTATIONS DE SOUTIEN
NOUVEL ÉVÉNEMENT : LA BOUVET GUYANNE 2012
LES TRUCS ET ASTUCES D'ALINE



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.

Andréas 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 décélération globale du développement psychomoteur et à la perte des acquisitions. Les filles deviennent polyhandicapées et dépendantes des autres tout au long de leur vie.

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

Décrit en 1966 par le professeur Andreas Rett, 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 800 000 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°76/77

Hiver 2011



p.04 [Vie asso](#)

Une activité intense



p.16 [Le dossier](#)

La fonction respiratoire



p.35 [Horizon 2012](#)

Projets, JI, nouveau Déclic

04. Vie associative

04. Le mot de la Présidente

• Les repas des familles en région

05. Un clown en Ile-de-France
05. "1,2,3 soleil !" en Alsace
06. Manèges en Midi-Pyrénées
06. Rencontre de générations en Languedoc-Roussillon
06. Lecture en Rhône-Alpes

• Les manifestations de soutien

08. Annonay, le Lions Club a 50 ans
08. La jarretière de Laura
09. Claix, un village généreux
10. Le fidèle XV de Morgane
10. Rotary-club France -Italie
11. Groupama, une initiative originale
12. *Courir pour Audrey, chouchou bihan* organise un repas dansant
12. Fest noz à Plevin
12. Tendance Zumba à Colomiers
12. Tendance club à Antony
13. Fidèle Cyclo Kro en Alsace

• L'AFSR au niveau national

14. 22 nouvelles filles et 2 garçons
14. Facebook : virtuel et réel
15. Carnet de vie

16. Le dossier La fonction respiratoire

18. Cinq étapes, explications

20. Les troubles : origine, encombrement bronchique, troubles associés et facteurs aggravants, prévention et traitements, appareillages

27. Témoignages

32. Infos pratiques

32. Impôts 2012
33. A *Rett toi pour ramer* en 2012
33. Destination Londres 2012,

• A lire, à voir, à écouter

34. Un film, *Destins de familles*
34. Echo à nos *Rett info*
35. Les Journées d'infos 2012
35. Un nouveau *Déclic* en 2012

36. Libre cours à l'écriture

36. L'épilepsie de Kemil
36. Lettre ouverte de Mélanie
38. Les ateliers de Jaya-Lilou

39. Trucs et astuces : les bons plans d'Aline

Bonnes Fêtes !



Edito

Enfants différents, parents différents !

L'été, l'insouciance des vacances, la joie, la bonne humeur et la zen attitude de la rentrée sont déjà loin derrière nous. Les préoccupations liées au handicap reviennent avec toutes les déceptions et la grogne habituelle. Les batteries sont rechargées, rechargeables heureusement, et nous nous replongeons dans nos dossiers MDPH, faisons le point dans les besoins en matériel de nos filles et découvrons à nouveau tristement que les plafonds de remboursement de sécu sont toujours aussi bas, que les mutuelles, pour certaines, ne participent pas mieux, et qu'il va falloir s'armer de patience pour monter des dossiers de financement. Nous apprenons que dans le labyrinthe de la PCH, volet "aides humaines", la MDPH nous accorde un bonus de cinq minutes par jour, consacrées aux démarches administratives liées au handicap.

Nous redécouvrons les places manquantes dans les structures, les refus de carte d'invalidité, de la mention "besoin d'accompagnement" et même du macaron de stationnement au prétexte que l'enfant marche... Nous constatons à nouveau le manque de formation des Auxiliaires de Vie Scolaire (AVS) dont la qualité de vie est malmenée par leurs interventions dans trois ou quatre écoles. Quasi impuissants, nous observons trop souvent que l'obligation scolaire de nos enfants se réduit à deux jours par semaine en hôpital de jour et à la position hasardeuse sur une liste d'attente pour intégrer un IME et ce, à partir de 6 ans et pour une durée indéterminée. Si la loi de 2005 est ridiculisée, l'oeuvre de Jules Ferry, elle, est bafouée sans pitié. Pourtant, pour rappel historique, nous fêterons en mars 2012, le 130^e anniversaire de la loi sur l'obligation scolaire pour les 6-13 ans. Le fantôme de l'histoire de l'école républicaine, gratuite, obligatoire et laïque, plane au-dessus de nos têtes comme un rêve inachevé depuis 1882.

Nous côtoyons des médecins toujours plus débordés, négligeant certains symptômes de la maladie de nos filles, nous offrant des délais de rendez-vous dignes de calendriers grecques... en pleine crise bien sûr, nous obligeant à dépasser notre simple rôle de parents, nous transformant en veilleur de soins sans relâche et infatigable pour nos enfants. Dans cet horizon automnal nébuleux, je me réjouis toutefois de la grande mobilisation et de l'entraide des parents, de la solidarité permanente, de la présence de l'AFSR sur tous les fronts, via tous les moyens de communication mis à notre disposition. Je me réjouis de la richesse des contacts en chair et en os qui font suite aux rencontres électroniques et du prolongement de l'enthousiasme laissé par les Journées d'infos de Marseille, comme un manteau chaud pour passer l'hiver.

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
2 avenue Victor Hugo - Villa des Ecrivains - 92160 Antony

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 : Lou

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 - 92120 Draveil - Site : www.afsr.net

N°Azur 0 810 122 653

LE MOT DE LA PRÉSIDENTE

Chers parents, chers amis,

Il n'est pas dans mes habitudes de pousser des coups de gueule, et pourtant cette fois-ci c'en est trop.

Je suis tellement stupéfaite de certains propos que je lis ou entends et qui me font bondir. Et en tant que présidente de l'AFSR et représentante des enfants et de leurs familles, je me dois de vous en faire part et de vous mettre en garde.

Le monde actuel va très vite, trop vite, notamment dans la communication. C'est une grande chance de pouvoir communiquer avec son cousin d'Amérique ou d'Australie, de pouvoir échanger, de visiter tel ou tel site, mais il y a un revers de médaille à tout cela et tout ce qui est sur la toile n'est pas toujours validé et peut être écrit par n'importe qui et raconter n'importe quoi.

Et pour tout vous dire, je reçois trop souvent à mon goût, des alertes sur ma boîte mails de personnes qui m'interrogent sur telle ou telle "méthode" pour nos filles. Certaines de ces méthodes sont connues, font leurs preuves et sont accessibles et adaptées pour nos filles ; et puis d'autres sont nouvelles, arrivent de pays proches ou lointains, et semblent même être cautionnées parfois par des "médecins" mais n'ont en réalité aucune validation médicale ou scientifique. Le plus grave est l'inscription du syndrome de Rett dans leur liste de pathologies "miraculeusement guéries".

Loin de moi l'idée de ne pas accompagner nos enfants dans leur développement et de ne pas les aider à s'épanouir, bien au contraire. Mais je me dois de vous mettre en garde car il n'existe pas de remède miracle pour le syndrome de Rett et si nous en avions connaissance, vous seriez les premiers informés !

Et puis n'oubliez jamais que toutes nos filles sont différentes malgré le syndrome commun et ce qui peut sembler adapté à l'une, peut s'avérer trop difficile pour l'autre, voire inadapté pour d'autres encore.

Et de vous à moi, de vous rappeler également que certaines personnes ont peu de scrupules quand il s'agit d'argent...

Nous sommes des parents plus fragiles que d'autres sur le plan émotionnel, nous sommes remplis d'espoir et nous berner semble si facile ! Alors surtout, soyez vigilants et renseignez-vous bien. C'est précisément le rôle de l'association et des professionnels qui nous accompagnent que de vous éclairer et de vous aider si vous êtes dans

le doute.

Ma seconde protestation concerne la presse écrite ou mise en ligne.

L'AFSR utilise ce média dès qu'elle en a l'occasion, et chaque manifestation que nous organisons, que vous organisez avec nous, pour nous, est en grande majorité relayée dans la presse locale : cet organe, indispensable à notre reconnaissance, nous donne une visibilité certaine.

Néanmoins, certains journalistes manquent de professionnalisme et publient des articles dont le contenu est pour le moins douteux. Il peut alors s'avérer traumatisant, surtout s'il est lu par de nouveaux parents, tellement les éléments sont erronés. Nous avons connu cette expérience durant l'été car des journalistes n'ont pas pris la peine de vérifier des données, pourtant visibles et lisibles sur le site de l'AFSR, association aux 23 printemps ! Aussi je vous demande la plus grande vigilance : si d'aventure vous êtes en relation avec la presse, demandez bien à relire votre article avant sa publication (certains le proposent, c'est



Complicité mains bouche IJona et Flobert

un gage de sérieux de leur part !). Et si vous souhaitez de l'aide, les membres du conseil d'administration et moi-même sommes en mesure de pouvoir vous aider à la rédaction et à la vérification de votre article.

Je voudrais toutefois et surtout terminer avec vous cette belle et heureuse année de façon plus joviale et vous souhaiter à toutes et tous d'excellentes fêtes de fin d'année, avec une pensée particulière à toutes les nouvelles familles qui nous ont rejoints et à celles qui ont vécu des moments douloureux.

Que cette nouvelle année 2012 vous apporte à tous santé et bonheur.

Amitiés

Elisabeth Célestin

Et puis n'oubliez jamais que toutes nos filles sont différentes malgré le syndrome commun

Un clown sympa en Ile-de-France

En avril dernier, les familles de la région parisienne (et même un peu d'ailleurs), se sont rassemblées autour d'un buffet froid qui convenait aussi bien aux filles qu'aux parents et frères et sœurs. Ce rassemblement, très attendu des familles, a eu lieu dans la salle des fêtes de la ville de Valenton, prêtée pour l'occasion. A l'issue du repas, les petits (et les grands) ont pu profiter des rigolades de Léon et Barnabé, deux clowns sympathiques ! Chacun est ensuite reparti le cœur plus léger.

Sophie Bourdon



Alsace

1,2,3 soleil

1. En mai, Lydie Bernard, Isabelle Monami et Anne Laforge ont organisé une rencontre inter-régionale conviviale au parc animalier de Sainte Croix en Lorraine. Une occasion supplémentaire de se retrouver comme l'an passé entre régions et de faire connaissance avec des familles que nous n'avions encore jamais croisées.

2. La Lorraine a trouvé à cette occasion une charmante déléguée régionale en la personne de Lydie Bernard. Le conseil d'administration a ensuite validé officiellement sa fonction en septembre. Nous avons pleinement profité les uns des autres, de la visite du parc, les frères et sœurs ont pratiqué le parcours "pieds nus", nous avons tous profité avec les filles de la visite guidée en petit train, réservé presque intégralement pour nos familles. Nous avons partagé un pique-nique à l'extérieur et quelques balades informelles en petits groupes au parc l'après-midi avant de se dire "au revoir". Cette passerelle jetée entre nos deux régions depuis trois ans maintenant devrait se poursuivre encore l'an prochain.

3. Début juillet, les familles alsaciennes se sont de nouveau retrouvées à Kork en Allemagne, établissement de type IME qui ouvre ces portes gracieusement à l'AFSR tous les ans pour la rencontre régionale. L'événement majeur de cette rencontre était incontestablement le 30^{ème} anniversaire de Chloé Bonnet. Gabi, Martine et



Gabi et Lydie

palpable, 30 ans déjà, Gabi est un grand sentimental, "avec qui aurait-il pu partager cette bonne bouteille, l'AFSR est sa véritable famille de cœur". Chloé montre, elle, un courage exemplaire, se battant contre un lymphome récidivant. Merci les amis, bon courage et à l'année prochaine !

Anne Laforge, déléguée régionale Alsace



L'Alsace et la Lorraine réunies

Les repas des familles

une rencontre au parc, une rencontre en Alsace et une nouvelle DR



Les repas des familles

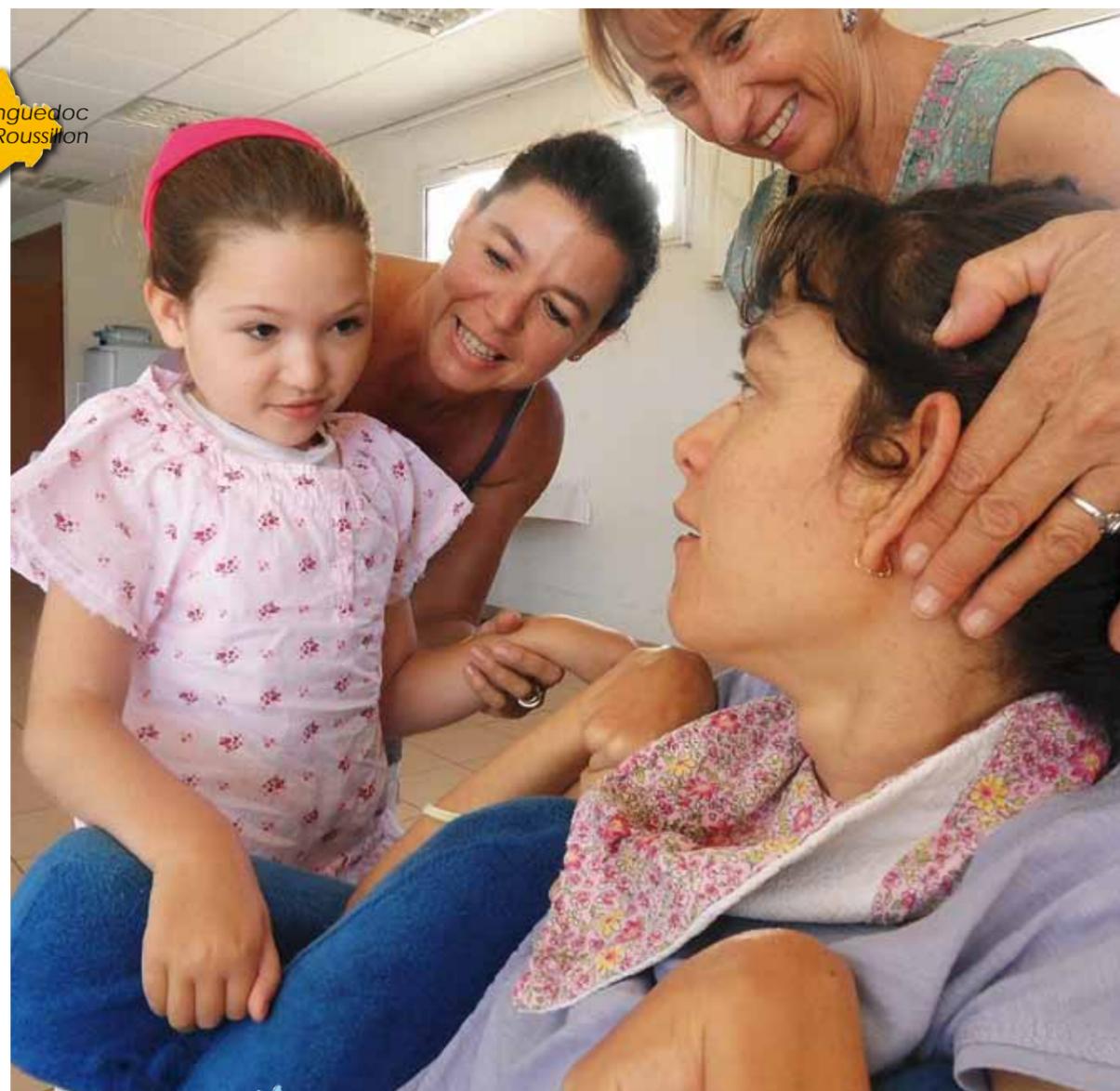


A la fin des vacances en Languedoc Roussillon



La rencontre régionale du Languedoc Roussillon a eu lieu à Fabrègues, une petite ville près de Montpellier, le 28 août dernier. Dix familles ont fait le déplacement. De très jeunes filles ont côtoyé des plus âgées avec la présence de Valérie (44 ans), de Laetitia (30 ans) et d'Elsa (28 ans). Nous avons eu le plaisir d'accueillir aussi Antoine le seul petit gars du groupe. Une table ronde a permis à chacun de se présenter et de parler de ses préoccupations majeures. La maman d'Elsa nous a interpellés sur la nécessité de nous investir sur les projets concernant les établissements pour les adultes polyhandicapés. Elle nous rappelle que les parents de plus jeunes doivent y penser au plus tôt compte tenu du nombre d'années nécessaire pour que le projet aboutisse.

“ Nous avons eu le plaisir d'accueillir aussi Antoine le seul petit gars du groupe ”



Rencontre de deux générations de filles : Jade et Elsa

Grâce à la présence de Christine, la maman de Jade qui travaille pour Hoptoys, et mon rôle dans le panel des parents testeurs de cette même entreprise, nous avons eu à notre disposition des trotteurs, des cousins, une tente à balles, une colonne de lumière et toute sorte de petits jouets qui ont occupé les enfants et ainsi libéré les parents, bien heureux de pouvoir se raconter ces petites choses qu'on ne se dit qu'entre nous. Chacun avait préparé son repas, les desserts et les boissons ont été mis à disposition par l'AFSR.

Cette rencontre devrait être suivie par d'autres. Les familles sont demandeuses d'informations pratiques et je réfléchis au moyen de concilier ce besoin avec celui du respect de l'intimité des émotions.

Marjolaine Chassefière, déléguée régionale Languedoc Roussillon

Sous le soleil en Midi-Pyrénées

D'abord choisir une date. Le 26 juin pour le soleil, le début des vacances, la bonne humeur, les promesses de l'été. Ensuite un lieu. Cette année ce sera un parc où sont réunis animaux de la ferme et manèges. L'accueil a été très agréable, tables à l'ombre réservées, nourriture pour donner aux animaux. Nous sommes trois familles au rendez-vous. C'est peu je l'avoue ; à ce propos nous organiserons ce repas certainement plus tôt dans la saison pour donner au plus grand nombre une chance d'y participer, tant pis pour l'été. Trois filles : Anna, Kalissa et Héloïse. La famille de Kalissa nous a été présentée par l'équipe en charge des essais de la désipramine à Tou-

louse. C'est là aussi un effet secondaire des essais : permettre de rompre l'isolement. Anna s'est comportée en aînée. La première dans les manèges, le sourire aux lèvres à redemander un tour. Héloïse après son coup de fatigue quotidien se régale à observer les animaux et à faire du petit train avec son frère.

Quant à Kalissa, elle adopte peu à peu son monde pour oser. Ces rencontres sont toujours très riches en émotions et en paroles. Même si chaque famille vit différemment le handicap, l'effet de groupe est toujours porteur d'énergie, d'appartenance, de sens. Alors rendez-vous en 2012 pour les familles de Midi-Pyrénées pour que l'effet soit encore plus puissant.

Sandrine Balza, déléguée régionale Midi-Pyrénées



Rencontres toujours riches d'échanges pour les parents



A l'orée de l'automne en Rhône-Alpes

Les familles de la région Rhône-Alpes se réunissent depuis cinq ans dans le cadre d'une rencontre annuelle à Voreppe près de Grenoble. Un repas convivial est proposé pour favoriser des liens, créer une dynamique entre les familles, échanger sur les expériences et tout simplement passer un bon moment ensemble. Plusieurs familles y participent malgré la distance à parcourir et une organisation à mettre en place pour leurs enfants. C'est aussi une occasion pour les nouvelles familles de faire le premier pas dans l'association. L'AFSR prend en charge le repas des enfants

à hauteur de huit euros et celui des adultes à hauteur de douze euros. Cette année, le 17 septembre, nous avons accueilli sept familles (dont une nouvelle) et sept filles. Malgré l'absence de soleil, la salle était éclairée par les jolis ballons sculptés par Fabienne qui est venue pour offrir cette animation à nos filles. Nous avons regardé ensemble un diaporama de la course "A Rett toi pour courir", les souvenirs sont encore frais...

Puis les familles ont écouté avec beaucoup d'attention la lecture d'un livre "Archipel de Nouna" (une grande première...) qui aborde la différence par le biais d'une belle histoire pour enfants. Le livre est encore en construction, un artiste de Grenoble vient de commencer à travailler sur les illustrations.

Nous avons passé un bon moment ensemble et, bien sûr, nous allons renouveler l'invitation en 2012. L'année prochaine nous souhaitons changer de lieu pour cette rencontre afin de toucher aussi les autres familles habitant plus loin.

Margo Debaty, déléguée régionale Rhône-Alpes

“ Plusieurs familles y participent malgré la distance à parcourir ”

vie associative

Les manifestations

LIONS CLUB

UN GRAND ÉLAN DE GÉNÉROSITÉ

Je suis la maman de Clara. Clara est très souriante, câline, gracieuse et je suis persuadée que c'est grâce à tous ses charmes qu'elle a su conquérir les membres masculins du Lions club de notre ville. Le Lions club était à la recherche d'une cause locale à défendre, pour organiser la grande tombola de leur 50^{ème} anniversaire.

A cette occasion, le président international du Lions des Etats-Unis et son épouse, de passage dans la région lyonnaise étaient invités à une soirée organisée pour ce 50^{ème} anniversaire.

Lorsqu'une amie, qui s'était déjà bien investie au mois d'octobre lors d'un précédent gala au profit de l'AFSR, a présenté la plaquette au président du Lions de notre ville, il a rapidement pris contact pour nous rencontrer en présence de Clara. Nous lui avons parlé de notre combat au quotidien, du syndrome de Rett, de l'AFSR... il a été touché par notre cause et tout s'est vite enchaîné.

Il nous a présenté l'action que les membres du Lions voulaient mener autour du syndrome de Rett, la grande tombola avec en premier lot, une voiture d'une valeur de 9 840 euros, un collier en or et en diamant d'une valeur de 1 840 euros, un séjour d'une semaine à la montagne...

Au moment du marché de Noël, munis d'un grand panneau expliquant la cause, la voiture exposée, les tickets de tombola entre les mains, les membres du Lions n'ont pas manqué de motivation pour la vente. Ils étaient également présents dans les centres commerciaux, sur le marché de la ville, lors des manifestations sportives pour sensibiliser le plus de monde et

vendre les tickets. La presse locale s'est également intéressée à Clara.

Le jour du tirage, plus de 300 invités étaient présents à une belle et grande réception, le député-maire de la ville, plusieurs membres de la mairie et des mairies voisines, la délégation américaine...

Le tirage s'est effectué dans la bonne humeur, et à notre grande joie, le président du Lions nous a remis un chèque de 15 000 euros destinés à la recherche.

Plus de 4 000 tickets ont été vendus dans notre petite ville ardéchoise de 20 000 habitants.

On a constaté beaucoup de générosité autour des membres du Lions, une motivation sans faille pour défendre notre cause et une immense tendresse pour Clara.

Depuis quelques jours, nous avons été contactés par un écrivain local qui, pour une durée de quinze jours, propose que les bénéficiaires de son livre soient reversés à l'AFSR. L'ancienne école de Clara, où mes deux garçons étaient aussi scolarisés, a fait également "l'opération bol de riz" au profit de l'AFSR. Je pense qu'on peut parler d'un effet "boule de neige", terme tout-à-fait adapté avec l'hiver qui fait son entrée. Tout ça demande beaucoup de temps et de disponibilité, mais lorsqu'on se sent soutenu, aidé, on a vraiment envie de s'investir pour faire connaître nos formidables p'tites Rett !

Catherine Durand, maman de Clara, 9 ans



LION'S CLUB 15 000 € en plus contre le syndrome de Rett

Un montant généreux qui réjouit tout le monde



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

CÉRÉMONIE

UNE JARRETIÈRE GÉNÉREUSE

Lors de leur mariage en juin dernier, Laura, la cousine germaine de Zoé Garrec, et son mari Tony Adin, ont tenu à faire un geste pour aider l'AFSR : "Nous avons voulu donner l'argent gagné lors de notre mariage (jarrettière) à l'AFSR, tout simplement parce que nous nous sentons très impuissants face à cette maladie, alors nous aimerions que la recherche avance et arrive à quelque chose de concret pour guérir toutes ces petites filles et qu'elles puissent vivre et être heureuses comme nous tous".

Un don de 179 euros a été fait à cette occasion. Merci aux jeunes mariés.



Laura et Zoé en demoiselle d'honneur

Claix, mon cher village

Petite rétrospective

- Du 14 au 28 janvier 2011 : exposition de Carmen Abdellaoui au profit de la recherche sur le Syndrome de Rett. La MJC de Claix (association d'éducation populaire) poursuit sa saison avec une exposition de peintures dont le profit intégral, 6 250 euros (avec les dons), est destiné à la recherche.

"Ma peinture ne parle de rien ou plutôt de tout. Le tout, c'est le monde qui nous entoure, la nature et les objets mais aussi celui des sentiments et des sensations qui nous animent. Aucune contrainte, aucun regard n'altère ni ne gouverne mon geste."

Carmen Abdellaoui a invité l'assistance à prendre le temps de regarder les toiles tout en pensant aux autres, notamment aux petites filles atteintes du syndrome de Rett "dont le regard émeut tant et qui invite au partage, à l'humilité et à l'espoir."

La petite fille de Carmen, c'est Lou-Anne. La MJC de Claix déploie tous ses moyens pour accueillir cette exposition.

- Le Club des Soroptimist Grenoble 2000 participe depuis plusieurs années au marché de Noël de Claix. Cette action s'inscrit dans le cadre d'un programme caritatif. Elisabeth Barbaud, présidente de l'association, nous a ainsi remis un chèque de 1 000 euros au profit de la recherche. Lors de ce marché toute sorte de produits "faits maison" sont proposés et sont vendus avec succès. Merci infiniment Mesdames pour ce que vous faites année après année pour ces petites filles. L'espoir n'est-il pas le plus beau des cadeaux ?

- Le Balai d'Emilienne est présenté par la compagnie Si par Hasard les 9 et 10 octobre 2010 à la salle des fêtes du bourg : quatorze chanteurs-comédiens nous font voyager à travers le vaste répertoire de la chanson française. Des artistes pétillants sont accompagnés par Gildas de St Alban au piano sur une mise en scène de M. Pin. C'est une amie, Florence Coeur, un nom si bien porté, qui nous entraîne avec enthousiasme dans ce beau projet tout en nous faisant découvrir ou redécouvrir des trésors de chansons, de personnages et de personnes.

La salle des fêtes est comble. L'intégralité de la recette soit 3 824 euros est reversée à l'AFSR au profit de la recherche sur le syndrome de Rett.

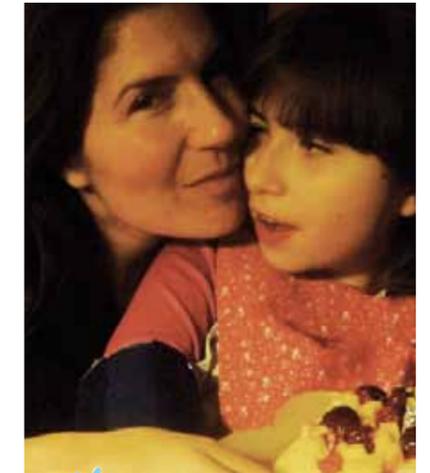
La mairie de Claix nous accompagne par sa présence, ses moyens et son savoir-faire. Danièle Paume, Chantal Delvallée et Michel Octru ainsi que le service communication sont à nos côtés.

“ Le regard émeut tant et qui invite au partage, à l'humilité et à l'espoir ”

- Le 29 mai 2010, l'association clairoise Pirouette organise son spectacle de fin d'année. Danse classique et jazz au programme. Pour la deuxième année consécutive un chèque de 500 euros nous est remis au profit de la recherche sur le syndrome de Rett. Un immense merci à vous !

- Les 16 et 18 octobre 2009 - Concert de piano et violons en l'église de Claix. Charlotte Bonneton et Daniel Pioro au violon, Jean-Christophe Czapay au piano. Au programme : Bach, Chopin, Ernst, Liszt, Pablo Sarasate. Ces jeunes musiciens internationaux venus de Londres et de Genève offrent une fois de plus leur talent au profit de la recherche. Lou-Anne a le bonheur de les entendre lors de la répétition. 5 133 euros sont envoyés au profit de la recherche. L'église de Claix ainsi que la mairie nous accompagnaient une fois de plus tandis que Michel Musique nous prêtait un piano et les Etablissements Rota nous le transportaient gracieusement.

- Depuis trois ou quatre ans, le CCAS de Claix à l'écoute de ces enfants touchés par le handicap a mis en place un "atelier d'expression"



Lou-Anne et sa maman

animé par une arthérapeute. Ainsi, trois à quatre enfants et/ou adultes se retrouvent un samedi matin par mois autour d'une activité toujours plus passionnante.

- Enfin, l'Ecole de musique Fernand Veyret de Claix en lien avec le CCAS vient d'organiser un stage pour ce même petit public toujours plus heureux de participer à tout ce qui s'offre à lui.

La solidarité prend sens au quotidien et c'est un immense réconfort.

Alors une de fois de plus MERCI de rendre possible l'espoir.

Myriam Moulin, maman de Lou-Anne

L'AFSR profite de cette rétrospective pour remercier très chaleureusement les parents de Lou-Anne pour leur énergie et leur volonté.

Deux concerts ont à nouveau eu lieu les 8 et 9 octobre derniers à Claix.



Bien inspirée, Carmen peint pour sa petite fille Lou-Anne

Les manifestations



Coup d'envoi donné par trois jeunes filles, Morgane, Mathilde et Alice

LE RUGBY À L'HONNEUR

Le XV de Morgane a organisé le week-end des 11 et 12 juin 2011 de nombreuses actions à Château-Gontier en Mayenne. Cette association doit son nom à une jeune adulte atteinte du syndrome de Rett. Le papa, et maintenant le frère de Morgane, sont des passionnés de rugby. Le dimanche, un match de rugby a clôturé les activités festives (randonnée, repas, matchs...).

Morgane, entourée de deux copines, Mathilde et Alice, ont eu le bonheur de lancer le match sous les applaudissements. Elles ont adoré!

Bravo encore à la famille Orrière et à tous les bénévoles pour l'organisation de cette grande manifestation. Le XV de Morgane soutient l'AFSR depuis plusieurs années, nous les en remercions.

A RETT TOI POUR COURIR

L'HEURE DU BILAN

Nous pouvons vous annoncer les résultats de l'événement A Rett toi pour courir. Cette course, à l'initiative de l'association Au nom d'Anna et avec le soutien des familles de l'AFSR a permis de récolter 25 088 euros. L'AFSR tient de nouveau à remercier tous les intervenants, les associations, les familles, les sympathisants et les nombreux sponsors, qui nous ont accompagnés tout au long de cet événement exceptionnel.



ROTARY CLUB



MAIN DANS LA MAIN

Sous l'impulsion du Rotary Club de Brignoles (Var) qui soutient depuis plusieurs années l'AFSR, le Rotary Club de Borgomano-Arona en Italie avec lequel il est jumelé, a organisé le 15 mai dernier une "course souvenir" de la Stresa-Mottarone avec des voitures d'époque. Cette journée était magnifique et a permis d'envoyer la somme de 1 500 euros à AIRETT (Association Italienne Rett Onlus).



Les employés de Groupama, fiers et heureux de faire don de leur allocation de formation

Du côté de la maman de Léonor

En ces temps troublés où l'individualisme prime si souvent, je tenais à vous faire part d'une belle action solidaire dont l'AFSR a pu bénéficier cette année, grâce à l'investissement responsable d'une entreprise. Petit retour en arrière : il y a bientôt un an, Muriel Guyonvarch, une amie de longue date m'appelle. Elle est secrétaire du comité d'entreprise de Groupama Loire Bretagne et s'investit énormément dans cette fonction. Elle m'informe que le service formation de l'entreprise, dans le cadre du DIF (droit individuel à la formation professionnelle), a décidé de proposer à 100 collaborateurs et/ou collaboratrices, la formation "apprendre les gestes qui sauvent" dispensée par la Croix Rouge. Cette formation est réalisée en dehors des heures de travail et à ce titre les collaborateurs reçoivent une allocation de formation équivalant à 50% de leur salaire net. Ce qui est totalement inédit dans cette formation citoyenne, c'est qu'elle est assortie d'un dispositif de reversement des allocations, proposé aux collaborateurs, pour accomplir une action "socialement responsable". Cette indemnité devra être reversée à une association caritative. Mon amie, connaissant depuis des années notre princesse Léonor, a immédiatement pensé à nous, et m'a demandé si je connaissais une association susceptible

de correspondre aux critères requis. C'est tout naturellement que je lui ai parlé de l'AFSR. Elle a donc rapidement pris les contacts nécessaires et a soutenu le projet au niveau du comité d'entreprise en proposant l'AFSR comme bénéficiaire du dispositif. C'est avec beaucoup de bonheur qu'elle m'a appris quelque temps plus tard que c'était gagné ! L'AFSR avait été retenue. Le 5 avril 2011, au siège de Groupama Loire à Rennes, Elisabeth Célestin a reçu un chèque de 7 300 euros équivalant au montant des dons des collaborateurs de Groupama. Je n'ai pas pu m'y rendre malheureusement, car je travaillais mais j'ai su par mon amie que c'était un grand moment chargé d'émotions, et durant lequel le mot solidarité a pris sa pleine signification. Encore bravo pour cette action innovante, et mille mercis à Groupama, à Pascale Habic du

service Formation et bien entendu à Muriel qui ont contribué à faire mieux connaître cette maladie rare qu'est le syndrome de Rett et ont mis sur le devant de la scène le travail énorme qui est fait quotidiennement par l'AFSR, dans sa mission de soutien aux familles et la contribution qu'elle apporte à la recherche.

Du côté de Groupama

Mardi 5 avril, Groupama Loire Bretagne a reçu dans ses locaux de Rennes, Elisabeth Célestin, pour une remise officielle d'un don de 7 300 euros à l'AFSR, dans le cadre de l'opération "Apprendre les gestes qui sauvent". Morgane Esnault âgée de 8 ans était invitée et accompagnée de ses parents pour assister également à cet événement.

demoiselle bretonne Léonor Guénoles. Ses parents, tout comme Monsieur et Madame Esnault, avaient fait un dossier pour sensibiliser Groupama aux filles atteintes du syndrome de Rett. Nous les en remercions. Néanmoins, la Fondation Groupama en s'engageant pour la santé, représentée lors de cette journée par Gabriel de Montfort, Secrétaire Général de la Fondation Groupama, a fait le choix il y a plus de 10 ans de "vaincre les maladies rares" et a déjà soutenu l'AFSR. Cet argent sera précieusement attribué au soutien des familles, et tout particulièrement aux régions Loire et Bretagne, cette dernière venant tout juste de se voir attribuer une déléguée régionale, Madame Lorient.

Nous tenons donc à remercier tout particulièrement :
 - tous les collaborateurs, sans qui cette opération n'aurait pas pu voir le jour,
 - les personnes qui ont eu cette belle idée novatrice,
 - et les dirigeants qui leur ont fait confiance !

Groupama Loire Bretagne espère que cette initiative sera engagée dans d'autres entreprises au profit des associations. Cette action est dans tous les cas une réussite humaine avant tout. Elle prône la solidarité, valeur forte au sein de Groupama, et d'autres sociétés, sûrement.

Groupama Loire Bretagne

Avec Groupama Une action innovante qui met du baume au cœur

Une indemnité qui a été reversée par 98 % des participants, sur la base du volontariat uniquement

L'histoire a commencé grâce à Pascale Habic, responsable RH Formation, qui a eu l'idée de transformer une obligation légale en une action citoyenne, en faisant naître un projet novateur, accueilli avec enthousiasme par Christian Cochenec, Directeur Général de Groupama Loire Bretagne et André Coum, Directeur des Ressources Humaines. Le service formation a donc offert à 100 collaborateurs la possibilité de poursuivre la formation "Apprendre les gestes qui sauvent", dispensée par la Croix Rouge au titre d'un DIF, Droit individuel à la formation. Dix heures réalisées en dehors des heures de travail, et pour lesquelles les collaborateurs ont reçu une allocation. C'est cette indemnité qui a été reversée par 98 % des participants, sur la base du volontariat uniquement. Le choix de donner cet argent à l'AFSR a été proposé par Muriel Guyonvarch, amie d'une

de correspondre aux critères requis. C'est tout naturellement que je lui ai parlé de l'AFSR. Elle a donc rapidement pris les contacts nécessaires et a soutenu le projet au niveau du comité d'entreprise en proposant l'AFSR comme bénéficiaire du dispositif. C'est avec beaucoup de bonheur qu'elle m'a appris quelque temps plus tard que c'était gagné ! L'AFSR avait été retenue. Le 5 avril 2011, au siège de Groupama Loire à Rennes, Elisabeth Célestin a reçu un chèque de 7 300 euros équivalant au montant des dons des collaborateurs de Groupama. Je n'ai pas pu m'y rendre malheureusement, car je travaillais mais j'ai su par mon amie que c'était un grand moment chargé d'émotions, et durant lequel le mot solidarité a pris sa pleine signification. Encore bravo pour cette action innovante, et mille mercis à Groupama, à Pascale Habic du

Le Conseil d'administration réitère tous ses remerciements pour cette belle idée solidaire.

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 bourdonso@orange.fr



Les manifestations

Courir pour Audrey reverse 6 000 euros pour la recherche

Extrait de Ouest France

L'association *Courir pour Audrey*, chouchou bihan sait se mobiliser pour la petite Audrey atteinte d'une maladie génétique : elle vient de verser 5 000 euros à l'Association Française du Syndrome de Rett pour la recherche ainsi que 1 000 euros pour la Maison de l'estrain à Trestel.

Ces dons proviennent des bénéfices d'un repas dansant qui a réuni 350 convives (...). Grâce aux dons, la recherche sur le syndrome de Rett avance. L'AFSR redistribue cet argent aux laboratoires pour élaborer des protocoles et améliorer le quotidien des enfants atteints de cette maladie. Audrey en bénéficie aujourd'hui notamment avec un essai thérapeutique pour améliorer ses problèmes respiratoires. En trois ans, l'association *Courir pour Audrey* a ainsi versé 11 000 euros à la recherche grâce à l'engagement de ses 60 adhérents.

350 convives et 5 000 euros pour l'AFSR



Fest noz à Plévin, un bel élan de solidarité

Extrait du Télégramme, 23 mai 2011

La population de la commune s'est mobilisée, samedi soir, en faveur de Julie, âgée de trois ans et atteinte d'une maladie rare : le syndrome de Rett. Cette année, c'est même tout le Poher qui affichait sa solidarité,

puisque Lou, une jeune Carhaisienne, souffre de la même maladie. Et au-delà du fest-noz à succès de samedi, orchestré par le comité des fêtes présidé par Olivier Guillemot, les dons continuent à affluer, s'ajoutant aux quelques 20 000 euros déjà collectés en cinq ans et entièrement reversés à l'Association Française du Syndrome de Rett



Séance de Zumba, nouvelle discipline tendance

DANSE

SYNDROME DE RETT ET ZUMBA

En apparence, en apparence uniquement, une rencontre improbable : vous connaissez tous le syndrome de Rett, la zumba c'est peut-être moins sûr. Il s'agit d'un mélange de danses sur des rythmes latino avec des mouvements de fitness - de plus en plus en vogue en France. En fait, une professeure de zumba a eu l'idée d'organiser pour l'AFSR un zumbathon. Les personnes se sont déplacées - plus de 120 - et pendant deux heures elles ont dansé ensemble. Résultat : un moment chaleureux et sportif, 706 euros pour l'association, des personnes qui ont entendu parler de l'association et du syndrome, la télévision locale qui est venue.

Sandrine Balza

GOLF

PARTIE DE GOLF SÉNIORIALE À CÉLY

L'ASSA, club sportif des seniors d'Antony, a eu la charmante idée d'organiser une partie de golf au profit de l'AFSR.

Il se trouve que Pierre Rivet, le grand-père d'Ilona Célestin, est membre du bureau de cette association sportive. Plutôt bavard et sociable, il parle souvent de ses petits-enfants et de sa petite-fille atteinte du syndrome de Rett. Ses partenaires de green n'ont pas été insensibles à ses paroles et ont gentiment proposé d'organiser une manifestation, spécialement dédiée à l'AFSR.

C'est ainsi qu'en cette magnifique journée de jeudi 23 juin, 500 euros ont été récoltés au golf de Cély-en-Bière. Une cinquantaine de personnes participaient à cet événement, en présence de Georges Gros, Président de l'ASSA et Jean Chauvet, instigateur et maître d'œuvre de ce rassemblement, avec bien entendu d'Ilona, accompagnée de sa famille, venue spécialement à leur rencontre.



Remise du chèque à Cely



Traditionnel rassemblement pour le départ devant la brasserie Kronembourg

CONVENTION D'ACTION

Afin de protéger l'image de l'AFSR et de rappeler le sérieux de notre association, il est vivement recommandé de signer une convention au préalable avant la date de la manifestation que vous organisez. De cette façon, tout malentendu sera évité. Il vous suffit de contacter Mélanie Sembeni, responsable des manifestations.

Cette randonnée est née d'une belle initiative. François Spielmann, un employé de la brasserie, a informé un de ses collègues que sa fille était atteinte du syndrome de Rett, une maladie constituée par un grave désordre neurologique, d'origine génétique qui provoque un handicap mental et une infirmité motrice plus ou moins sévère. Il n'existe pas encore un traitement. Pour manifester leur solidarité envers leur collègue les membres du cycloclub ont organisé une randonnée en invitant les participants à faire un don.

Et c'est ainsi qu'au fil des ans et malgré plusieurs changements de présidents de la section (pour cause de mise à la retraite), cette action se poursuit, elle a permis dimanche matin de collecter 877 euros qui serviront à la recherche.

L'organisation a remercié les cyclotouristes venus de plusieurs clubs de la région. On a

Kronembourg contre la maladie

Article extrait des Dernières Nouvelles d'Alsace, édition du 5 avril 2011

Dimanche matin, profitant du temps ensoleillé, 130 cyclotouristes ont participé à la 16^{ème} édition de la randonnée humanitaire organisée par le club des cyclotouristes des Brasseries Kronembourg. Le bénéfice de l'opération est affecté à la recherche médicale, en particulier, le syndrome de Rett.

Les participants ont été accueillis par le président Jean Wanner et par Madame Hoffbeck, cheville ouvrière de l'organisation de la randonnée. C'est lui qui a mené les cyclotouristes à Benfeld par petits groupes pour respecter les consignes de sécurité.

également appris que de nouveaux cas de syndrome de Rett avaient été détectés chez une fillette de trois ans habitant à Strasbourg, et une autre de quatre ans habitant dans la vallée de la Bruche. Selon Jean Wanner, la recherche fait du sur place, mais l'espoir des familles qui se sont regroupées reste intact.

Et c'est ainsi qu'au fil des ans, cette action se poursuit



En bref

L'AFSR remercie :

La vie selon Noémie qui a donné 3 000 euros (50% à la recherche, 50% au soutien des familles) suite à l'organisation annuelle de leur tournoi de poker en mai dernier. Des photos ici : www.lavieselonnoemie.fr

La famille Lavice qui a récolté 728 euros après une manifestation organisée dans leur village d'un peu plus de 400 habitants (Raffetot en Seine-Maritime).

Le comité des fêtes de la ville de Barr (Bas-Rhin) qui a donné 300 euros pour la recherche.

La famille Aroztegui qui a récolté 1 749 euros.

Ses nombreux autres donateurs.

au niveau national

NOUS ACCUEILLONS

Comme nous n'avions pas fait de carnet de vie lors de notre précédent numéro, l'AFSR accueille de nombreuses familles en cette fin d'année. 24 enfants nous rejoignent.



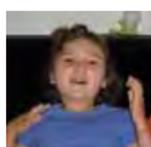
Lisa Arowas, 6 ans et demi. Elle habite Chatou dans les Yvelines.



Noémie Claude (3 ans) réside à Steinbourg du côté de Haguenau (Alsace). Elle a une grande sœur de 12 ans, Marion.



Frédérique Decogné a aujourd'hui 42 ans et réside à Embrun dans les Hautes-Alpes.



Jeanne Deprez habite à Moudon en Suisse. Elle a 5 ans et demi.



Loline Fayard (2 ans) vit dans le Var à Flayosc.



Anaïs Garnier (23 ans), notre papillon dont la maman a publié un magnifique hommage "Le nid des papillons". Anaïs et Marie habitent la région lyonnaise.



Morgane Gauguin a tout juste 5 ans et habite dans l'Yonne, avec sa petite sœur Emmy, près d'Auxerre.



Cassie Granier, 2 ans, vit avec ses parents à l'autre bout du monde en Nouvelle-Calédonie.

Deux petits gars au milieu de ces princesses



Kemil Bouira, 4 ans, habite avec ses parents et sa toute petite sœur Lana en région parisienne à Villejuif.
Mathias Noël habite à Chateaufort-du-Rhône dans la Drôme et va avoir 6 ans.



Alais Grauvogel (née en 2007) habite à Lyon.



Lorana Isaki habite en Belgique, (Wallonie) et vient d'avoir 5 ans. Elle vit avec sa maman, son grand frère Bashkim (12 ans) et son jumeau Redan.



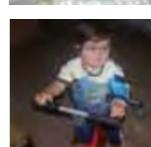
Anaïs Merotto, 3 ans en décembre, vit à Nancy, en Meurthe-et-Moselle.



Meriem Malki a 2 ans et demi et elle vit avec sa famille au Maroc.



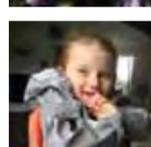
Agathe Schwob (5 ans et demi) a deux grandes sœurs Emma (11 ans) et Mathilde (14 ans). Ils habitent à Falkwiller près de Mulhouse (Alsace).



Noémie Sibé, 3 ans, habite à Herm dans les Landes.



Cécile Tognelli vit au sud de Lille avec ses parents et ses grandes sœurs Camille (12 ans) et Lucile (9 ans). Elle est âgée de 3 ans et demi.



Méline Vandecasteele vient de fêter ses 4 ans et habite dans l'Eure.

Alycia Beaumont vit dans l'Aude, en Languedoc Roussillon et a 6 ans.

Amrita Bhatia a 11 ans et habite à Marseille.

Lucie Boiron née en octobre 2009 et qui habite Vandoeuvre-Les-Nancy, en Meurthe-et-Moselle.

Coline Grollemund, 2 ans également, habite à côté de Carcassonne, dans l'Aude, avec ses parents et sa grande sœur.

Lisa Le Goff habite à Draguignan dans le Var et qui est née en 2006.

Eloïse Martin Couta habite dans le Vaucluse et est âgée de 4 ans.



Une grande famille réunie

Grâce à **Facebook**, c'est maintenant plus de 115 parents francophones qui échangent quotidiennement sur le groupe secret et fermé AFSR Rett. Il faut y être coopté pour y rentrer, montrer "patte blanche" en quelque sorte. C'est indispensable pour être sûr que nous soyons bien entre nous et que nous pouvons nous confier en toute liberté et en toute simplicité. Il y a de nombreuses familles de l'AFSR bien sûr, mais pas que ; nous accueillons des familles toutes francophones mais d'horizons plus lointain : Belgique, Algérie, Canada, Maroc, Nouvelle-Calédonie... Un partage d'expériences intarissables. Ce groupe permet de s'informer mutuellement et apporte également un grand soutien. Nous ne sommes plus jamais seuls. Chaque question trouve une réponse. Chaque doute est levé. Les relations ne sont pas que virtuelles, loin de là. A chaque instant, nous apprenons à nous connaître et à chaque occasion, le groupe suscite les rencontres. Et cet été, par exemple, ce n'est pas moins de 16 rencontres de familles qui ont eu lieu au gré des transhumances de chacun. Un délice.

Sophie Bourdon, administratrice du groupe

Pour nous rejoindre sur le groupe AFSR Rett, c'est un peu comme pour retrouver le village des schtroumpfs ! Il faut se laisser guider ! Après avoir créé un compte gratuit sur www.facebook.fr, retrouvez la page Association Française du Syndrome de Rett (respecter la casse) et laissez-nous un message. Nous vous orienterons alors !

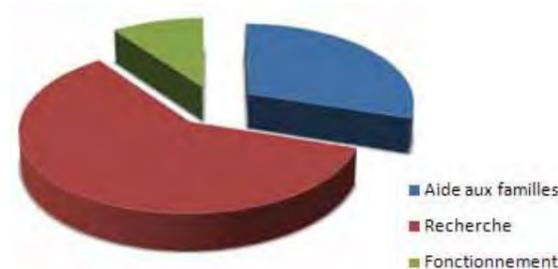
L'Alliance Maladies Rares

Elisabeth Célestin remplace désormais Christiane Roque au conseil national de l'Alliance Maladies Rares. Elle a donc représenté l'AFSR lors de l'assemblée générale extraordinaire du 22 septembre et assisté au conseil national du 6 octobre qui a réfléchi aux priorités du plan stratégique 2011-2013 mis en place par l'Alliance. Nous sommes certes rares mais pas orphelins !



LE PRINCIPE À L'AFSR, TROIS GROS POSTES DE DÉPENSES

60% pour la recherche
30% pour l'aide aux familles
10% pour le fonctionnement



CARNET DE VIE

Ils sont nés

Les fratries s'agrandissent et nous souhaitons la bienvenue, dans l'ordre de leur naissance, à :



Elwan Merzoug, né en juillet, bien entouré de ses sœurs Sherine et Melina.



Manon Brusset, la petite sœur de Margot.

Lana Bouira, dont le prénom signifie 'Eclat du soleil' a vu le jour il y a trois mois et fait la fierté de ses parents et de son grand frère Kemil.

Corentin Monteiro, très attendu, a pointé le bout de son nez en septembre. Ses parents et sa sœur Noémie en sont gaga !

Amaury Dagniaux clôture en octobre cette jolie série. Martial, son père, est soulagé de ne plus être le seul homme de la maison ! Léa et Emma, les deux frangines, sont tout sourire !

Tous nos vœux de bonheur !

BÉNÉVOLEMENT... ASSURÉMENT !

L'engagement du bénévolat est pour notre association la condition primordiale de son existence. Il est avant tout moral, et en tant qu'association de malades, si le bénévolat n'est pas rémunéré, il n'en demeure pas moins une valeur ajoutée inestimable, de la part des membres du Conseil d'administration, des délégués régionaux et des adhérents sympathisants qui font vivre et progresser l'association. Il nous paraît également indispensable de rappeler à tous que nous sommes avant tout des parents (parfois frères, sœurs, tantes et/ou amis) ayant donc familles, enfants et travail en plus à gérer de l'AFSR. Le bénévolat est donc un don de chacun : don de temps, d'énergie et don du cœur pour que s'accomplissent les diverses tâches de l'association. On ne remerciera jamais assez ceux qui œuvrent et ont œuvré avec exigence et dévouement !

Mais au-delà de cet engagement, de ce sacerdoce*, du profond enrichissement qu'il apporte à chacun d'entre nous, il est cependant nécessaire que ces bénévoles se renouvellent. C'est aussi le cas pour l'AFSR : il nous faut donc penser aux prochains coordinateurs des Journées d'infos, des stages, des subventions, de la trésorerie, postes qui vont devenir vacants dans les prochains mois... Alors je vous laisse à la réflexion, à votre engagement à nos côtés pour que de nouvelles recrues viennent rejoindre les rangs, lancer de nouvelles idées, impulsions et former des binômes avant que nous nous effacions... Du fond du cœur, MERCI.

Elisabeth Célestin

*Sacerdoce : fonction jugée respectable par le dévouement qu'elle exige.

CARNET DE VIE

Elles nous ont quittés



Mégane Côté était canadienne et est décédée en avril 2011 à l'âge de 8 ans. Ses parents, présents sur le groupe Facebook "AFSR Rett" quelques mois avant la disparition de leur fille, ont décidé de donner tous les dons d'objets à l'AFSR afin d'aider la recherche contre le syndrome de Rett. L'ensemble du conseil d'administration ainsi que le groupe "AFSR Rett" se joignent à leur peine et les remercient de tout leur cœur pour ce geste généreux.

Diane Jude, qui avait 23 ans, a laissé sa famille dans la douleur. **Audrey Mazubert** a quitté les siens. Elle avait 20 ans.

Le Conseil d'administration adresse toutes ses condoléances aux familles de Mégane, Diane et Audrey.



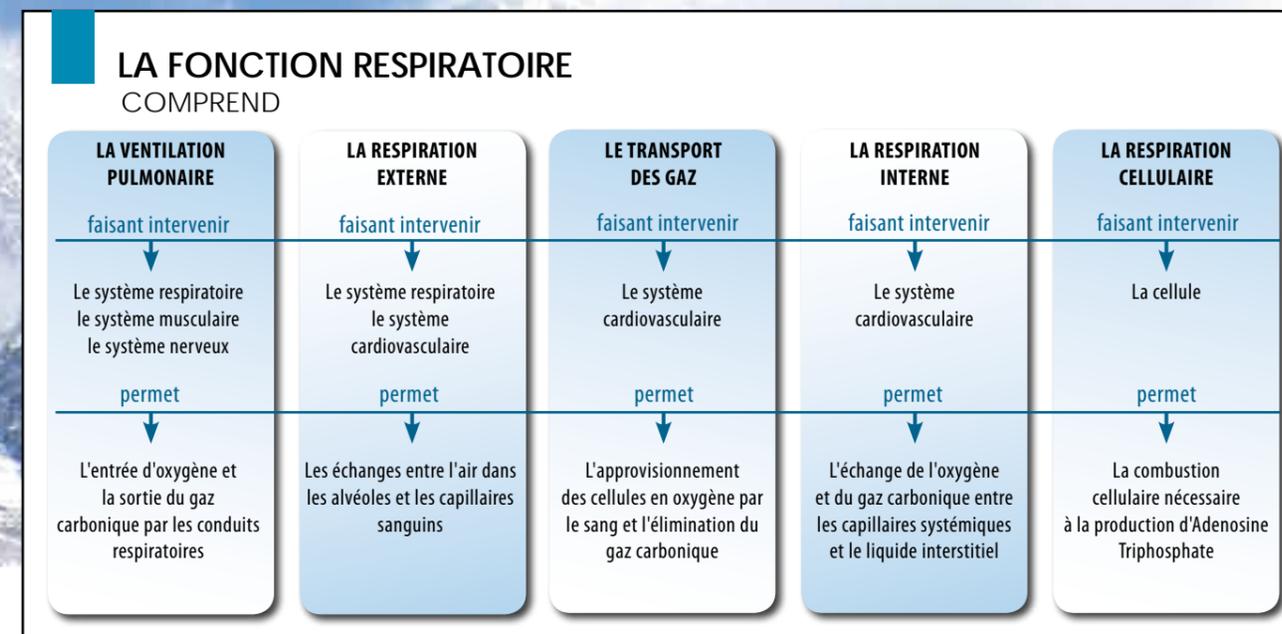
La fonction respiratoire et ses troubles

La fonction respiratoire est très souvent assimilée au simple fait d'inspirer de l'air et d'en expirer. Mais cette vision est en fait très réduite et ne comporte que la partie visible, c'est à dire externe, d'un système plus vaste, plus interne et plus complexe. En effet, plusieurs acteurs entrent en scène et jouent un rôle décisif chronologiquement. La fonction respiratoire complète implique l'action de plusieurs systèmes qui interagissent : le système respiratoire pur (la ventilation), le système musculaire (la tonicité des muscles), le système nerveux central (le cerveau, télécommande de toutes les fonctions), le système cardiovasculaire (le coeur, les artères, les veines), enfin le système cellulaire. On comprend alors aisément les difficultés d'identifier les troubles dans un contexte de maladie neurologique génétique, dans laquelle l'un ou l'autre système est déficient. Comprendre pour mieux traiter les troubles respiratoires dans le syndrome de Rett est un enjeu majeur dans les années à venir.

→ Cinq étapes pour ne pas être à bout de souffle !

Extrait libre et simplifié par
Anne Laforge et le Dr Serge Chassagnon
(Neurologue, Clinique Sainte Barbe, Strasbourg)
Source : Michel Forest → www.cours.cegep-st-jerome.qc.ca

La fonction respiratoire complète peut être divisée en 5 étapes.



1^{ère} étape La ventilation pulmonaire

C'est l'entrée de l'air par les conduits (les bronches) vers les alvéoles pulmonaires. La ventilation pulmonaire correspond à un débit de gaz, c'est-à-dire au volume de gaz qui entre dans les poumons par unité de temps. Ce débit s'ajuste selon les besoins en approvisionnement en oxygène (O²) et en élimination du dioxyde de carbone (CO²) par rapport à l'activité physique de l'individu. Cette définition du débit correspond à

la même définition que l'on peut donner du débit cardiaque sauf qu'elle s'applique au déplacement de l'air plutôt qu'au déplacement du sang.

2^{ème} étape La respiration externe

Cette étape correspond aux échanges d'O² et de CO² entre le compartiment aérien gazeux (les alvéoles pulmonaires) et le milieu interne liquide (le sang des capillaires pulmonaires). Le sang (chargé en CO² et représenté en bleu) est ramené au cœur par les veines vers le cœur droit et est éjecté dans les poumons par le ventricule droit du cœur, passe dans les capillaires

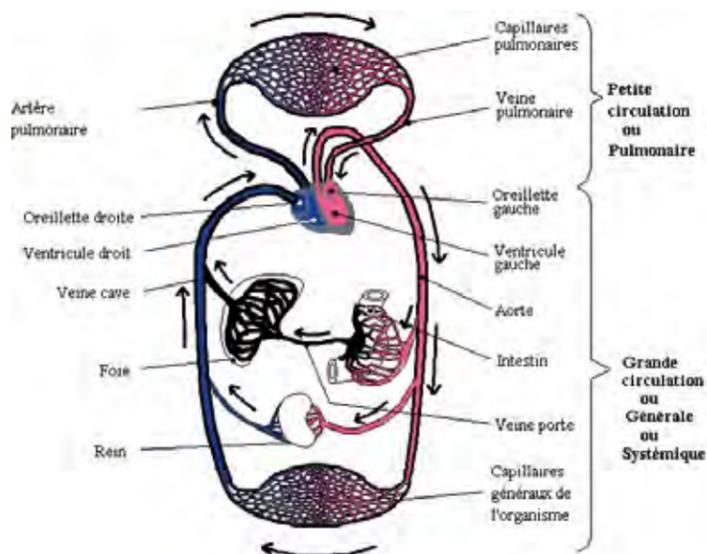
alvéolaires afin de relâcher le CO² et de prendre l'O². Après ces échanges à travers la paroi des alvéoles pulmonaires, le sang emprunte les veines pulmonaires afin de rejoindre le ventricule gauche du cœur. La contraction de ce ventricule permet alors d'éjecter le sang oxygéné (représenté alors en rouge) par le système des artères vers les organes par le biais des capillaires systémiques (de tout petits vaisseaux, lieu exclusif des échanges entre le sang et les cellules, ils remplissent un rôle nutritif vers les organes).

5^{ème} étape La respiration cellulaire

Cette dernière étape désigne un ensemble de processus biochimiques visant à produire de l'énergie grâce à l'oxygénation, par le biais d'une molécule transporteur d'énergie appelée ATP (Adénosine Triphosphate).

O² : oxygène, CO² : dioxyde de carbone appelé aussi gaz carbonique

Une circulation à sens unique



BON À SAVOIR

Le sang circule à sens unique dans tout le corps. Les deux ventricules du cœur (droit et gauche) fonctionnent indépendamment l'un de l'autre, le sang ne circule jamais d'un côté à l'autre, les poumons assurent les échanges O²/CO². Le sang déoxygéné et chargé en CO² représenté en bleu est ramené vers le cœur par les veines. Le sang oxygéné et débarrassé du CO² représenté en rouge est expulsé par le cœur vers les organes.

3^{ème} étape Le transport de l'oxygène

Le sang oxygéné est envoyé vers nos différents organes grâce à la fonction de pompe du cœur. L'O² est véhiculé par l'hémoglobine des globules rouges. Le transport du CO² est principalement assuré par le plasma sanguin (partie liquide du sang) et non par l'hémoglobine des globules rouges.

4^{ème} étape La respiration interne

Elle implique aussi des échanges capillaires d'O² et de CO². Par contre, elle se différencie de la respiration externe ; en effet, elle implique des échanges dans l'environnement interne, c'est-à-dire dans le milieu intérieur appelé liquide interstitiel, une sorte de "mer interne" aux conditions stables et appropriées pour que les cellules vivent.



LES MOYENS MATÉRIELS D'AIDE À LA SURVEILLANCE DE LA VENTILATION

- L'auscultation pulmonaire par le biais d'un stéthoscope.
- La mesure de la saturation en oxygène
- La radiographie pulmonaire : peut mettre en évidence des foyers infectieux, des zones d'atélectasie...
- Le monitoring nocturne et diurne à l'hôpital : les troubles du sommeil commencent généralement la nuit et peuvent être dépistés précocement par une polysomnographie qui mesurera le taux de CO² dans les tissus, la saturation en oxygène, la fréquence respiratoire et le pouls.

Il est possible d'avoir une augmentation de la fréquence des crises d'épilepsie dû à un déficit en O².

→ Inspirez, expirez...

par Mélanie Sembeni, infirmière en réanimation pédiatrique
relu par le Dr Epaud, pneumopédiatre, chef du service de pédiatrie au centre hospitalier de Créteil

La fonction respiratoire est une fonction étudiée depuis longtemps. Ses anomalies sont connues et prises en charge dans le cadre des pathologies neuromusculaires bien plus que dans les pathologies du polyhandicap. Pourtant les troubles ventilatoires et respiratoires sont aujourd'hui la première cause de morbidité* et mortalité chez les personnes polyhandicapées. Il est donc très important de les connaître pour les combattre efficacement.

“ Mais ni trop vite, ni trop lentement, profondément ou légèrement, mais régulièrement et en mesure s'il vous plait...”

ET LE MUCUS DANS TOUT CELA ?

Le mucus est un produit de sécrétion des glandes muqueuses qui exerce un rôle protecteur sur les muqueuses qu'il recouvre. L'intérieur des voies aériennes en est recouvert. Il fixe et évacue les particules inhalées et est mobilisé en permanence par des petits cils vibratiles en battements permanents. Le mucus remonte à l'arrière gorge où il doit être dégluti. La quantité de mucus produit peut être augmentée à cause d'un RGO (reflux gastro-oesophagien), d'une infection, et l'activité ciliaire peut être diminuée à cause de certains traitements (anesthésie, forte fièvre, infection...). Autant de facteurs qui peuvent être la cause d'un encombrement bronchique.

ATTENTION, À NE JAMAIS FAIRE !

Surtout ne jamais donner de fluidifiant bronchique ou d'antitussif : cela aggraverait très sévèrement l'état pulmonaire de la personne polyhandicapée !

Il existe deux origines à ces troubles, mais nous n'en avons pas la même maîtrise. Les troubles d'origine centrale restent difficilement contrôlables et les troubles d'origine multifactorielle sont ceux sur lesquels il est possible d'agir de façon préventive et curative.

Les troubles d'origine centrale

Ils ont pour origine le cerveau qui est le centre de régulation autonome de la respiration. Les anomalies qui en découlent sont des hyperventilations, des hypoventilations ou des apnées, bien connues dans le syndrome de Rett.

Nous ne pouvons malheureusement pas à ce jour traiter ces troubles d'origine centrale à grande échelle. Néanmoins, grâce aux découvertes de l'équipe du Dr Laurent Villard, un Programme Hospitalier de Recherche Clinique (PHRC) est en cours de réalisation dans différents centres répartis en France.

Nous vous invitons à contacter la responsable de cet essai, le Pr Josette Mancini et notre Conseil médical et scientifique si votre enfant est concerné par ces anomalies ventilatoires. → j.mancini@ap-hm.fr

"L'existence d'anomalies respiratoires dans le syndrome de Rett est largement documentée (Julu, 2001). Les patientes ont une respiration irrégulière, de fréquence élevée, comprenant des apnées de longue durée qui conduisent à une hypoxie importante. Ces arythmies respiratoires sont intrigantes car elles dépendent de l'état de veille des patients. En effet, la respiration est normale pendant le sommeil et oscille entre la régularité et de sévères anomalies pendant la veille (Kerr, 2001). Puisque la respiration peut être régulière chez ces patientes, on suppose que le générateur du rythme respiratoire est fonctionnel mais que son fonctionnement serait perturbé à l'état d'éveil suite à une mauvaise régulation par les afférences qu'il reçoit. On estime que 25% des décès de patientes atteintes de syndrome de Rett pourraient être dus à un sévère dysfonctionnement de la fonction cardio-respiratoire (Kerr, 1999)." Inserm Actualités n°196 février 2006. Equipe "Génétique des retards mentaux et des malformations corticales".

BON À SAVOIR

- Si votre enfant doit recevoir des traitements morphiniques, nécessaires en cas d'actes douloureux (en post opératoire d'une arthroscopie lombaire* par exemple), il faut savoir que ces médicaments sont également des dépresseurs respiratoires. C'est-à-dire qu'à haute dose, ils peuvent diminuer la fréquence de la ventilation du malade. Il convient donc de signaler ses anomalies ventilatoires et d'évaluer correctement sa douleur pour ne pas qu'il reçoive trop de morphinique. La douleur de la personne polyhandicapée est difficile à évaluer par les équipes soignantes donc les parents ou les personnes les plus proches ont un rôle majeur à jouer dans cette évaluation.

- Les hyperventilations et les apnées sont à l'origine d'aérophagie. L'air est véritablement capturé par l'estomac et provoque des éructations (rots), des flatulences, une distension de l'estomac et de l'intestin, des douleurs abdominales et favorise aussi le reflux gastro-oesophagien.

Les troubles d'origine multiple

Il s'agit d'un syndrome restrictif, obstructif ou mixte (les deux à la fois). Les conséquences sont une insuffisance respiratoire* aiguë ou chronique commune aux personnes souffrant d'un polyhandicap. Pour cette origine multi-factorielle des troubles de la fonction respiratoire, il existe des actions préventives et curatives que nous allons éclairer dans ce dossier.

Le syndrome restrictif correspond à une réduction du volume pulmonaire dû par exemple à une scoliose importante qui provoque une hypoventilation ou par effondrement postural ou par déficit musculaire (pour les personnes très hypotoniques).

Le syndrome obstructif correspond à une augmentation de la résistance des voies aériennes. Une des sources principales est l'encombrement bronchique ou une hyper-réactivité bronchique. Cette affection est un problème majeur chez les personnes polyhandicapées, il peut être responsable de décompensation respiratoire* grave. L'encombrement doit être traité rapidement et les facteurs favorisants doivent être identifiés et traités.



GLOSSAIRE

Arthroscopie lombaire : intervention chirurgicale qui a pour objectif de bloquer définitivement une ou plusieurs des articulations intervertébrales de la colonne lombaire.

Atélectasie : affaiblissement des alvéoles pulmonaires qui se vident d'air et se rétractent. Elle peut être aiguë ou chronique, massive, lobaire ou segmentaire.

Décompensation respiratoire : altération grave, souvent brutale, des échanges gazeux avec une diminution de l'oxygène (hypoxémie) et une augmentation du gaz carbonique (hypercapnie).

Gastrostomie : création chirurgicale d'une ouverture dans la paroi de l'estomac le faisant communiquer avec l'extérieur à travers la peau. Elle permet le passage des aliments à travers la peau et ainsi évite la sphère ORL. Elle peut être utilisée de façon exclusive, mixte (c'est-à-dire avec une alimentation orale associée) ou ne pas être utilisée. Elle n'empêche en rien l'alimentation orale mais est plutôt un gage de sécurité.

Indice de masse corporelle (IMC) : valeur numérique qui est calculée en prenant le poids divisé par le carré de la taille, exprimé en kg/m².

IMC=P(kg)/T²(m). Le résultat doit être reporté sur la courbe de l'évolution corporelle du carnet de santé de votre enfant.

Insuffisance respiratoire : incapacité de l'appareil respiratoire à assumer son rôle, c'est-à-dire assurer une hématose normale (transformation du sang veineux, chargé en CO₂, en sang artériel, chargé en O₂). Elle peut être aiguë (installation brutale) ou chronique (installation lente).

Intubation : introduction dans la trachée d'un tube qui assure le passage de l'air dans les poumons en passant par le nez ou la bouche. Cette sonde d'intubation est reliée à un respirateur.

Morbidité : nombre de personnes souffrant d'une maladie donnée pendant un temps donné, en général une année, dans une population.

Pneumonie : toute infection du poumon d'origine infectieuse, se manifestant par un foyer unique ou des foyers multiples.

Pneumopathie : toute affection du poumon.

Reflux gastro-oesophagien (RGO) : remontée dans l'oesophage d'une partie du contenu gastrique.

↳ Ou, victime de nombreuses apnées



L'engorgement bronchique

Connaître le type d'engorgement bronchique de son enfant est nécessaire pour mieux le comprendre et le traiter précocement et efficacement.

par Mélanie Sembeni,
infirmière en réanimation pédiatrique
relu par le Dr Epaud, pneumopédiatre,
chef du service de pédiatrie au centre
hospitalier de Créteil



Lorana, contractée et tendue pendant une crise d'apnée

Les différents types d'engorgement bronchique

Il est nécessaire de connaître le type d'engorgement de son enfant pour mieux le comprendre et le traiter efficacement.

- **L'engorgement proximal** : c'est-à-dire trachéal avec des sécrétions qui sont dans la trachée et qu'une simple toux peut évacuer.

- **L'engorgement distal** : c'est-à-dire au niveau périphérique donc des bronches, bronchioles voire au niveau des alvéoles et qu'une simple toux ne peut pas évacuer.

- **Les deux** : engorgement distal et proximal

Des recommandations au quotidien

On peut essayer de prévenir les difficultés en respectant des règles de vie essentielles dans l'accompagnement de son enfant au quotidien.

Respecter les règles d'hygiène de base

- se laver régulièrement les mains et appliquer une solution hydro alcoolique si besoin,
- éviter dans la mesure du possible le contact avec des personnes malades. Si des membres de la famille sont malades, les inviter à porter un masque en cas de maladie contagieuse,
- les personnes de son entourage doivent se couvrir la bouche et le nez avec un mouchoir en papier lorsqu'elles toussent ou éternuent, puis se laver et se désinfecter les mains.

La vaccination de l'enfant et de l'entourage

Elle a une part très importante dans la prévention : ainsi il est fortement conseillé aux personnes à risque de se faire vacciner contre la grippe saisonnière, contre le pneumocoque (Prévenar® avant deux ans puis Pneumo23®) et contre la varicelle (qui peut donner des complications pulmonaires de type pneumonie* gravissime). En parler avec son neurologue ou son pneumologue.

Maintenir un bon état nutritionnel

L'alimentation sera adaptée et enrichie en s'aidant des conseils d'une diététicienne. S'il devient difficile d'alimenter de façon satisfaisante l'enfant ou lorsque les troubles de déglutition sont importants, une nutrition entérale (par sonde ou grâce à une gastrostomie*) peut être discutée.

Penser au rôle des postures

Les poumons (au même titre que tout notre corps) sont soumis à la gravité. Ainsi les sécrétions bronchiques ont tendance à se déposer selon la loi de la gravité terrestre. Positionner le malade au quotidien, de même qu'en phase aiguë, permet de limiter la stase (stagnation) des sécrétions bronchiales.



1 - La verticalité (debout) : éviter l'alitement prolongé durant la journée même en phase aiguë mais favoriser la verticalité pour l'aider à respirer (on respire mieux debout que couché, c'est physiologique). Mettre la personne dans un verticalisateur si elle ne tient pas debout.



Zoé en position latérale

2 - La latéralisation (sur le côté) est importante et doit être favorisée même en phase aiguë. De même, s'il survient une atelectasie sur le poumon droit, il faut alors favoriser un décubitus latéral gauche (allongé sur le côté gauche) et inversement. Utiliser des coussins de positionnement remboursés par la sécurité sociale (cf Rett info n° 75).

3 - La position ventrale : elle peut être plus difficile à réaliser mais donne de très bons résultats. Des services de réanimation l'utilisent en phase aiguë ou après une chirurgie (Hôpital Garches, Hauts-de-Seine).

Prévenir les fausses routes alimentaires



- La tête de la personne alimentée doit être en bonne position (surtout pas en arrière),
- la consistance du repas doit être bonne. Une personne a une mastication satisfaisante si elle effectue 15 mouvements de mastication par bouchée, dans le cas contraire, le repas doit être mixé, fluide et pas trop épais,

- éviter les boissons complètement liquides (épaissir avec du Magic Mix® par exemple),
- guider la motricité bucco linguale et faire des massages de la sphère ORL pour favoriser la déglutition : consulter un orthophoniste spécialisé dans le polyhandicap et les troubles de la déglutition.

Corriger les fausses routes salivaires

Lorsque l'hypotonie est importante et que la personne ne déglutit pas correctement sa salive.

- Toujours positionner la tête de la personne pour que la salive s'écoule à l'extérieur de la bouche et non à l'arrière de la gorge donc dans la trachée.
- Diminuer les sécrétions salivaires avec la mise en place de patchs de scopolamine (Scopoderm®). (Lire l'encadré ci-contre)

Effectuer des toilettes nasales et pharyngées

Les désobstructions rhinopharyngées (DRP) permettent de diminuer les fausses routes alimentaires, d'éviter les troubles du sommeil par engorgement nasal mais aussi et surtout de prévenir une infection ou une surinfection des voies aériennes supérieures. Les DRP peuvent être pratiquées à l'aide de pipette de sérum physiologique ou à l'aide de spray nasal d'eau de mer, tous deux vendus en pharmacies et grandes surfaces.

Attention à l'environnement domestique

Aérer régulièrement les pièces où séjourne l'enfant, humidifier l'air ambiant au besoin, éviter les pièces surchauffées l'hiver et la climatisation trop forte l'été.

Lutter contre le reflux gastro-oesophagien (lire l'encadré ci-dessus).

Le reflux gastro-oesophagien (RGO)

FACTEURS AGGRAVANTS

- Troubles de déglutition
- Troubles du péristaltisme de l'oesophage
- Mauvaise vidange du pylore
- Cardia béant
- Aérophagie
- Hyperpression intra abdominale par : constipation, scoliose, toux, contraction des muscles abdominaux, des vêtements trop serrés...
- Alimentation trop grasse ou trop acide

TRAITEMENTS POSSIBLES

- Éviter les aliments trop gras et trop acides
- Laisser la personne assise durant 90 minutes après le repas
- Couchage avec la tête surélevée

- Lutter contre les pressions intra abdominales
- Adapter la texture des aliments
- Utiliser des médicaments comme :
 - les inhibiteurs de la pompe à protons IPP tel que le Mopral®, Inxium®...
 - les antiémétiques qui stimulent la motricité intestinale tel que le Motilium®...
 - les parasymphomimétiques qui stimulent la motricité gastrique, augmentent le tonus musculaire de l'estomac et restaurent souvent le rythme péristaltique altéré de l'estomac tel que le Béthanécol®,
 - les pansements gastriques tels que Gaviscon®, Polysilane®...
- Si le RGO persiste, un traitement chirurgical par Nissen peut être envisagé.

LES PATCHS DE SCOPODERM®, UNE PETITE RÉVOLUTION ?

Ils permettent à beaucoup de patients une réduction de l'engorgement en diminuant l'écoulement de la salive dans la trachée.

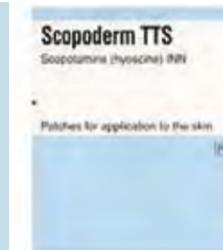
Les effets secondaires principaux sont :

- une mydriase : augmentation de diamètre des pupilles provoquant éblouissement et troubles de l'accommodation. La mise en place de lunettes solaires à forte protection peut être nécessaire en cas de soleil,
- une constipation,
- des rétentions aiguës qui peuvent nécessiter la diminution du traitement.

BON À SAVOIR :

- Son prix est important : malheureusement, il n'y a aucune prise en charge par la sécurité sociale aussi il ne faut pas hésiter à le négocier chez son pharmacien. En effet, le prix varie de 32 euros à 42 euros les cinq patchs, selon les pharmacies sollicitées. Il peut être pris en charge en partie dans les remboursements de charges spécifiques pour les familles recevant la PCH.

- Peut-on les couper ? Ces patchs sont utilisés par quart ou moitié mais il ne faut pas les couper. Les patchs de Scopoderm® sont des patchs comportant un réservoir et une coupure du dispositif endommage la membrane de contrôle et la substance active coule hors du réservoir. Il faut donc plier les patchs en deux voire en quatre et replier un des côtés actifs sur le dessus puis le fixer avec un pansement adhésif type Opsite®. Ainsi, seule la partie du patch en contact avec la peau délivrera son principe actif.



Gastrostomie et Nissen

La pose d'une gastrostomie peut être nécessaire voire vitale pour les personnes ayant des troubles sévères de la déglutition, des infections pulmonaires à répétition, un faible indice de masse corporel (IMC)*, un encombrement chronique... Si cette gastrostomie est avérée nécessaire par l'ensemble de l'équipe prenant en charge la personne polyhandicapée (neuropédiatre, pneumopédiatre, diététicien, orthophoniste...) il est possible d'effectuer un Nissen en même temps s'il existe un RGO. La chirurgie et les suites opératoires sont alourdies mais le bénéfice n'en sera que plus important. Cette chirurgie globale (gastrostomie+Nissen) peut se faire par coelioscopie, technique qui réduit nettement les suites opératoires. Privilégier cette technique dès que possible.



tant que les parents puissent essayer de se former aux techniques d'expiration active comme les accélérations du flux expiratoire (AFE : technique de kinésithérapie qui vise à mobiliser les sécrétions de la périphérie vers la trachée en augmentant l'expiration) mais aussi aux techniques d'aspiration. Sur 24h, la kinésithérapie respiratoire est effectuée 1 ou 2 fois au maximum mais le reste du temps il peut être utile de savoir faire tousser son enfant.

Quand les mesures quotidiennes ne suffisent plus !

D'autres actions peuvent être envisagées avec son médecin lorsque l'encombrement bronchique devient plus menaçant malgré des mesures quotidiennes adaptées.

Utiliser un aspirateur de mucosité pour effectuer des aspirations broncho trachéales si besoin. Il suffit d'une ordonnance, la location est prise en charge par la sécurité sociale à 100%.

Lutter contre la fièvre car elle fatigue et diminue la capacité de tousser : donner du paracétamol toutes les six heures, découvrir et hydrater la personne.

Fractionner les repas : en phase d'exacerbation de l'encombrement ou d'infection pour ne pas fatiguer et ne pas encombrer d'avantage la personne. L'arrêt alimentaire momentané peut devenir nécessaire si l'état pulmonaire n'est plus compatible avec une alimentation orale. Dans ce cas, l'alimentation par sonde nasogastrique à l'hôpital ou par gastrostomie à domicile doit être mise en place.

Programmer des séances de kinésithérapie respiratoire à domicile.

Se former aux techniques de désencombrement bronchique : la connaissance de ces techniques par l'entourage aide les personnes dont la capacité de tousser est altérée. Il est impor-



Rencontrer un pneumologue pour :

- envisager l'utilisation de matériels d'aide à la ventilation*,
- mettre en place si besoin une antibiothérapie continue alternée,
- mettre en place des aérosols si besoin : Broncho-dilatateurs (Ventoline®, Atrovent®...), corticoïdes (Pulmicort®...), Antibiotiques (Tobi®...).

Dépister et traiter les manifestations allergiques (rhinites allergiques).

Rencontrer un ORL pour vérifier les amygdales et les végétations et discuter de thérapeutiques alternatives si l'encombrement dû à la salive est très sévère. Il est possible d'effectuer des injections de toxines botuliques (70% d'efficacité durant 1 à 9 mois) voire une chirurgie des glandes salivaires.

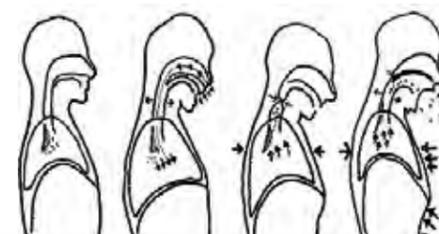
Mise sous oxygène par l'équipe soignante si besoin, mais prudence (*lire l'encadré ci-dessous*).



UTILISER L'OXYGÈNE AVEC MODÉRATION !

L'oxygène (O₂) est un médicament et il doit être administré avec prudence.

Son utilisation ne se justifie que lorsqu'il existe un syndrome obstructif tel qu'un encombrement bronchique important. Chez la personne sans trouble respiratoire, le stimulus déclenchant la respiration est l'augmentation du gaz carbonique (CO₂) dans le sang. Par contre, chez l'insuffisant respiratoire, le stimulus déclenchant la respiration est le manque d'O₂. Par conséquent, si on administre rapidement une trop forte quantité d'O₂ à un patient insuffisant respiratoire, on supprime ce stimulus, ce qui entraîne une diminution de la ventilation c'est-à-dire une hypoventilation. Cette hypoventilation peut conduire à une augmentation progressive du taux de CO₂ dans le sang (hypercapnie) qui, non prise en charge, peut engager le pronostic vital. Pour cette raison, les aérosols doivent être faits sur les prises d'air et non d'O₂.



COMMENT TOUSSE-T-ON ?

La physiopathologie de la toux est la suivante :

- une inspiration profonde
 - une fermeture efficace de la glotte
 - une contraction efficace des muscles expiratoires.
- Si une des étapes ne s'effectue pas, la toux est difficile voire impossible.

Des aspirations endo trachéales bénéfiques, nécessaires mais pas anodines

Elles provoquent un risque de bronchospasmes*, peuvent augmenter l'inflammation et l'encombrement. Elles doivent être réalisées avec la plus grande asepsie afin de ne pas coloniser le malade c'est-à-dire lui transmettre des germes.

Lou durant le protocole Désipramine



L'encombrement bronchique : ses facteurs aggravants

- **Les troubles de déglutition (alimentaires et/ou salivaires)**
- **Le reflux gastro-œsophagien (RGO)***
Plus de 70% des personnes souffrant d'un polyhandicap ont un RGO massif. Il provoque une irritation de l'œsophage pouvant entraîner une inflammation (œsophagite) avec douleurs, fatigue et anémie. Il favorise également, par des micro inhalations répétées, l'encombrement bronchique ainsi que les infections pulmonaires et ORL fréquentes (des otites par exemple).
- **Un réflexe de toux défaillant**
Lorsque le réflexe de toux (*lire l'encadré ci-contre*) est altéré voire inefficace, cela engendre une stagnation des sécrétions et peut entraîner :
- des dommages chimiques dus à des médiateurs inflammatoires à l'origine de bronchospasmes, oedèmes, destructions des cils pouvant aller jusqu'à une fibrose pulmonaire* irréversible,
- une obstruction des voies aériennes produisant une immobilisation ciliaire, des infections pulmonaires, des atelectasies*...
- **Une faiblesse neuromusculaire**
La faiblesse des muscles respiratoires peut gêner la remontée des sécrétions et favoriser les infections. Dans ce cas l'inspiration est insuffisante et l'expiration n'est pas assez brutale. Les patients ont alors une force musculaire insuffisante pour se désencombrer.
- **Des déformations orthopédiques**
Les scoliozes viennent comprimer le poumon d'un côté ou de l'autre réduisant ainsi la capacité aérienne/ventilatoire.
- **Des lésions dues aux aspirations répétées.**
- **Des infections virales ou bactériennes**
"La sensibilité" aux infections des personnes polyhandicapées non dénutries est généralement la même que pour la population normale mais les épisodes infectieux durent beaucoup plus longtemps et leurs conséquences sur l'état général est plus important.
- **Certains traitements médicamenteux**
Les benzodiazépines par exemple (Rivotril® ou Valium®).
- **Un état neurologique affaibli**
Les crises d'épilepsie répétées altèrent l'état général.

L'arthrodèse* et les poumons

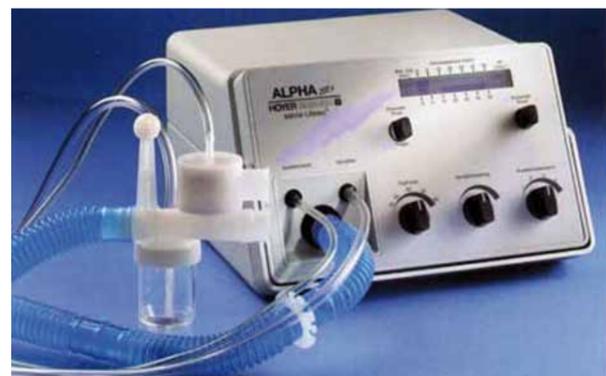
Des scoliozes peuvent avoir des conséquences graves sur la capacité respiratoire.
La chirurgie de l'arthrodèse est pratiquée au printemps (jamais l'hiver) et doit se préparer sur le plan pulmonaire. Le temps d'intubation* post chirurgical doit être le plus court possible. Il peut être diminué par la mise en place d'une ventilation non invasive* (VNI). Pour que le patient se familiarise avec cette appareil respiratoire, il peut être possible de la mettre en place en préopératoire. Ainsi le temps d'intubation pourra être plus court et le patient se sera habitué à cette machine.
Bon à savoir : l'arthrodèse permet de réduire la scoliose mais peut mettre en tension l'œsophage et le cardia et provoquer un encombrement par RGO.

Les différents appareils d'assistance respiratoire hors intubation

Ce sont des appareils possédant un masque à placer sur le nez et la bouche du malade. Leur fonction est différente d'un appareil à l'autre mais ils permettent tous d'effectuer des séances de rééducation respiratoire en complément de séances de kinésithérapie respiratoire. Ils peuvent être utilisés en préventif ou chez les malades ayant une insuffisance respiratoire obstructive, restrictive, mixte, aiguë ou chronique. Ils peuvent tous être utilisés à domicile.

La ventilation non invasive (VNI)

Elle regroupe l'ensemble des techniques d'assistance ventilatoire prenant en charge tout ou partie du travail respiratoire en l'absence d'intubation. Elle peut permettre une extubation plus rapide en milieu hospitalier ou éviter les apnées du sommeil. C'est une machine qui permet aux patients de se laisser ventiler sans se fatiguer et d'améliorer ainsi ses échanges gazeux.



Les relaxateurs de pression : IPPB (Intermittent Positive Pressure Breathing) : Alpha® 200c

Ce sont des appareils qui permettent d'effectuer des pressions positives c'est-à-dire qu'ils réalisent une mobilisation des poumons et des côtes dans le sens de l'expansion. Ils insufflent de l'air jusqu'à une pression positive donnée réglable puis l'expiration se fait passivement.

Les poumons et le thorax ainsi mobilisés entretiennent la souplesse de la cage thoracique, aident les alvéoles pulmonaires à mieux se déplisser et préviennent ainsi les atelectasies. Ils facilitent le travail des muscles respiratoires, luttent contre l'installation d'enraidissement de la cage thoracique, facilitent la remontée des sécrétions bronchiques et servent à aider à la croissance des poumons et du thorax des enfants et même de l'adulte. Rien n'est figé, les poumons se développent jusqu'à 37 ans environ.

Le Cough Assist® : pour un désencombrement bronchique proximal

C'est le seul appareil qui reproduit la force explosive d'une toux physiologique. Cela permet un désencombrement efficace et non invasif chez un patient qui a un déficit à la toux sans encombrement profond ni atelectasie. C'est un réel assistant à la toux qui doit s'utiliser de façon ponctuelle. Le Cough Assist® produit une insufflation progressive suivie d'une exsufflation rapide. Ce changement de pression brusque provoque un débit expira-

La fonction respiratoire



toire suffisant pour évacuer les sécrétions bronchiques tout en évitant les éventuels problèmes associés à des procédures plus invasives.

Normalement il faut que le patient tousse quand on lui demande mais il peut être possible de faire une stimulation externe à la toux si le patient ne tousse pas sur demande. Cette stimulation externe à la toux n'est pas forcément efficace, c'est pour cela que cet appareil est utilisé chez les patients avec une pathologie neuromusculaire (ils peuvent tousser sur demande) beaucoup plus que chez les personnes souffrant d'un polyhandicap.

Le Percussionnaire® : pour un désencombrement bronchique distal

Il permet de faire de la ventilation à haute fréquence avec des pics de pression pour drainer en périphérie (même en cas d'atelectasie*) mais il est nécessaire d'associer des techniques de drainage trachéale si la personne ne tousse pas seule.

Il donne donc des petites percussions d'air dans les poumons. Le Percussionnaire® a tous les avantages des IPPB mais il permet en plus le recrutement de zones pulmonaires qui ont tendance à ne plus l'être, évite donc les atelectasies, les traite si elles sont présentes et permet un désencombrement distal c'est-à-dire périphérique. Il ne nécessite pas la collaboration du patient, qu'il respire ou tousse à un moment précis.

Le Percussionnaire® peut être utilisé chez la personne polyhandicapée.



Conclusion

La prise en charge respiratoire constitue un élément essentiel et indissociable de la prise en charge globale de la personne polyhandicapée.

Elle doit intervenir tôt pour éviter les situations déjà avancées d'insuffisance respiratoire puis de détresse respiratoire pouvant être vitale. La prévention de l'insuffisance respiratoire ou de son aggravation est bien sûr une priorité. Il faut donc tout mettre en oeuvre pour entretenir et favoriser le plus précocement possible les fonctions mécaniques de l'appareil respiratoire. La prise en charge doit être précoce, personnalisée et permanente.



Il y a quelqu'un dans le body ?

Lorsque Salomé avait 2 ans et que nous cherchions encore ce dont elle souffrait, nous suspicions une surdité et avions rencontré un médecin ORL sur l'hôpital Robert Debré à Paris. Après avoir établi que Salomé entendait bien, il avait quand même observé qu'elle avait une fâcheuse tendance à retenir sa respiration. Nous ne l'avions pas remarqué à l'époque mais ce docteur nous a proposé de réaliser une polysomnographie du sommeil pour mettre à plat la situation. Cette examen nocturne, indolore, permet d'enregistrer différents paramètres du sommeil de l'enfant (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, électromyogramme des muscles des bras ou des jambes...) afin de déterminer certains troubles liés au sommeil, dont les apnées. Après une nuit passée à l'hôpital, le résultat est sans appel : Salomé fait énormément d'apnées. L'ORL nous explique alors que, comme Salomé est hypotonique, elle se relâche complètement pendant le sommeil et ses amygdales viennent sans doute obstruer les voies respiratoires, provoquant de nombreuses apnées. Il nous propose alors une amygdalectomie à réaliser en urgence. Salomé est donc opérée. Nous n'avons toujours pas de diagnostic plus précis à ce moment là. Quelques mois passent (nous surveillons Salomé la nuit et trouvons son sommeil plus apaisé), et nous avons, enfin, le fameux diagnostic qui tombe. Outre le coup de massue évident, nous pouvons alors reconstituer le puzzle et comprenons maintenant pourquoi Salomé est sujette aux apnées. Amygdales ou pas, les apnées reprennent, ou plutôt continuent, petit à petit, sournoisement. Aujourd'hui elles sont très fréquentes (jusqu'à une dizaine par jour) et se confondent cliniquement avec l'épilepsie même. Dans ces épisodes, Salomé bloque sa respiration, elle devient très blanche puis violette rapidement et est en état de cyanose. Elle part et elle est alors en hypotonie totale, elle n'est plus là... On lui parle, on la rassure ("Salomé reste avec nous, ouh ouh ? Il y a quelqu'un dans le body ?"), on la met en position latérale de sécurité si c'est possible et au bout d'une minute environ (parfois un peu plus pour les plus grosses), elle revient parmi nous, souvent en faisant une grimace du visage ou dans un accès de fou rire immotivé. Nous parlons d'apnées mais aujourd'hui ces "crises" devenant plus fréquentes et plus fatigantes (en général, elle s'octroie un petit sieste après ce genre d'événement), le Docteur Nadia Bahi-Buisson, suite au dernier EEG moins bon de Salomé, a alors établi une relation entre "apnées" et "épilepsie" et nous avons en conséquence réévalué son traitement anti-épileptique, sans faire hélas totalement disparaître ces absences. Parfois, une journée passe sans que Salomé retienne sa respiration (à moins que nous n'ayons rien vu) mais ces jours-là sont devenus très rares. Nous ne notons pas de gonflement du ventre comme chez certaines. Salomé est sur la liste des volontaires pour suivre le protocole sur la désipramine à l'hôpital Necker à Paris. Nous espérons de tout coeur que le site va bientôt pouvoir accueillir les filles, cet essai nous donne tant d'espoir pour améliorer son quotidien !

Sophie Bourdon, maman de Salomé, 6 ans

Témoignages

Salomé bloque sa respiration, elle devient très blanche puis violette rapidement



Diane

Pneumonie non détectée, est-ce possible ?

Au début de l'année, les médecins avaient programmé une anesthésie pour ma fille. Cette anesthésie permettait à plusieurs professionnels d'intervenir (dentiste, gynécologue et chirurgien pour des investigations).

Nous arrivons au petit matin avec Diane qui montrait une grande fatigue et des signes d'angoisse (elle gémissait par moment). La veille, suite à une crise de panique (la deuxième de sa vie) le médecin a été appelé et a constaté que Diane avait un rhume. Il a demandé de transmettre à l'anesthésiste qu'une radiographie des poumons serait peut-être judicieuse pour exclure une pneumonie. Avec l'éducatrice référente, nous transmettons donc l'information. L'anesthésiste qui connaît Diane et en qui j'ai toute confiance ausculte Diane et décide de ne pas faire de radiographie, puisque Diane n'a aucun signe de pneumonie :

- elle n'a pas de température,
 - elle ne tousse pas,
 - elle n'a pas de bruits suspects dans les poumons.
- Je reste dans la salle jusqu'à ce que Diane s'endorme, sans problème. Le réveil est difficile, Diane n'arrive pas à respirer, elle reçoit de l'oxygène. L'anesthésiste nous informe alors que Diane a désaturé pendant l'anesthésie et qu'ils ont dû vider les poumons. Diane avait donc effectivement une pneumonie. Ensuite, nous avons eu peur pour elle durant plusieurs jours où elle a dû être mise sous oxygène, en attendant que l'antibiotique (heureusement le bon !) fasse effet. L'anesthésiste, qui a toujours été très à l'écoute de ma fille, était catastrophée. Elle a conclu en disant que ma fille pouvait avoir une pneumonie sans signes cliniques. Je sais donc que face à un médecin qui ne la connaît pas, si Diane a un rhume, montre une grande fatigue et se plaint, je devrais insister pour qu'on fasse une radiographie de ses poumons.

Martine Jimenez, maman de Diane, 21 ans

s de s i r ds

A bout de souffle !

Au début, les apnées n'étaient pas présentes, Anna hyperventilait plutôt. Puis, peu à peu, elles se sont installées, insidieusement mais sûrement. Notre fille Anna, vit depuis plus de dix ans, avec des apnées. Dix ans à respirer par à coups, à se remplir les poumons d'air à la limite de l'implosion ! A bloquer sa respiration au point que la base de son cou se gonfle aussi. Son ventre distendu, devient dur et il arrive souvent qu'on entende, réellement l'air s'engouffrer dans ses intestins de manière tumultueuse, une fausse route d'air !

Dix ans qu'elle bloque ainsi sa respiration avec des petites périodes où elles se font moins profondes, moins nombreuses, plus légères et où toute la famille respire mieux ! Imaginez cela : vous respirez normalement et puis d'un coup tout se bloque, vous emprisonnez cet air qui est entré dans vos poumons dix secondes, vingt secondes, trente secondes parfois ! Et cela sans discontinuer, une fois, deux fois, parfois trois fois par minute, selon les apnées. Un petit calcul sera vite fait, allons : prenons le chiffre moyen de 1,5 apnées par minute ; cela

“ 1,5 apnées par minute ; cela donne 90 apnées par heure, si on compte qu'elle reste réveillée douze heures par jour, cela fait 1080 apnées à la fin de la journée ”



Anna pendant et après l'apnée, son ventre attire tous les regards à la plage



donne 90 apnées par heure, si on compte qu'elle reste réveillée douze heures par jour. Cela fait 1080 apnées à la fin de la journée. Non j'ai du faire une erreur ! Je déraisonne ! J'hallucine ! C'est impossible !

Stop, arrêtez ça ! Ma fille va manquer d'oxygène ! Son petit cœur va s'affoler ! Faut faire quelque chose !

"Anna, STOP ARRÊTE !"

Elle n'arrête que... lorsqu'elle s'endort. Quand elle était plus petite et qu'énermée par sa respiration qui s'affolait, je la prenais contre moi, allongée sur mon ventre, là, elle se calmait, se calquait sur mon rythme respiratoire et finissait souvent par s'endormir ainsi, enfin apaisée.

Sa respiration se fait alors légère, son ventre redevient enfin normal. Ce n'est plus le ballon distendu qui soulève sa robe (faisant penser à un ventre de femme enceinte de cinq mois) Quand elle s'endort, son ventre redevient anonyme enfin ! Lui qui attire tous les regards quand elle est à la plage en maillot de bain.

Pauvre petite fille, dont le ventre se remplit d'air qui ne peut s'évacuer ! Ce trop plein fait du bruit, fait des gaz, des explosions de souffrance, ça fait mal !

Ah ! J'ai cru un moment qu'avec la désipramine... pourquoi pas ? Tentons l'expérience pour elle, pour les autres ? Peut-être

que oui ça va l'aider ? Faut bien essayer ! Malheureusement pour elle, non. Je suppose qu'elle a reçu le placebo, j'espère même, je veux croire que ça aura été efficace pour d'autres, j'ai eu quelques échos positifs ! Si seulement ça pouvait marcher ! Quel bonheur pour celles qui comme Anna souffrent de ce symptôme qui est des plus pénibles et dangereux.

Il faut arrêter ça ! Puisque ça pourrait être possible. Ça de moins dans la liste de tout ce qu'elles endurent. Des fois, moi qui ne crois pas, je me surprends à entonner un petit air en direction de je ne sais qui ? "Faites que cet essai soit validé !" pour voir, pour savoir. Anna a la chance d'avoir un cœur solide ce qui n'est pas le cas d'autres enfants mais pour combien de temps ? Malmené par ce rythme d'enfer, comment font-elles pour résister ?

Moi en tout cas, je souffre pour elle, avec elle, parce que ces apnées ne laissent aucun répit et qu'aucun remède n'en atténue les effets.

Alors pour elle et pour toutes les autres, il faut s'unir, se battre pour que ces essais soient enfin validés, c'est dans le domaine du possible bon sang ! Vivement que l'air qu'elles respirent redevienne sans danger et puisqu'un médicament existe qu'on puisse enfin le leur donner.

Hélène Soullignac, maman d'Anna, 15 ans



Zoé respire mieux au grand air

Comment nous luttons contre l'encombrement de Zoé

Les problèmes pulmonaires de Zoé existent depuis longtemps. Depuis son plus jeune âge, Zoé a eu beaucoup de rhinopharyngites et de bronchites probablement à cause d'un reflux gastro-oesophagien (RGO). A 2 ans, elle commence un traitement par Mopral®. A 3 ans, en pleine phase de régression, elle commence à s'encombrer lors de crises d'épilepsie. Cet encombrement, dû à des troubles de déglutition salivaire est le fait d'un état neurologique altéré. Nous avons décidé d'épaissir son alimentation, d'acquiescer un aspirateur de mucosité et de lui mettre des patches de Scopoderm®. Après avoir consulté un pneumopédiatre, ce dernier prescrit à Zoé une antibiothérapie continue et alternée et souhaite lui faire une gastrostomie. Après nous être concertés, son papa et moi, nous refusons cette intervention sans toutefois perdre de vue qu'avec l'évolution de tous ses problèmes, Zoé finira nécessairement par subir une gastrostomie. J'insiste néanmoins pour que des tests d'allergie lui soient effectués, ils se révéleront négatifs. A domicile, nous faisons venir un kinésithérapeute respiratoire durant les phases d'exacerbation de son encombrement. A 4 ans, Zoé est hospitalisée durant une semaine dont plusieurs jours en soins intensifs pour une infection respiratoire associée à une insuffisance respiratoire aiguë. A sa sortie, j'ai demandé à notre pneumopédiatre s'il existait du matériel qui pourrait nous aider à domicile et qui aurait des effets bénéfiques sur sa capacité respiratoire. Elle me répond que ce matériel n'est pas pour nous mais plutôt pour des personnes ayant des pathologies neuromusculaires. Pour être plus efficace, nous nous formons aux techniques de kinésithérapie respiratoire afin de prendre le relais en l'absence du kiné. Allant travailler régulièrement en réanimation, j'ai profité d'une rencontre avec une commerciale venant nous présenter une VNI (ventilation non invasive) pour lui parler de mon problème. Elle m'a alors invitée à une journée de formation sur le désencombrement. Je me suis rapidement rendu compte que nous pouvions utili-

ser du matériel pour faire de la rééducation respiratoire aussi chez les personnes polyhandicapées. Forte de cette découverte je me forme à l'utilisation du Cough Assist®, puis recherche un autre pneumologue spécialisé dans les appareillages. Je rencontre alors le Pr Fauroux qui effectue une polysomnographie de Zoé et nous fait essayer le Cough Assist®. Je constate alors que jumelé à une stimulation de toux par le biais d'une compression trachéale, Zoé tousse beaucoup mieux avec cet appareil, que sans.

A 5 ans, son état neurologique ne s'améliorant pas, les fausses routes étant de plus en plus fréquentes, nous décidons de lui faire pratiquer une gastrostomie couplée à un Nissen. La gastroentérologue accepte d'ailleurs avec plaisir la gastrostomie mais refuse le Nissen. Elle souhaite pratiquer sa toute dernière technique opératoire qui vise à lui mettre un bouton de gastrostomie pouvant être changé en consultation, ce qui évite une autre anesthésie. Je l'informe que son encombrement risque de s'intensifier avec son

reflux, ce dernier pouvant s'aggraver aussi à cause de la consistance liquide de l'alimentation entérale. Elle me répond que par la suite nous lui ferons un Nissen si besoin. Je refuse ce délai et souhaite que Zoé ait ces deux interventions durant le même temps opératoire. Je décide de consulter un autre chirurgien dans un autre hôpital qui trouve ma demande tout à fait légitime. Zoé a donc eu une gastrostomie et un Nissen par coelioscopie. Durant les 48 premières heures post opératoire elle était très encombrée et toussait très peu du fait de l'anesthésie, le Cough Assist® a de nouveau été d'une grande efficacité.

Les mois suivants, son encombrement a diminué faisant considérablement baisser le nombre d'aspirations quotidiennes que nous lui faisons préalablement. Aujourd'hui, Zoé mange par la bouche dès qu'elle est en forme ou bien par la gastrostomie si ce n'est pas le cas. Elle n'a plus de problème de reflux et ne prend plus de Mopral®. Elle tousse beaucoup mieux maintenant et n'a plus besoin du Cough Assist®. Elle est toujours sous antibiothérapie continue et alternée sauf l'été où nous l'arrêtons. Nous effectuons les vaccinations recommandées comme le pneumo 23, la grippe et la varicelle. Cet été nous avons recherché l'air le plus sain pour elle et nous sommes partis à la montagne à 1000 mètres d'altitude : Zoé n'était presque plus encombrée !

A l'avenir, nous allons nous former à l'utilisation de l'Alpha 200®. Cet appareil lui permettra de mobiliser ses poumons et ses côtes, de stimuler sa croissance pulmonaire et freiner les déformations thoraciques. Ainsi lors d'épisodes infectieux, ses poumons seront prêts à se battre plus efficacement.

Mélanie Sembeni-Garrec, maman de Zoé, 6 ans

“ Aujourd'hui, Zoé mange par la bouche dès qu'elle est en forme ”

s de s r ds

Philippine et le Percussionnaire®

Philippine a toujours été sensible au niveau respiratoire... non pas à cause d'apnées ou d'hyperventilations mais elle est sujette à des infections. Petite, il s'agissait de bronchites, d'otites (double para-synthèse à trois ans) ou rhinopharyngites.

Vers l'âge de dix ans, elle a commencé à souffrir de pneumopathies assez sévères nécessitant des hospitalisations, des antibiothérapies conséquentes, de l'oxygénothérapie. En 2004, il a été nécessaire de pratiquer rapidement une arthrodèse du rachis afin de redresser la colonne vertébrale : sa scoliose "flambait" avec une posture favorisant l'encombrement pulmonaire. Il faut comprendre que tout est lié chez nos filles : mauvaise posture, troubles de la déglutition, reflux gastro-œsophagien, hypotonie entraînant dans la plupart des cas des problèmes infectieux à répétition.

Mais les problèmes ne se sont pas arrêtés là car en 2005, nous avons eu une grosse frayeur due à une inhalation. En 2006, une œsophagite importante avec pneumopathie conduit à une intervention pour solutionner le reflux et en 2008, après un encombrement important, Philippine est atteinte d'une atelectasie d'un poumon c'est-à-dire d'un affaissement d'alvéoles pulmonaires qui se retrouvent dépourvues de leur ventilation. La saturation en oxygène chute, la radiographie montre un poumon blanc et là, c'est une prise en charge importante qui se met en place en soins intensifs, la solution étant l'intubation très inconfortable ou alors la ventilation non invasive (VNI) avec beaucoup d'inconfort également et tout ce que cela induit : difficulté pour extuber, 15 jours de soins intensifs. A ce moment là, personne n'évoque la nécessité de mettre en place un appareillage adapté ; elle avait été hospitalisée dans un service de réanimation "classique" ! Mais l'année suivante, de nouveau, elle subit une atelectasie et grâce au conseil d'un réanimateur de l'hôpital local, Philippine est transférée dans un service de soins continus spécialisé dans les insuffisances respiratoires à Lyon où l'on met immédiatement en place le Percussionnaire®, appareil qui aide à "lever" les atelectasies. Cela la sauve.

Depuis deux ans, Philippine bénéficie de deux séances par jour (le matin au réveil et le soir avant le repas) et j'augmente les séances en cas d'encombrements. Ces séances devraient être effectuées par un kinésithérapeute à domicile (au moins une dans la journée) mais actuellement, n'en trouvant pas, je les réalise moi-même.

Ce n'est pas une partie de plaisir, au début surtout où elle tourne la tête dans tous les sens. Alors, comme dans toutes les situations inconfortables et douloureuses pour Philippine, je chante. Ses yeux me fixent et parfois elle sourit sous le masque ! Nous sommes très satisfaites de cet appareil ; depuis la mise en place, il y a eu d'autres hospitalisations (quatre ou cinq en tout) mais bénignes et courtes. Un seul regret : ne pas avoir connu "le Percu" plus tôt !

Véronique Neyret, maman de Philippine, 18 ans



La saturation en oxygène chute, la radiographie montre un poumon blanc

Véronique et Philippine

Carrie-Ann appareillée après un séjour éprouvant en soins intensifs

Carrie-Ann a des troubles respiratoires et ventilatoires. Elle effectue des apnées et s'encombre facilement. Ces troubles se sont majorés ces dernières années jusqu'à la conduire en soins intensifs en août 2010. A partir de cette date, Carrie-Ann a été équipée par le CHU de Toulouse de deux appareils d'aide respiratoire à domicile : une VNI (ventilation non invasive) et un Percussionnaire®.

La VNI est un appareil qui lui permet d'être ventilée la nuit et donc de lutter contre les pauses respiratoires nocturnes. Quand elle effectue une apnée, la machine se substitue à elle pour la faire respirer. La VNI est munie d'un masque que nous mettons sur son nez et sa bouche. Le dispositif peut paraître à première vue un peu "barbare" mais il ne lui fait pas du tout mal et elle s'y est très vite habituée. Je peux d'ailleurs toujours voir son joli sourire sous le masque. Après un an d'utilisation, les apnées ont nettement diminué et nous pouvons arrêter son utilisation momentanément.

Le Percussionnaire® est un appareil qui lutte contre son encombrement chronique en donnant des micros secousses d'air par le biais d'un masque qui est posé sur son nez. Les sécrétions ainsi secouées se détachent beaucoup plus facilement. Nous pouvons également rajouter sur cette machine des aérosols au besoin. Cette machine est associée à des séances de kinésithérapie respiratoire et des aspirations par le biais d'un aspirateur de mucosités. Depuis un an, Carrie-Ann fait beaucoup moins de bronchites et de pneumopathies.

Ces appareillages ont joué un rôle essentiel dans la diminution des troubles respiratoires de notre fille.

Nathalie Payrou, maman de Carrie-Ann, 10 ans



Carrie-Ann, son joli sourire même sous le masque

Pneumopathie fulgurante

Ma fille Jahida a fait une pneumopathie lors d'une nuit d'internat en IME. J'ai été appelée très tôt le matin pour m'informer que Jahida avait une très forte fièvre et que les pompiers l'avaient emmenée à l'hôpital. Ce matin là, ma voiture ne voulait pas démarrer, j'ai dû faire du stop à 5h et une âme charitable m'a déposée devant l'hôpital Bécclère.

J'y suis entrée en courant mais un calme plat régnait dans le service. La surveillante de nuit m'a emmenée dans la chambre de ma fille, elle gisait sur son lit inerte, branchée de partout, dénudée, inconsciente. En journée son directeur d'IME est venu aux nouvelles. Il était inquiet. Diagnostic : pneumopathie sévère.

La fièvre ne voulait pas descendre, elle est restée plusieurs jours dans cet état comateux, intubée, perfusée, oxygénée, brûlante, les lèvres sèches, saignantes, éclatées. Elle avait une sonde gastrique et ses repas furent surévalués pour la "booster". Les radios étaient mauvaises, ses bronches étaient infectées, voilées.

Les antibiotiques n'agissent pas rapidement, on y va par tâtonnements, le 1^{er} n'a pas donné de réponse, au bout de 48 heures, on en tente un 2^{ème}, sans amélioration. Je passais des jours, des nuits auprès d'elle, je perdais le sens du temps, le 3^{ème} inefficace aussi, je voyais la fin pour elle, le personnel me rassurait, on la calait, la tournait, la mouillait pour lui garder les lèvres humides, elle n'avait pas de réactions. Enfin, le 4^{ème} antibiotique a agi.

Les visites du personnel de l'IME nous reconfortent. A partir de là, il fallait la surveiller davantage, elle bougeait, elle voulait se lever mais n'arrivait pas car elle était trop faible. Des rougeurs sont apparues au niveau de l'aîne et des fesses, il fallait traiter aussi et des escarres sont apparues au dos. Doucement sa fièvre a baissé, elle s'est réveillée, elle était très faible. Elle a eu des séances de kiné, bref des soins nécessaires pour qu'elle remarque.

Elle est sortie mais ne se tenait pas debout, elle a eu un mois d'antibiotique, des séances de kiné, je soignais ses escarres mais ces complications ont traîné en longueur. Une radio de contrôle a mis en évidence un coin de la bronche qui restait voilé. Lors du dernier contrôle, elle était guérie. Je suis repassée dans le service où elle fût hospitalisée, tout le personnel était heureux de la revoir déambuler et assez surpris car personne ne pensait qu'elle survivrait à son infection.

Elle a été choyée par tous, le personnel de son IME était content de la revoir sur pieds en affirmant haut et fort "c'est une battante !".

Je suis très reconnaissante de l'accompagnement médical et du soutien moral que nous avons reçus dans cette période très fragile, alors je dis : "tant qu'il y a de la vie, il y a de l'espoir !"

Zoubida Attaf, maman de Jahida



La récupération lente de Jahida à l'hôpital

Ses troubles autistiques s'estompent mais des stéréotypes manuels et des troubles respiratoires à type d'hyperventilation apparaissent. Ce qui a conduit la psychanalyste à nous dire "Lou respire vite parce qu'elle est essoufflée, parce qu'elle est trop stimulée." Elle met ainsi en cause les prises en charge comportementalistes qui avaient démontré leur efficacité face aux troubles autistiques.

Un neuropédiatre réputé "qui n'avait pas vu ça depuis longtemps" a été l'initiateur des recherches génétiques. C'est ainsi, qu'à cause ou grâce à ce symptôme respiratoire, nous avons eu le diagnostic du syndrome de Rett à l'aube des trois ans de Lou.

Ces trois dernières années, les hyperventilations se sont jumelées à des apnées devenant au fil du temps cyanosantes. Lou peut subir jusqu'à trois apnées par minute. Elles sont majorées par les stimulations, les contrariétés, son état de fatigue, de stress voire en fonction de ses changements de position.

Son corps se tend en arrière, son ventre se gonfle, ses jugulaires grossissent sur son cou, son visage se crispe de plus en plus souvent, ses lèvres bleuissent, parfois elle tanguent, d'autre fois elle tombe assise.

Ces apnées l'entravent dans ses déplacements, détournent son attention de l'activité en cours, au point qu'il devient très compliqué de lui proposer un jeu, tant il semble évident que cela génère de la souffrance, comme l'attestent ses rictus du visage et ses plaintes.

Depuis peu, nous avons recours à une bouteille d'oxygène à la maison. Elle a été prescrite par son pédiatre qui a mesuré un taux d'oxygène dans ses tissus à 80% (normal signifie supérieur à 95%). Lorsque ces épisodes se succèdent trop vite et qu'ils sont invalidants, nous la mettons en position demi assise avec deux litres par minute d'oxygène avec un tuyau sous le nez (elle ne supporte plus ni les lunettes ni le masque à oxygène.)

En la mettant sous oxygène lors de ces épisodes nous limitons la fatigue et l'impact néfaste du manque d'oxygène sur son cerveau.

Nous avons remarqué que c'est surtout en respectant ses besoins fondamentaux et son confort de vie que nous avons la meilleure influence sur son rythme respiratoire.

L'essai en cours sur la désipramine représente un espoir pour toutes les familles. La molécule, efficace sur la souris, est prometteuse pour les filles, toutes les familles attendent les résultats impatientement.

Marjolaine Chassefière, maman de Lou, 6 ans.

Les espoirs de Lou

Lou est née en septembre 2005, c'est un bébé sage, trop peut-être.

Elle a grandi normalement, se tient assise à six mois, marche à quatorze, dit ses premiers mots puis plus rien. L'été de ses deux ans, ce comportement étrange nous conduit à consulter. Nous sommes orientés vers le centre de ressources autisme de Montpellier où une prise en charge psychanalytique est débutée en complément de séances de motricité et d'orthophonie.

IMPÔTS 2012

Nul n'est sensé ignorer la loi

Nous vous rappelons quelques éléments à connaître qui rendront vos avis d'imposition plus légers.

Impôts sur le revenu

Si l'enfant est titulaire de la carte d'invalidité (taux d'incapacité égal ou supérieur à 80 %), il ouvre droit à une demi-part supplémentaire. Il faut en faire la déclaration sur votre feuille d'imposition de revenus et y joindre une photocopie de la carte d'invalidité.

→ <http://vosdroits.service-public.fr>

Taxe d'habitation

Un abattement pour charge de famille vous sera, par ailleurs, accordé pour la taxe d'habitation de votre résidence principale.

Un abattement supplémentaire peut être appliqué sur délibération des collectivités locales et de votre mairie en particulier (vous y renseignez au préalable). L'abattement est de 10% de la valeur locative moyenne. Il concerne les personnes suivantes :

- 1- titulaires de l'allocation supplémentaire mentionnée à l'article L.815-3 du code de la sécurité sociale ;
- 2- titulaires de l'allocation aux adultes handicapés mentionnée à l'article L.821-1 du code de la sécurité sociale ;
- 3- personnes atteintes d'une infirmité ou d'une invalidité les empêchant de subvenir par leur travail aux nécessités de l'existence ;
- 4- titulaires de la carte d'invalidité mentionnée à l'article L.241-3 du code de l'action sociale et des familles ;
- 5- personnes qui occupent leur habitation avec des personnes visées aux 1. à 4. ci-dessus.

Pour en bénéficier, il vous faut adresser à votre centre des finances publiques (centre des impôts, service des impôts des particuliers, trésorerie) une déclaration (1206-GD) accompagnée des justificatifs de votre situation au plus tard le 31 décembre 2011 pour bénéficier de l'abattement sur la taxe d'habitation payée en 2012.

Vous trouverez le formulaire Cerfa ici :

→ http://www.impots.gouv.fr/portal/deploiement/p1/fiche-descriptiveformulaire_4275/fichedescriptiveformulaire_4275.pdf



Cette demande n'est pas à reformuler chaque année. Le centre des impôts demande simplement d'informer en cas de changement de situation.

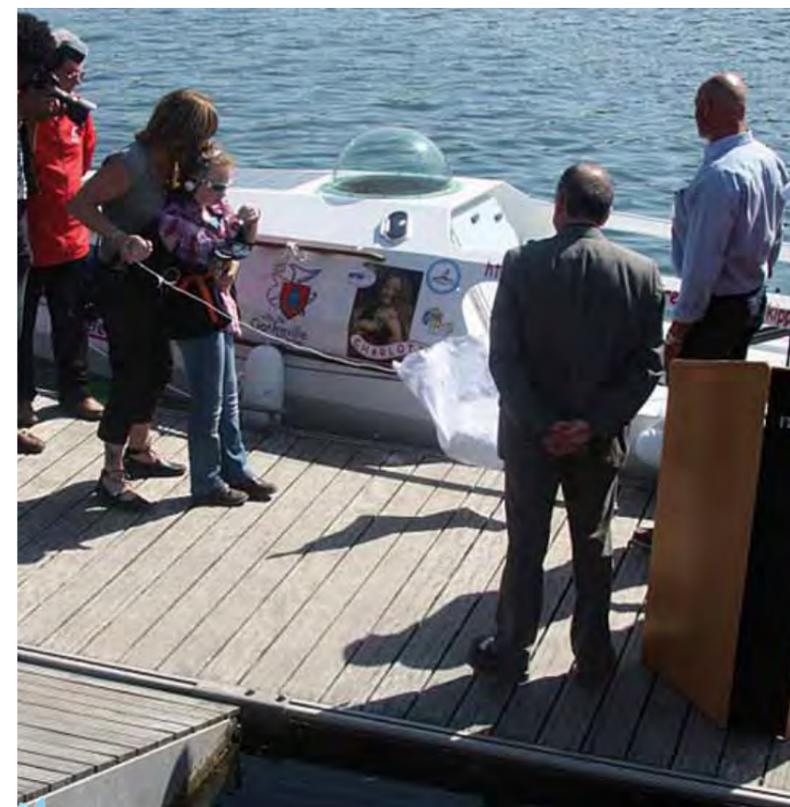
Redevance audiovisuelle

Sont exonérés de redevance pour 2011 :
 - les titulaires de l'allocation supplémentaire versée par le fonds de solidarité vieillesse ou le fonds spécial d'invalidité ;
 - les personnes âgées de plus de 60 ans, ainsi que les veuves ou les veufs quel que soit leur âge, lorsque leurs revenus de l'année précédente n'excèdent pas la limite de 9 876 € pour la première part de quotient familial et 2 637 euros pour

chaque demi-part supplémentaire (pour la taxe établie au titre de 2011, revenus 2010) ;

- les personnes atteintes d'une invalidité ou d'une infirmité les empêchant de subvenir par leur travail aux nécessités de l'existence, les titulaires de l'allocation aux adultes handicapés, ainsi que les personnes hébergeant sous leur toit un enfant lui-même atteint d'une invalidité ou infirmité ou titulaire de cette allocation, lorsque leurs revenus de l'année précédente n'excèdent pas la limite citée ci-dessus.

Rapprochez-vous de votre centre des impôts pour connaître vos droits.



Charlotte et Pascal, courageux et téméraire pour relier le Sénégal à la Guyane à la rame

A Rett toi pour "ramer"

En mai 2011, nous avions la course *A Rett toi pour courir*. En janvier 2012, nous allons ramer avec Pascal Tesnière. En janvier 2011, une conférence était donnée à Boulogne-Billancourt et j'ai eu la chance de rencontrer à cette occasion Pascal Tesnière.

Pascal est un sportif accompli, expérimenté dans la course à pied, le cyclisme, la natation, et il s'est lancé le défi de participer à une course transatlantique à la rame, en solitaire et sans escale afin de relier le Sénégal et la Guyane, alors même qu'il n'avait jamais ramé ! Il lui faudra entre 40 et 60 jours pour parcourir les 2 600 miles nautiques (soit 4 700 km).

Certains connaissent peut-être cette compétition sportive : LA BOUVET GUYANE 2012, défi sportif pour les aventuriers de l'extrême.

Le 29 janvier 2012, il prendra le départ avec une trentaine de participants à Dakar dans son bateau, qu'il a construit lui-même avec tous ses amis de Gonfreville l'Orcher et des alentours. Vous avez déjà entendu parler de cette ville normande puisque Charlotte Anquetil, jeune fille de 10 ans y réside avec sa famille. Elle est d'ailleurs la marraine de ce bateau qui porte son nom et qui a été

"Mais je sentais bien que sommeillait en moi l'envie d'une aventure sur l'eau !"



construit après quelques 1 000 heures de travail pour monter ces 450 kg, pour un montant de 100 000 euros.

L'AFSR s'associe à cette merveilleuse aventure car Pascal a tenu à véhiculer des valeurs essentielles à ce défi, telles que changer le regard des gens sur le handicap et parler du syndrome de Rett.

Nous lui souhaitons bonne chance, nous penserons bien à lui durant son long voyage, et espérons qu'il arrive au bout de cette aventure que nous suivrons.

Elisabeth Célestin

Pour suivre la course :

→ <http://lesbrasdelocean.free.fr>
 → www.bouvet-guyane.com

INITIATIVE DE CENTRE D'ACCUEIL

Destination "Londres 2012"

Ilona, du haut de ses 12 ans, a été orientée récemment dans un nouvel IME à Saint-Germain-lès-Arpajon. Cet établissement de plain-pied, très récent, à la décoration moderne, s'est entouré d'un personnel (plutôt jeune) très dynamique et motivé par un projet ambitieux :: emmener tous les jeunes de l'établissement aux Jeux Olympiques (et aussi Paralympiques) de Londres en 2012.

Pour cela, le personnel du centre et les parents des adolescents ont créé une association afin de dissocier les comptes de l'IME et ceux du projet, dont le but est de favoriser l'accès à la culture et au sport pour tous les jeunes. Cette quarantaine de jeunes handicapés et polyhandicapés, aux multiples pathologies, pratiquent des activités sportives variées. Selon le handicap de chacun, ils peuvent ainsi découvrir : le tennis, le patin à glace, l'équitation, le vélo, le quad, le parachute, le rugby, la gymnastique, etc. Rien ne les arrête.

De fin juillet à début septembre, quatre séjours pour onze adolescents et onze accompagnants de l'IME sont programmés (quatre jours et trois nuits). Et les parents souhaitant les accompagner sont les bienvenus, avec la fratrie si des places sont disponibles.

Le transport a été prévu en véhicules aménagés pour passer dans le "Shuttle", l'hébergement réservé dans une auberge de jeunesse adaptée pour les personnes à mobilité réduite (le Royaume-Uni est bien plus en avance que la France en ce domaine !) et l'achat des billets pour les épreuves est en cours avec deux entrées par personne prévues et une sortie dans Londres.

Evidemment, il a fallu - et il faut encore - trouver des subventions et partenaires pour monter ce projet pharaonique car il faut tout de même compter 2 300 euros pour un enfant et un accompagnant !

Je trouve pour ma part ces gens formidables, ils croient en nos enfants, en leur capacité d'adaptation et ils veulent les voir vivre comme tout un chacun.

Bien sûr je ferai partie du voyage. Je suis sûr que l'aventure sera formidable, avec des enfants qui le sont tout autant.

J'espère que cet exemple vous aura donné l'idée que tout est possible, qu'on peut déplacer des montagnes pour eux. Nous, en attendant, nous traverserons bientôt la Manche !

Elisabeth, maman d'Ilona, une adolescente bien chanceuse

*Si vous souhaitez découvrir cet IME et leur projet, ils ont réalisé un film que vous pouvez retrouver ici : → <http://ime-coudrier.ift.cx/>
 Bon voyage à tous !*

à lire, à voir, à écouter



Destins de famille, face à la maladie d'un enfant

Un extrait de douze minutes ici :
 → http://www.dailymotion.com/video/xg0fyl_et-apres-docteur-apres_webcam

Elisabeth Célestin et Lucile Gentils ont eu l'occasion d'assister lors des Assises Départementales du Handicap du Val d'Oise (95) à la projection du film de Nils Tavernier "Destins de famille, face à la maladie d'un enfant", film documentaire qui aborde l'annonce du handicap faite à des familles.

Nous avons connaissance de ce projet car il a été tourné dans le service de neuropédiatrie du Pr Dulac de l'hôpital Necker de Paris, que beaucoup de familles de l'AFSR connaissent. Ce film touchant, émouvant, frap-

pant de notre vérité, montre des familles optimistes, combattantes, en souffrance mais toujours dignes, des fratries fragiles qui nous touchent et nous rappellent combien les frères et sœurs sont des piliers de notre quotidien et combien il faut les préserver et leur parler. Les enfants "stars" y sont magnifiques et le message d'espoir et "d'un vivre ensemble égaux et différents", fort et accessible.

Ce film a été diffusé le 29 novembre sur France 5 pour véhiculer ce message au grand public.

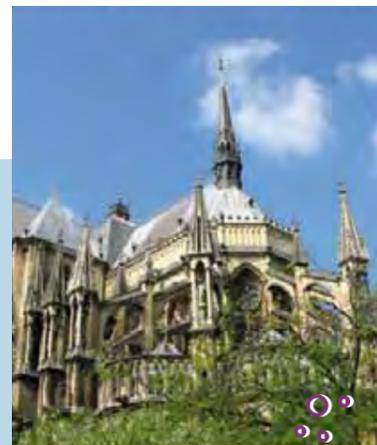
Echos à nos Rett info !

Un film "Nationale 7", comédie de Jean-Pierre Sinapi (2000), fait écho au Rett info n° 73 (la sphère intime de nos filles). Nous avons hésité puis finalement osé aborder la question aussi actuelle que controversée de la sexualité des personnes handicapées. Ce film répond sans détours, avec dignité et humour à cette problématique. Inspiré d'une histoire vraie, il est porté par des comédiens talentueux : Julien Boisselier, Lionel Abelanski, Olivier Gournet...
Synopsis : dans un foyer pour handicapés moteurs, René, l'irascible myopathe de 50 ans, a été confié à Julie, timide éducatrice débutante. Devant la candeur de cette dernière, René finit par se confier : il veut faire l'amour avec une femme. Et voilà notre brave Julie partie à la recherche d'une prostituée oeuvrant sur la Nationale 7, et René n'est pas le seul à éprouver des désirs secrets et inassouvis...



Pour inscrire votre enfant au PHRC Osrett, merci de noter le nouveau numéro de téléphone de l'infirmière coordinatrice, Madame Moreau : 01 45 21 78 32

à l'horizon 2012



JOURNÉES D'INFOS 2012

Champagne pour tous !

Les Journées d'infos 2012 se tiendront à Reims les 12 et 13 mai prochain. Cette année encore se fera sans les filles de manière à ce qu'elles soient avec nous en 2013 pour fêter avec elles les 25 ans de l'AFSR. Nous vous donnerons plus de renseignements ultérieurement.

INFORMATION MAS-FAM

Vous travaillez dans un établissement pour adultes (MAS, FAM...) vous accompagnez une ou plusieurs jeunes filles syndrome de Rett, et vous avez des questions sur cette pathologie et son accompagnement ? L'AFSR propose de venir à votre rencontre pour une journée d'information destinée aux personnels aidant, médical et paramédical. Pour cela, vous pouvez contacter Lucile Gentils qui se chargera d'organiser cette rencontre.



Cassandra et Clara, une belle complicité à travers le regard

NOUVELLE FORMULE DÉCLIC

Janvier 2012 : un nouveau Déclic !

Nouveau look, nouvelles rubriques... Parce que le monde change, et leurs lecteurs aussi, Déclic s'adapte : une information encore plus facile à lire, qui continue à nous aider pour organiser le quotidien et l'avenir.

- des infos pour aller plus loin, des ressources, des exemples, des astuces pratiques ;
- les avis d'experts qui expliquent et rassurent ;
- plus d'actualité : celle de nos régions comme celle des grandes questions de société ;
- une relation de proximité consolidée avec les parents : nos témoignages, nos avis comptent et cela se voit dans toutes les pages.

Donnez-leur votre avis (et vos idées !) sur → www.magazine-declic.com, Facebook (magazine déclic) ou Twitter (@declicmagazine).

Journalistes, graphistes et photographes... Toute l'équipe du magazine est actuellement sur le pont pour mieux répondre à nos besoins et à nos préoccupations, avec :
 - des textes plus courts pour avoir le temps de tout lire (plus courts, mais toujours aussi efficaces) ;
 - des mots clés pour nous guider dans la lecture (nous repérons plus facilement les contenus selon le handicap de notre enfant et son âge) ;

A noter enfin que cette rénovation concerne aussi, bien sûr, le site web et la newsletter, et les éditions de Déclic qui s'étoffent avec de nouveaux guides pour nous accompagner dans nos différents temps de lecture.

Retrouver dans l'encart central une offre spécialement réservée à l'AFSR.



Un guide du Réseau Lucioles

Nous vous parlions dans le Rett info n°74 (dossier sommeil), de cette enquête du réseau Lucioles réalisée auprès de familles, ils avaient publié les résultats complets de cette enquête, ils sont allés au bout de leur démarche en éditant un document exhaustif sur les troubles du sommeil chez l'enfant en situation de handicap. On peut commander le beau livret de 30 pages pour 5 euros, version abrégée du document complet de 79 pages, téléchargeable gratuitement sur leur site. Retour approfondi sur les explications sur le sommeil et ses

→ <http://www.reseau-lucioles.org>

multiples troubles, fiches conseils (comment aider mon enfant à mieux dormir, quel lit, quel matelas ?), régulation circadienne et régulation homéostatique, bref une mine incontournable d'informations pour les parents. Les familles Rett ont répondu massivement à leur enquête.

Je, tu, nous, il ou elle ?

Grâce à Galina (la soeur d'une voisine d'une très bonne amie) et parce que Kemil connaît une mutation génétique sur le CDKL5, je me sens concernée par la cause que défend l'AFSR. Je connais aussi personnellement des familles Rett. Laurence, la première maman que j'ai rencontrée "en vrai" a une fille, Ania, qui est atteinte d'une forme atypique. Aujourd'hui, je suis consciente que l'anomalie de Kemil reste encore très rare. J'en ai encore récemment parlé avec mon neurologue qui a lui-même

Je raconte tout ça pourquoi ? Parce que très peu de personnes parlent de ces exceptions. Le féminin se conjugue beaucoup et des familles comme les nôtres qui pourraient trouver un soutien, des explications au sein de l'AFSR peuvent se sentir "pas concernées" (le mot est fort car votre accueil est tout de même chaleureux). Je m'accorde à dire que c'est une question de forme, présenter ainsi, mais quand on y pense bien, elle relève du fond. En effet, le diagnostic tombé, j'ai, comme beaucoup de parents, surfé sur le net et les seuls articles que j'ai pu trouver qui concernaient les garçons disaient : "ces enfants ne dépassent pas l'âge de trois ans". Kemil avait deux ans et demi. Je n'avais certes pas le



recherché l'anomalie du CDKL5 chez Kemil à une époque où on y croyait peu. Un travail de concert entre la génétique et la neurologie est donc primordial car le type d'épilepsie que Kemil développe peut aussi alerter et mettre sur la piste du CDKL5, notamment chez un garçon. Lorsque les résultats génétiques sont arrivés la première fois, il a fallu attendre et recommencer tant la confusion des prélèvements de Kemil avec ceux d'une fille étaient fort probables. Kemil développe donc en parallèle une épilepsie pharmaco-résistante. Le handicap : je gère pour le moment, mais son épilepsie envahit notre quotidien : des spasmes, des crises et ce, plusieurs fois par jour, depuis déjà plusieurs années.

recul suffisant en matière de génétique mais l'ambiance était plombée. De plus, les articles à ce sujet n'étaient pas récents mais étaient malheureusement lus par des familles comme nous. Cette évolution est récente et je pense qu'il est important qu'on en parle, notamment au travers de l'AFSR. Peut-on commencer à le faire ? A communiquer même sur le peu que l'on sache ? A expliquer aussi ?

Le mot de la fin : je vous remercie d'avoir laissé libre cours à mes pensées. J'en ai une toute dernière dédiée à tous ces papas, bien présents au sein de l'AFSR : bravo !

Sandra Bouira, la maman de Kemil, 4 ans



Lettre ouverte à l'attention des services hospitaliers

J'avais préparé cette lettre à l'attention du personnel hospitalier lorsqu'il a fallu opérer Mélanie à 18 ans de sa scoliose, lordose, cyphose. Suite à cette opération, elle a recouvré son autonomie de mouvements, certes adaptés à un dos bloqué, mais elle ne fait plus de pneumopathies depuis plus de dix ans maintenant.

Je donne la parole à Mélanie :

"Je m'appelle Mélanie Cattanéo. J'aurai 18 ans en mars 2000, et je suis une fille Rett diagnostiquée par le professeur Aicardi. J'habite à la Chapelle d'Abondance, en Haute-Savoie, près de Thonon et Evian. Je ne parle pas, mais mes yeux en disent bien plus long. J'entends bien et comprends tout ce que l'on me dit. Mais je fais le tri et garde ce qui me plaît. Je suis coquine. Le reste est mis de côté. Il est donc inutile de me crier dans les oreilles. J'ai très bon appétit, je suis gourmande. Il faut pourtant mouliner mes aliments. Je ne peux pas couper la viande seule. Il me faut manger à heures régulières, sinon je sais me plaindre. Mon tablier est calé sous mon assiette et je préfère une cuillère moyenne à une fourchette pour manger. Quelques fois, j'en mets un peu à côté. A la maison, je bois de l'eau et du sirop. Ailleurs, je peux boire de l'eau. Ne le dites pas à mes parents ! Je ne sais pas faire ma toilette seule, pourtant j'adore l'eau (douches, bains, lavabo). Je suis propre la journée.



Mélanie et son père respirent l'air pur, loin du stress du bloc opératoire

Je vais aux toilettes si l'on me montre l'endroit. Je me déplace seule. De temps en temps, j'oublie de remonter mes pantalons et je circule dans les couloirs les fesses à l'air ! Merci de me rhabiller sans rien dire. C'est pour que l'on s'occupe de moi. Par contre, la nuit et lorsque je suis malade, il me faut une protection. Mon sommeil est lourd et réparateur. Je ne bouge pas une oreille. Néanmoins, il m'arrive de glisser du lit. J'aime aussi traîner le matin. Surtout quand Maman est pressée. M'habiller seule ? Me déshabiller seule ? Peut-être ! Mais cela dure des heures. Soyez patients. Je bave beaucoup et tourne mes doigts sans arrêt. Ce sont des caractéristiques de ma maladie. Il me faut des repères, comme par exemple mes peluches, mes cassettes, mon album photos, et surtout des visages. Maman, Papa, Charlène ma petite soeur de 8 ans, mes mamies, ma famille proche ainsi que les éducateurs de mon IME et mes chauffeurs de taxi. Je vais être opérée de mon dos (scoliose, lordose, cyphose). Bien que très dure à la douleur, il faudra me soulager régulièrement. Je ne saurai pas "sonner" pour vous appeler, et vous ne pourrez sûrement pas lire sur mon visage !? Je ne peux pas avaler les pilules, gélules ou autres potions. Il vous faudra jouer d'astuces pour que je prenne mes médicaments (yaourt, petit-suisse, confiture), mais ne me le montrez pas ! Je sens

tention toutefois au coup de tête, bien involontaire. Je peux aussi vous emmener "faire un tour" dans les couloirs ou vous tenir discours. Faites comme si vous me compreniez, répondez-moi ! Si vous le permettez, pendant le temps où je serai dans votre service, j'aimerais que ma petite soeur soit autorisée à me rendre visite, ne serait-ce que quelques minutes, accompagnée de Maman et Papa. Elle est très complice avec moi. Je les aime beaucoup. Mes regards et mes sourires sauront vous dire merci.

Ca y est ! C'est fait ! J'ai été opérée le 16 novembre dernier à Lyon au centre Livet, par le professeur Bérard, qui a présenté les avantages et les inconvénients de cette intervention à mes parents qui ont pris la décision pour m'éviter des complications dans l'avenir. Un projet commun de préparation, impliquant les médecins de l'IME, mes éducateurs, mes infirmières et parents, a été élaboré pour m'éviter un stress trop important. En effet, je ne supporte pas les blouses blanches et les odeurs des hôpitaux. Je savais donc ce qui m'attendait ? Deux tiges en titane, une de chaque côté de la colonne vertébrale, sont greffées aux vertèbres préalablement nettoyées et redressées. L'intervention a duré environ deux heures et demi ; j'ai grandi d'environ dix cm. Pas de complications postopératoires. Deux jours après, je me

« J'aime bien que l'on me parle doucement, dans le creux de mes petites oreilles »

les médicaments de loin et j'aime pas ça. J'aime bien que l'on me parle doucement, dans le creux de mes petites oreilles. Je suis attentive. Je vous dévisage avec mes deux grands yeux marrons. Quand je me sens bien en confiance, ne sachant pas faire de bisous, je peux faire de gros câlins ! Attentive toutefois au coup de tête, bien involontaire. Je peux aussi vous emmener "faire un tour" dans les couloirs ou vous tenir discours. Faites comme si vous me compreniez, répondez-moi ! Si vous le permettez, pendant le temps où je serai dans votre service, j'aimerais que ma petite soeur soit autorisée à me rendre visite, ne serait-ce que quelques minutes, accompagnée de Maman et Papa. Elle est très complice avec moi. Je les aime beaucoup. Mes regards et mes sourires sauront vous dire merci.

Ecrit par Thierry Cattanéo, papa de Mélanie, 29 ans

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 !

Des attelles pour prévenir les stéréotypies de Jaya-Lilou

Ma fille Jaya-Lilou a été diagnostiquée syndrome de Rett en octobre 2010, et est suivie depuis un an au CAMPS d'Arles (Bouches-du-Rhône). C'est le 12 avril que mon enfant a fait un signe très significatif de la tête pour dire "non" à l'appareilleur lors de l'installation de ses attelles de bras. "Ne t'inquiète pas ma chérie, c'est pour ton bien", essayai-je de la rassurer. Au fur et à mesure du temps, ses mains sont devenues incontrôlables et toujours portées à la bouche. Sa maman dit même en parlant de Jaya "qu'elle se mange les mains" et l'expression est appropriée au point de devenir catastrophique notamment au moment des repas, les doigts faisant effet "catapulte" lors de la mastication jusqu'à retrouver de la nourriture partout, plus que dans son ventre. Et puis à force, des plaies et des champignons entre les doigts sont apparus. Avant que l'on nous propose ses manchons, je lui mettais des chaussettes en coton aux mains (les gants sont trop irritables pour le contour de bouche) afin de protéger ses doigts de sa salivation excessive, et bizarrement cette stratégie diminuait ses stéréotypies ; Jaya-Lilou devenait alors plus attentive quand elle les portait... Je ne vous dis pas l'investissement, on aurait pu prendre des actions dans les fabriques de chaussettes, car je ne sais pas vous, mais on les perd tout le temps au lavage et ça devient vite mouillé et puis notre fille grandit et a fini par comprendre qu'elle pouvait les retirer avec ses dents, la coquine !

A force de constater qu'avec ses chaussettes, Jaya-Lilou était plus présente à ce qu'on lui proposait comme activités, l'équipe du CAMPS a fini par nous proposer de rencontrer l'appareilleur pour voir ce qu'on pouvait faire pour remplacer les chaussettes par des attelles de bras. Rendez-vous pris, l'appareilleur moule (comme pour un plâtre) le bras de ma fille et nous explique que ce sera des attelles en résine et moulées à l'inverse d'une attelle classique de façon à ce que l'enfant ne puisse pas replier ses bras et des coussinets de confort seront installés sur les scratchs pour serrer les fermetures des manchons.

Pendant deux mois, Jaya-Lilou les a portées aux deux bras, mais on s'est vite rendu compte qu'elle était énervée avec et criait de plus en plus. La solution a été d'alterner en mettant un jour l'attelle au bras gauche, le lendemain au bras droit. Un bras est donc libéré pour lui permettre de le bouger comme elle le souhaite et les stéréotypies sont contrées. Son attention pour le monde qui l'entoure est

facilitée avec le port de l'attelle. Ce qui est amusant, c'est qu'à chaque fois que nous allons en ville, les gens pensent qu'elle s'est cassée le bras et ils sont loin d'imaginer son handicap (Jaya-Lilou marche). Par contre lorsqu'elle joue dans le jardin, je lui enlève car Jaya fait souvent des chutes et n'a pas de réflexe parachute. J'ai peur qu'elle se brise les bras vu la rigidité des attelles. Quant aux stéréotypies, elles sont drôlement

La solution a été d'alterner en mettant un jour l'attelle au bras gauche, le lendemain au bras droit.

atténuées lorsqu'elle est dehors : Jaya-Lilou aime constamment être en plein air. Depuis une quinzaine de jours, en vue de ses nombreux réveils et terreurs nocturnes, j'ai pris la décision de lui installer les deux attelles au coucher afin qu'elle s'endorme plus facilement. Cela n'empêche pas les réveils mais l'aide à se rendormir plus facilement (car elle peut rester jusqu'à cinq heures à lutter contre son sommeil, même contenue par maman).

Voilà mon témoignage au sujet des manchons de ma fille. Nous nous adaptons en fonction de ses besoins : il y a des jours où leur utilisation la soulage vraiment et d'autres où l'envie de manger ses mains est plus forte que tout.

Tilia Richard, maman de Jaya-Lilou, 3 ans



Jaya-Lilou soulagée de l'emprise de ses stéréotypies

Aline a 11 ans et habite en Belgique avec sa maman et son plus jeune frère. Caroline (déléguée de l'association BRV-Rett Belgique) nous donne ici beaucoup de conseils de matériel qui les aide bien dans leur quotidien.



A L'AISE DANS SA BAIGNOIRE ADAPTÉE !

Aline adore les plaisirs du bain mais je n'arrive plus à la mettre dans une baignoire classique. Les systèmes classiques d'élevateurs ne me conviennent pas car ils sont trop lourds à manipuler. Après beaucoup de recherches, j'ai fini par trouver une baignoire de longueur normale avec une grande porte. Aline (qui marche) peut s'asseoir dedans et ensuite il suffit de faire suivre les jambes, de fermer la porte et on peut faire couler le bain. Cette baignoire a l'avantage d'être facile en entretien et je l'utilise également pour des soins (avec un matelas gonflable Decathlon). Toujours le même bémol, le prix : la baignoire coûte 4 850 euros mais c'est un des meilleurs achats que j'ai faits. En France, la société Handicat vous la propose (baignoire Calibur).

<http://www.handicat.com/at-num-24441.html>

BIEN ACCROCHÉS, C'EST PLUS FACILE !

Pour éviter de devoir être présente lors des jeux avec les livres musicaux, j'ai eu l'idée de les fixer au mur. Aline, qui ne savait pas manipuler les pages mais qui est bien attirée par la musique, a trouvé ainsi une motivation pour y arriver ! Les papas ou les mamans bricoleurs peuvent aussi fabriquer quelques ronds en bois qui formeront une chenille rigolote sur laquelle on peut y attacher des jouets stimulants. Prévoir une partie avec des velcro® pour y fixer des pictogrammes.



UNE CAISSE TRÈS PRATIQUE POUR ACCROCHER LES JOUETS

J'utilise une caisse trouvée chez Ikéa pour accrocher les jouets d'Aline et lui



donner envie de les manipuler. Les nou-nours au-dessus sont des jouets adaptés pour une utilisation avec un contacteur. Les bouteilles vides en plastique avec des jouets kinder surprise à l'intérieur font parfaitement l'affaire comme hochet.

PROMENADE EN BREEZE !

Ce landau-chariot a des fonctions multiples et est très maniable et utilisable pour le déplacement dans le sable, dans les bois ou la neige. Il peut accueillir jusqu'à trois enfants. Pratique pour déplacer une tribu !

Pour en savoir plus :

<http://www.fr.coocaroc.com/breeze/>



EN AVANT-PREMIÈRE !

LA BALANÇOIRE THÉA

Chaque année, j'ai l'occasion de travailler sur différents projets avec une école de design industriel qui est installée près de chez nous. La mission cadre dans un projet 'Design pour tous' où une équipe d'étudiants en design industriel et ergothérapie va à la recherche de so-

lutions sur mesure pour personnes avec un handicap. J'ai la chance de pouvoir présenter chaque année quelques projets pour Aline et d'autres enfants que je connais du centre ou qui ont le syndrome de Rett. Pour Théa, Rettinette de 13 ans, il fallait une balançoire adaptée. Je savais qu'elle ne pouvait plus faire de la balançoire (Théa est grande, marche très bien mais on ne peut plus la soulever pour la mettre ou la sortir des balançoires existantes). Le projet a gagné le prix du public et est mis en production. Son grand atout c'est la facilité d'installation de l'enfant.

Pour plus d'infos (la traduction française sera disponible prochainement) et l'acquisition :

www.theaschommelt.be

<http://www.youtube.com/watch?v=FOEZdGWYJa0>

Demander votre ristourne pour les filles Rett !

Caroline Lietaer, la maman d'Aline

Si, vous aussi, vous avez des trucs et astuces à nous faire partager, merci d'envoyer vos idées, accompagnées de photos à Sophie Bourdon.



LES DOSSIERS EN PRÉPARATION

Nous attendons vos témoignages sur les dossiers suivants :

Rett info n°78 (printemps 2012)
L'actualité scientifique de la recherche
Préparer les grandes vacances
Retour des articles : 5 janvier 2012

Rett info n°79 (été 2012)
L'épilepsie dans le syndrome de Rett
La méthode Medek
Retour des articles : 2 avril 2012

Joyeux Noël à tous !