

## QUESTION D'ACTU

## Maladie rare

# Syndrome de Rett : quelle est cette maladie dont est atteinte la fille de Jean-Marc Généreux ?

Par **Geneviève Andrianaly**

Sur le plateau du Téléthon diffusé ce 4 décembre, Jean-Marc Généreux, ancien juré de Danse avec les stars, s'est confié sur la maladie de sa fille. Francesca, qui est en fauteuil roulant, souffre d'une pathologie génétique rare appelée le "syndrome de Rett".



DAVT85/STOCK

Publié le 06.12.2021 à 19h30 |

Mots clés : **maladie rare** **handicap** **enfants malades** **maladie génétique**

*"Moi ma petite fille est en chaise roulante (...). Aujourd'hui Francesca ne parle plus, donc il faut que j' imagine dans sa tête ce qu'elle veut."* C'est que Jean-Marc Généreux, danseur professionnel et ancien juré de Danse avec les stars, a déclaré sur le plateau du Téléthon diffusé par France 2, le 4 décembre. Lors de l'émission, le chorégraphe québécois a fait des confidences au sujet de sa fille Francesca, atteinte d'une maladie génétique rare.

## L'ESSENTIEL

- ▶ La fille de Jean-Marc Généreux est atteinte du syndrome de Rett. Elle est actuellement en fauteuil roulant et ne parvient plus à parler.
- ▶ Cette maladie génétique rare, qui provoque un polyhandicap important avec une déficience intellectuelle sévère, concerne une naissance sur 10.000 à 15.000.
- ▶ Le syndrome de Rett affecte uniquement les filles. Il est causé par une mutation affectant un gène situé sur le chromosome sexuel X.
- ▶ À ce jour, aucun traitement ne permet de soigner cette pathologie.

Le 20 septembre, il a expliqué au média *Konbini* comment les professionnels de santé ont détecté cette pathologie. *"Elle était un peu dans son monde à elle. On a pensé que c'était de l'autisme mais après un test ADN, ils ont découvert que c'était le syndrome de Rett", s'est souvenu le danseur. Durant le Téléthon, il a raconté que sa fille devait rester à la maison à cause de la pandémie. Francesca "a perdu la motricité fine et globale, la marche, la parole."*

## Le syndrome de Rett touche uniquement les filles

Comme l'indique l'Inserm, le syndrome de Rett est maladie qui altère le développement du système nerveux central. Selon l'Orphanet, cette affection apparaît chez les enfants et les premiers signes détectables surviennent après 6 mois, habituellement entre 1 et 2 ans. Cette pathologie concerne 40 à 50 nouveaux enfants malades chaque année en France.

Décrit pour la première fois en 1966 par le neuro-pédiatre autrichien, Andreas Rett, le syndrome de Rett touche exclusivement les filles. Il est causé par une mutation qui affecte un gène situé sur le chromosome sexuel X. Cette maladie *"n'est pas pour autant familiale : la mutation n'est pas présente chez les parents, elle apparaît accidentellement dans l'une des gamètes au moment de la fécondation"*, précise l'Inserm.

## Quels sont les symptômes du syndrome de Rett ?

L'Association Française du syndrome de Rett a listé un certain nombre de signes cliniques de cette pathologie génétique rare. Un enfant atteint de cette affection présente un handicap mental et des atteintes motrices sévères. Il peut également souffrir d'une perte de l'utilisation des mains, de troubles de la communication, de troubles respiratoires (hyperventilation ou apnée) et de crises d'épilepsie. Autres symptômes possibles : une marche robotisée, une altération du langage et des déformations orthopédiques.

Ces différentes manifestations permettent de détecter, dans un premier temps, le syndrome de Rett. Des tests génétiques afin d'analyser le gène MECP2 peuvent être réalisés pour confirmer le diagnostic.

## Aucun traitement pour soigner le syndrome de Rett

Pour l'heure, aucun traitement ne permet de soigner cette pathologie. *"Les traitements et prises en charge aujourd'hui proposés aux patientes permettent d'optimiser leur développement psychomoteur et somatique, de prendre en charge les troubles associés au syndrome (digestifs, respiratoires, osseux...)"* et d'améliorer leur qualité de vie", développe l'Inserm.

En général, les professionnels de santé prescrivent aux patientes des traitements pharmacologiques (prise en charge de l'épilepsie, de la fragilité osseuse, des troubles du sommeil...) et une prise en charge non pharmacologique (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie).

## SUR LE MÊME THÈME

[Syndrome de Noé : quel est cet étrange trouble lié aux animaux de compagnie ?](#)

[Syndrome d'alcoolisation fœtale : "le problème de l'alcool chez les femmes enceintes est encore tabou"](#)

[Syndrome du canal carpien : quelles sont les professions à risque ?](#)

**Vous aimez cet article ?  
Abonnez-vous à la newsletter !**



## NOUS VOUS RECOMMANDONS



**Omicron : les vaccins sont-ils ou non efficaces contre ce variant ?**



**Le viagra, remède miracle contre Alzheimer ?**



**Cholest baïsser :**

## RÉAGIR

Vous souhaitez réagir ?