Tous à l'école

Rett (Syndrome de)

Qu'est-ce que le syndrome de Rett

Le syndrome de Rett est un grave désordre neurologique (encéphalopathie) d'origine génétique, qui touche quasi exclusivement les filles, et est à l'origine d'un handicap mental et d'une infirmité motrice. Ce syndrome a été décrit pour le première fois par le Pr Andréas Rett en 1966 comme « l'autisme de la petite fille », et l'origine génétique, déjà soupçonnée à l'époque, n'a été confirmée qu'en octobre 1999 par la découverte du gène sur le chromosome X.
Ce syndrome est caractérisé par un profil évolutif particulier comportant une période de développement normal pendant les 6/9 premiers mois de la vie, puis une période de régression touchant à la fois les fonctions motrices (acquisition de la marche, équilibre et utilisation des mains) et cognitives (perte transitoire de l'interaction visuelle et du babillage), suivie d'une récupération d'une interaction visuelle et de progrès moteurs lents au-delà de 3 ans.

À la phase dite d'état, les critères distinctifs principaux du syndrome de Rett sont :
o ralentissement de la croissance du crâne entre 3 mois et 4 ans ;
o absence d'un développement normal du langage ;
o mouvements répétitifs des mains (lavage de mains, torsions, etc.) qui suit la perte perte de l'utilisation volontaire des mains entre 6 et 30 mois ;
o apraxie/ataxie du tronc
o démarche instable ou mal assurée (lorsque l'enfant marche).

D'autres symptômes peuvent être présents et aider au diagnostic :
o troubles des fonctions respiratoires (apnée ou hyperventilation pendant l'éveil, blocage de la respiration) ;
o épilepsie ;
o trouble du sommeil ;
o spasticité musculaire avec atrophie musculaire et dystonie

o scoliose ;
o hypotrophie des pieds ;
o retard de croissance ;
o grincements de dents ;
o trouble de la déglutition et de la mastication ;
o mauvaise circulation sanguine des membres inférieurs.

Pourquoi ?

Le syndrome de Rett est une maladie génétique de la fille. En 1999, il a été montré le lien avec une mutation dans le gène MECP2 sur le chromosome X, qui dans 70 à 80 % des cas constitue un marqueur de la maladie.
Il s'agit d'une maladie dominante en rapport avec une mutation de novo, c'est-à-dire qu'il survient une seule fois, accidentellement dans une famille dans la majeure partie des cas.
Cette mutation a également été retrouvée chez des filles présentant seulement certains des signes décrits ci-dessus et dont l'association caractérise le syndrome de Rett. La mutation a également été trouvée chez certains garçons dans d'autres contextes cliniques.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Le syndrome de Rett se traduit à l'âge scolaire de la maternelle par :
a) des troubles moteurs, habituellement diagnostiqués dès la première année, associant :
1 - une altération de la marche, acquise tardivement (au-delà de 3 ans classiquement) qui est instable, avec une démarche raide (ou spastique), avec un élargissement du polygone de sustentation, un périmètre de marche souvent réduit à quelques dizaines de mètres, et des chutes fréquentes. Elle est associée à des troubles de l'équilibre (ataxie ; voir fiche spécifique) avec des difficultés majeures dans les changements de positions (assise à debout, notamment). Dans un tiers des cas, les filles atteintes par le syndrome de Rett n'acquièrent pas la marche ;
2 - des troubles orthopédiques associés comportant des déformations progressives

du rachis (scoliose) et des hanches (luxation de hanche), mais aussi des genoux et des pieds, qui évoluent surtout lors de la poussée de croissance qui accompagne la puberté ;
3 - une réduction très significative de l'utilisation volontaire des mains avec des stéréotypies manuelles quasi permanentes comportant des mouvements de torsion, pression, battement, tapotement, automatisme de mains à la bouche, de lavage et frottements. Bien que les fillettes Rett soient parfois très différentes, cette quasi absence d'activité manuelle volontaire fait que la plupart d'entre elles sont dépendantes d'une tierce personne pour tous les actes de la vie quotidienne.

b) des troubles cognitifs et de la relation, comportant :
1 - des troubles de la communication avec une altération sévère du langage (expression-compréhension) et retrait social dans la petite enfance, puis une communication par le regard très intense, caractéristique de la maladie. La compréhension est plus préservée et un code de communication non-verbal peut être établi pour le « oui », le « non », l'expression des choix et des signes de la douleur.
2 - d'autres symptômes comportementaux sont plus ou moins constants et comportent, une irritabilité, une agitation, des grincements de dents (bruxisme) et parfois des hurlements et/ou des pleurs inconsolables.

c) différents symptômes inconstamment associés comportant :
1 - une épilepsie, avec des crises assez polymorphes (rupture du contact, myoclonies, crises généralisées) ;
2 - troubles ventilatoires (apnée ou hyperventilation pendant l'éveil, blocage de la respiration), nettement majorés par le stress ;
3 - des troubles de la déglutition et de la mastication, imposant une prise en charge alimentaire (alimentation mixée).
Ces différents symptômes conduisent à de grandes restrictions de l'autonomie et de la communication qu'on définit par le terme de « polyhandicap ».

Quelques chiffres

Le syndrome de Rett est la première cause de polyhandicap d'origine génétique en France. Il concerne vraisemblablement 25 à 40 nouveaux cas par an, soit une fille sur 10 à 15 000 filles.

Traitement

Il n'existe pas encore de traitement spécifique à visée étiologique, permettant d'agir sur la cause de la maladie chez les enfants atteints.
Cependant les traitements symptomatiques des manifestations provoquées par la maladie ont des effets très positifs sur la qualité de vie et le développement. Ces traitements doivent être entrepris dès que nécessaire avec par exemple un traitement anti épileptique si nécessaire, une prise en charge médicale en cas de scoliose sévère, une alimentation adaptée et riche notamment en calcium, le dépistage de la douleur et son traitement..
La prise en charge éducative est particulièrement importante et doit être adaptée au cas par cas. Cette prise en charge doit être entreprise le plus tôt possible pour qu'il y ait le plus de chances de progression. Afin d'essayer d'obtenir la plus grande autonomie possible de la part de l'enfant, il faut :
o travailler et entretenir sa motricité et sa coordination avec un kinésithérapeute et un psychomotricien. Ces rééducations ont pour but de contrôler au mieux les difficultés motrices pour obtenir la meilleure autonomie motrice, fonctionnelle et sociale :
o prévenir les déformations squelettiques en rapport avec les troubles orthopédiques associés. Ils sont en général pris en charge par des appareillages de nuit et/ou de jour, installations particulières en station assise ou debout, corsets, kinésithérapie régulière, injections de toxine botulique contre la spasticité... ;
o proposer des activités variées, sportives et ludiques, pour faciliter son intégration à l'environnement ;
o encourager et développer ses facultés de communication, d'échange et de relation. Les enfants avec un syndrome de Rett ont alors la possibilité de montrer leurs intérêts et leurs acquisitions cognitives...
La complexité et le nombre important des interventions imposent la médiation d'une structure spécialisée (CAMSP, SESSD, IEM, selon les cas) qui pourra réaliser l'essentiel des actions thérapeutiques. Cela devra toujours se faire en accord avec les parents, en assurant la mise en cohérence des différentes interventions thérapeutiques nécessaires à l'état du jeune avec la scolarisation (liens et collaboration entre les différents intervenants, hospitaliers, libéraux, scolaires, administratifs, etc.).

Conséquences sur la vie scolaire

Chaque fillette atteinte d'un syndrome de Rett présente un tableau unique qu'il faut préciser afin de proposer des actions thérapeutiques et des pistes scolaires adaptées. Les temps de dialogue en équipe éducative sont très importants. Dans ces conditions, il est possible d'envisager des intégrations à temps partiel, en particulier en maternelle, niveau de classe dans lequel ces intégrations semblent les plus adéquates.
Le projet d'intégration doit également comporter un temps significatif à l'école, de manière à ce que la jeune avec ce handicap puisse se familiariser avec la classe, y trouver ses repères, en connaître les règles de fonctionnement. Il est souvent nécessaire, d'associer une aide humaine (AESH).
Compte tenu du polyhandicap, un certain nombre d'installations et de procédures sont nécessaires pour une scolarisation optimale des fillettes atteintes d'un syndrome de Rett.
La communication est prioritaire, tout doit être mis à son service. Le mode de communication établi avec elle doit être repris à l'école : désignation de photos, dessins stylisés, ou pictogrammes, par le regard, expression du oui et non par les mimiques ou par les paupières ou les yeux...
Il faut toujours tenir compte de la grande fatigabilité de ces jeunes: les efforts doivent être fractionnés et accompagnés de moments de repos.

Il faut souvent associer en classe :
o des installations à visée de confort et de prévention orthopédique (siège spécial fait sur mesure, appareillage permettant la station debout, attelles) ;
o des changements de position dans la journée pour éviter l'enraidissement et l'ankylose ;
o des aides techniques pour les déplacements (déambulateur, fauteuil roulant) ;
o des aménagements de l'emploi du temps pour que la rééducation puisse se faire en partie sur le temps scolaire afin de limiter la fatigue.
Ces aménagements, pour être bien ciblés et pertinents, nécessitent une bonne collaboration entre l'équipe médicale et paramédicale qui assure les soins et la rééducation d'une part, l'enseignant et l'ensemble de l'équipe éducative d'autre part.

Quand faire attention ?

Les installations, aides humaines et techniques sont fondamentales dans la vie de ces fillettes. Elles ont pour but de favoriser les acquisitions fonctionnelles (sensorialité, gestualité, déplacement, éveil cognitif, communication et intérêt vers l'extérieur) et de maintenir le plus longtemps possible les acquis. Il est fondamental que celles-ci soient intégrées dans le projet scolaire.
Le plus souvent , quelle que soit l'activité choisie, la présence d'un tiers est nécessaire pour aider la fillette dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de de favoriser sa communication, de l'aider dans des gestes de la vie quotidienne, de la solliciter en classe, de procéder aux changements de position.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Le Projet personnalisé de scolarisation (PPS) est établi par la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) à la demande des parents. Il doit prévoir les aides humaines (Accompagnant d'élève en situation de handicap) et techniques, les aménagements matériels et pédagogiques, les temps de soins dans l'emploi du temps. L'enseignant référent est responsable de l'équipe de suivi et des ajustements du PPS.

Les fillettes atteintes d'un syndrome de Rett sont sensibles aux ambiances, et apprécient les moments de jeux et loisirs qui sont généralement gais. Elles prennent plaisir à participer aux jeux ou simplement être présentes en relation avec les autres.
Pour adapter les jeux ou loisirs aux capacités gestuelles et cognitives de ces fillettes, il faut :
o grossir les objets à prendre (balles) ;
o choisir des objets attractifs, lumineux et contrastés ;
o utiliser des sols antidérapants ;
o prévoir un pupitre pour qu'elles puissent regarder des livres d'images, pour que l'objet soit visible et tienne seul.

L'avenir

Ces enfant peuvent tirer bénéfice d'un accueil à temps partiel à l'école, sans oublier que les enfants avec un syndrome de Rett nécessitent des soins et un suivi médical, rééducatif, psychologique et scolaire au long cours :
- analyse précise des difficultés et des capacités propres à chaque enfant atteint du syndrome de Rett ;
- prescription des rééducations, des traitements, des appareillages, éventuellement d'interventions chirurgicales;
- concertations régulières entre l'équipe soignante, les enseignants et l'équipe éducative, avec les parents ;
- suivi et réajustement des actions thérapeutiques, scolaires et éducatives en fonction de l'évolution et du projet ;
- consultations médicales, rééducations et suivi scolaire peuvent quelquefois être coordonnés par les parents. Souvent le soutien d'un service de soins et d'éducation spécialisés (SESSAD) regroupant les intervenants est une aide importante.
Les parents et les enseignants peuvent recourir à l'Association française du syndrome de Rett qui se révèle être un partenaire précieux pour tous les aspects de la vie quotidienne de ces jeunes.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Épilepsies
Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Rett (Syndrome de) : BEP

Associations

Association française du syndrome de Rett (AFSR)

Témoignages

Rett (Syndrome de) : témoignage d’un parent

Travailler ensemble

Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)
Psychomotricité

Liens

Le Réseau-Lucioles

est une association (loi 1901) dont le but est de mettre en commun et diffuser l'expérience parentale et professionnelle sur les problèmes posés par l'accompagnement des personnes qui ont un handicap mental « sévère ». Leur site internet regorge de conseils pratiques et de témoignages, en particulier autour des apprentissages et de l'éducation de ces enfants.

Le syndrome de Rett

Édité par Orphanet, portail d'information sur les maladies rares, ce document détaille les manifestations cliniques et les bases génétiques du syndrome de Rett.

Un enfant différent

Portail d'information à destination des parents d'enfants handicapés, des professionnels de la petite enfance, de l'éducation et de la santé. Ce site est un des projets de l'association « Une Souris Verte », association loi 1901 à but non lucratif.

Ressources documentaires

Le bavage
Un document sur le bavage : ses causes, ses conséquences, la façon dont on peut aider un enfant qui en souffre.

Glossaire

Ankylose

Diminution, souvent irreversible, des capacités de mouvement d'une articulation.

Apnée

grec *a* = privatif, *pnein* = respirer.
Arrêt plus ou moins long de la respiration

Apraxie

grec a = privatif, praxis = action. Trouble d'origine cérébrale qui entraine une impossibilité à concevoir et à coordonner les gestes permettant d'arriver au but souhaité, alors qu'il n'existe ni paralysie ni mouvement anormaux.

Ataxie

Grec : *taxis* = ordre ; a-privatif.
Absence ou grandes difficultés d'équilibre. La démarche est titubante, l'équilibre debout, voire même assis, est fragile. La cause la plus fréquente est une atteinte cérébelleuse où s'ajoutent dans cette forme de paralysie cérébrale des gestes imprécis, mal coordonnés et des tremblements.

Atrophie

Grec : *trophê* = nourriture-croissance ; *a*-privatif.
Ce terme désigne un défaut de développement d'un organe ou de tissus avec une diminution notable de leur volume ou/et de leur poids.

Dans le cas de la neuropathie optique de Leber, le nerf optique perd en volume, du fait de la disparition de certaines cellules qui le composent.

CAMSP: centre d'action médico-sociale précoce

Ce sont des structures du secteur médico-social qui accueillent dans leurs locaux des enfants de 0 à 6 ans porteurs de handicap, pour leur offrir une prise en charge globale (consultations, rééducations, actions éducatives). Ces structures disposent d'un plateau technique variable : médecins, psychologues, assistant social, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.
Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Dyspraxie

Grec : *dus* = difficulté ; *praxis* = action.
Ce sont des troubles des fonctions de planification du geste. Cette difficulté à la réalisation du geste est secondaire à l'impossibilité (ou à l'anomalie) de programmer automatiquement et d'intégrer au niveau cérébral les divers constituants sensori-moteurs et spatiaux-temporels du geste volontaire. Elle se traduit par une "maladresse" pathologique pour certains gestes : graphisme, habillage, repas, etc... avec une absence d'automatisation des gestes malgré leur répétition.

Dystonie

Grec : *dus* = difficulté ; *tonos* = ressort.
Contractions prolongées, involontaires des muscles d'une ou de plusieurs parties du corps, entraînant souvent une torsion ou une distorsion de cette partie du corps.

Encéphalopathie

Grec : *enképhalos* = cerveau ; *pathê* = maladie.
Maladie touchant l'encéphale (ensemble des organes du système nerveux central situés dans la boite crânienne, principalement le cerveau)

Hypotonie

Grec: *hypo*= sous et *tonos*= ressort.
Diminution du tonus musculaire c'est-à-dire de la contraction physiologique partielle et permanente des muscles.

Hypotrophie

Grec : *hypo* = sous, *trophê* = nourriture-croissance ; .
Ce terme désigne une insuffisance de développement d'un organe ou de tissus avec une diminution notable de leur volume ou/et de leur poids.

Mutation

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.
On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Polygone de sustentation

Surface au sol qui permet de se tenir debout en équilibre. Ce polygone est défini par l'espace entre les deux pieds (et la longueur des pieds).

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Psychomotricité

Technique de rééducation qui fait appel aux facultés mentales et physiques du patient afin de l'aider à s'adapter ou à se réadapter à son environnement ; plus simplement, cette technique cherche à réconcilier corps et esprit pour vivre harmonieusement dans l'espace. Elle repose sur la relaxation et sur des techniques d'expressions variées qui sont réalisées à travers des jeux et des mobilisations.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être

bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Spasticité

Excès de contraction des muscles paralysés qui sont anormalement "crispés". Ces contractions, qui se majorent à l'effort, sont à l'origine de douleurs à type de crampes et accroissent le risque de déformations orthopédiques des articulations concernées.

Stéréotypies

Répétition continuelle des mêmes gestes (stéréotypies motrices) ou des mêmes mots (stéréotypies verbales)

Syndrome

Association de symptômes constituant ensemble le tableau clinique d'une maladie.

Test d'intelligence de Binet-Simon

Le test d'intelligence de Binet-Simon est à l'origine de la notion de Quotient d'intelligence (QI).
Par définition, le QI moyen est à 100; une différence de 2 écarts-type par rapport à cette moyenne définit la déficience intellectuelle (QI<70) et la précocité intellectuelle (QI>130).
L'évaluation du QI doit impérativement tenir compte de l'éventuelle hétérogénéité

des résultats entre échelles verbales et non verbales.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école