

## Le syndrome de Rett

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### Le syndrome de Rett en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels \*

- **Définition** : Le syndrome de Rett est une maladie rare génétique due à une **altération du développement du système nerveux central** (encéphalopathie neuro-développementale) se produisant principalement **chez les filles**. Il est caractérisé par des **troubles du développement psychomoteur, avec des déficits cognitif, intellectuel et moteur souvent sévères**. **D'autres manifestations** notamment **respiratoires** et **cardiovasculaires** peuvent être présentes.

Il existe des **formes typiques (3/4 des cas)** et des formes atypiques (1/4 des cas) du syndrome de Rett. Ce texte concerne plus particulièrement les formes typiques.

- **Épidémiologie** : La prévalence du syndrome de Rett en Europe serait d'environ 1/10 000 à 1/15 000 filles.

- **Clinique** : Le syndrome évolue avec des phases caractéristiques : **Après une période de développement normal jusqu'à l'âge de 18 mois** survient une **décélération globale du développement psychomoteur**, suivie d'une **perte des acquisitions cognitives et motrices**. Il existe des manifestations caractéristiques telles que **la perte de l'utilisation volontaire des mains, des stéréotypies manuelles (torsion, tapotement, frottement des mains), la perte ou le défaut d'acquisition de la marche, une absence complète ou quasi complète du langage oral au profit d'une communication non verbale (par le regard principalement), des troubles du sommeil, des crises d'épilepsie, des troubles respiratoires et digestifs, une fragilité osseuse, une scoliose souvent précoce et parfois d'autres déformations squelettiques**.

Une décélération de la croissance du périmètre crânien est souvent un des premiers signes de la maladie mais n'est pas constant.

Puis apparaît une **phase de stabilisation entre 2 et 10 ans** au cours de laquelle **s'ajoutent d'autres signes tels qu'une raideur des membres et une spasticité principalement aux membres inférieurs, des troubles de l'équilibre et des troubles respiratoires (apnées) avec une amélioration du contact avec l'entourage, et parfois des crises**.

À partir de l'âge de 10 ans, les jeunes filles atteintes du syndrome de Rett sont en **situation de polyhandicap, compliquée de crises d'épilepsie, d'ostéoporose, d'une dénutrition, de troubles ventilatoires et d'une scoliose alors qu'elles améliorent leur communication visuelle**.

- **Étiologie** : Dans 95 % des formes typiques, le syndrome est lié à de **nouvelles mutations (de novo ou néomutations) du gène MeCP2 (Methyl-CpG-binding protein 2)** situé sur le bras long du chromosome X (région Xq28). Le risque de récurrence empirique est estimé à moins de 1/300, bien que la possibilité de mosaïcisme germlinal (présence de la mutation dans certaines cellules sexuelles de l'un des parents) ne puisse pas être exclue. **Un diagnostic prénatal peut être envisagé**.

• **Prise en charge et pronostic** : Il n’y a pas de traitement curatif actuellement. Le **traitement symptomatique (épilepsie, scoliose, fragilité osseuse, troubles respiratoires/ventilatoires, etc.) est fondamental**. Des **appareillages** (fauteuil roulant, verticalisateur, attelles, corsets, etc.) sont nécessaires pour prévenir les déformations orthopédiques et assurer un meilleur confort. Une chirurgie du rachis est proposée dans près d’un quart des cas de scoliose. Une **rééducation pluridisciplinaire quotidienne, comportant également la rééducation spécifique de la communication visuelle (« eye pointing »)** ainsi qu’une **prise en charge éducative adaptée dès les premières années** permettent une meilleure qualité de vie. La mélatonine peut être prescrite contre les troubles du rythme veille-sommeil dans le cadre d’une recommandation temporaire d’utilisation (RTU) pour les filles de 6 à 18 ans atteintes du syndrome de Rett.

Des recherches fondamentales sur des modèles murins de souris sont en cours (remplacement du gène *MeCP2* par des vecteurs de type viraux ; compensation du déficit de *MeCP2* sur ses cibles ; compensation des troubles de la neurotransmission).

## Le handicap au cours du syndrome de Rett

### • Quelles situations de handicap découlent des manifestations du syndrome ?

Les manifestations du syndrome ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l’ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

Les personnes atteintes du syndrome de Rett sont souvent en situation de **polyhandicap** (déficit moteur, déficit cognitif et intellectuel).

#### **Perte partielle ou complète de l’utilisation des mains avec stéréotypies manuelles**

La **perte partielle ou complète de l’utilisation volontaire des mains** avec des **stéréotypies manuelles quasi permanentes** (mouvements de torsion, pression, battement, tapotement, frottements, etc.) **rend l’enfant ou l’adulte dépendant pour les actes essentiels de la vie** (s’habiller, se laver, s’alimenter, etc.).

#### **Troubles musculo-squelettiques et de l’équilibre**

Des anomalies de la tension musculaire (spasticité en particulier) sont à l’origine d’un **mauvais positionnement des articulations des hanches, des chevilles et des orteils**. Une **déformation précoce du rachis (scoliose ou cyphose)** se manifeste généralement entre 8 et 13 ans et peut entraîner une perte de la station assise ou debout, des **douleurs** et des **troubles respiratoires**. Les déformations des hanches (luxation), des genoux et des pieds peuvent également majorer les **difficultés pour la position assise**, les **changements de position**, les **transferts** ou les **déplacements**. Une surveillance orthopédique est essentielle. Les **troubles de la coordination et de l’équilibre empêchent souvent les filles de ramper et, pour un tiers d’entre elles, d’acquérir la marche**. Certaines peuvent se déplacer seules, avec plus ou moins d’aide (humaine ou matérielle), sur des distances plus ou moins courtes.

#### **Troubles de la croissance et ostéoporose**

La **fragilité osseuse** est une manifestation caractéristique de la maladie qui s’accompagne de douleurs et d’un **risque accru de fractures**.

### Perte partielle ou complète du langage verbal

Certaines filles n'acquièrent jamais le langage, d'autres cessent de parler dans la petite enfance. Puis elles développent d'autres moyens de communication non verbale par le regard (souvent décrit comme intense).

### Troubles du comportement - Épilepsie et phénomènes non épileptiques

Durant la phase de régression, les filles perdent leur intérêt pour leur entourage, leurs jouets, leur environnement.

De 50 à 90 % des filles ont des **crises convulsives**. Les crises débutent en général après 3 ans et leur sévérité tend à diminuer après l'âge de 20 ans. Toutefois, dans la grande majorité (plus de 70 %), les crises sont sensibles au traitement (seules 10 % sont pharmaco-résistantes). En revanche, elles sont sujettes à des phénomènes non épileptiques, de type « absences », « blocknée » ou « myoclonies ».

Elles peuvent parfois être irritables, agitées, avoir des pleurs incontrôlables, crier, voire s'automutiler.

L'accompagnement, le développement et la stimulation de la communication non verbale tout au long de leur vie permet de diminuer le risque d'anxiété, de troubles de l'humeur, notamment la tristesse et la dépression.

### Troubles respiratoires

Des **épisodes d'hyperventilation alternant avec des périodes de respiration irrégulière ou d'hypoventilation voire des apnées** concernent de 65 à 90 % des personnes surtout entre 10 et 18 ans. Les apnées peuvent nécessiter dans de rares cas une assistance respiratoire (ventilation non invasive ou VNI).

Des pneumopathies d'inhalation (complications liées à l'inhalation d'aliments dans les voies respiratoires) consécutives à des troubles de la déglutition (fausses routes) peuvent se produire chez les enfants les plus sévèrement atteints. Dans ces situations, une **gastrostomie d'alimentation**, une **vaccination antigrippe** et **antipneumococcique**, et parfois une **antibiothérapie alternée** sont proposées. Dans certains cas également, une assistance respiratoire (ventilation non invasive ou VNI) peut être proposée.

### Troubles de l'alimentation et du transit

**Troubles de l'oralité, difficultés de déglutition, reflux gastro-œsophagien, constipation** peuvent rendre les prises des repas particulièrement longues et difficiles.

Les fausses routes, potentiellement à risque de pneumopathies d'inhalation, doivent être surveillées. Dans ces situations, il est souvent proposé une gastrostomie d'alimentation.

En cas de **dénutrition**, fréquente chez ces jeunes filles, une supplémentation calorique, soit dans l'alimentation, soit par le biais de complément nutritionnel, doit être mise en place, et en cas de besoin, une prise en charge par gastrostomie.

### Troubles cardiaques

Le **syndrome du QT long** (anomalie de l'activité électrique cardiaque) a été décrit chez 3 % des personnes. Il est important de le dépister lors du diagnostic pour éviter la prescription de médicaments qui pourraient favoriser la décompensation d'une arythmie cardiaque avec un risque de mort subite.

### Troubles du sommeil et fatigue

Les **troubles du sommeil** concernent 80 % des personnes et ont tendance à diminuer avec l'âge.

La **fatigue** est une composante importante de la maladie dont il faut tenir compte dans l'organisation de la vie quotidienne.

## Autres troubles

Des **grincements de dents** (bruxisme) concernent plus de 80 % des personnes et peuvent entraîner une tension dans les muscles de la mâchoire avec des risques de morsure.

**L'ensemble de ces troubles et de ces déficits provoque une restriction des capacités de communication et d'autonomie dans les actes essentiels de la vie quotidienne.**

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

**Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés.**

**Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacun d'eux en fonction des besoins spécifiques de la personne.**

**Les aides et les accompagnements doivent être mis en place le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation** car les conséquences du syndrome de Rett varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution du syndrome.

La prise en charge doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétences des maladies neurogénétiques** (voir la liste des centres sur [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)) par une **équipe multidisciplinaire médicale** (neuropédiatre, neurologue, généticien, médecin de médecine physique et réadaptation, chirurgien orthopédiste, gastroentérologue, pneumologue, etc.). Le rôle du **neuropédiatre (ou neurologue)** est essentiel pour aider à mieux cibler les difficultés et orienter les traitements et la rééducation tout au long de l'évolution de la maladie.

**Les professionnels paramédicaux et socio-éducatifs** (kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, orthophoniste, psychologue, éducateurs, etc.), les **aides à la personne** (auxiliaire de vie, etc.) et les **aides techniques** (aides pour la marche, etc.) complètent la prise en charge.

**L'accompagnement des familles et de l'entourage est essentiel** pour améliorer l'environnement des personnes atteintes et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

**Les professionnels paramédicaux, médico-sociaux, les aides à la personne et les aides techniques mentionnés ci-dessous permettent la prise en charge optimale des enfants et adultes atteints du syndrome de Rett. Tous ne sont pas nécessaires au même moment.**

**Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.**

## Professionnels paramédicaux et médico-sociaux

- **Kinésithérapeute**

L'intervention précoce du kinésithérapeute en collaboration avec l'ergothérapeute est **essentielle pour le maintien de la mobilité et la souplesse des articulations, la lutte contre les rétractions musculo-tendineuses, la prise en charge de la scoliose.** Elle permet aussi d'aider au **maintien ou au développement de la force musculaire** en particulier du dos, de la **position assise et verticale**, de la **marche**, de l'**équilibre**, de la **coordination des mouvements.**

---

**Le syndrome de Rett**—Encyclopédie Orphanet du Handicap

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett\\_FR\\_fr\\_HAN\\_ORPHA778.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett_FR_fr_HAN_ORPHA778.pdf) |

Pour les personnes qui ne peuvent pas se tenir debout, il est important qu'elles soient maintenues quotidiennement dans une position verticale (30 min par jour) pour la préservation des articulations, du squelette, de la fonction gastro-intestinale et respiratoire. Les exercices de renforcement musculaire préviennent les fractures.

La participation active de la personne est essentielle et peut être facilitée avec différents supports tels que l'eau (balnéothérapie), la musique, l'équitation (équithérapie ou hippothérapie).

La kinésithérapie **soulage également les douleurs musculo-squelettiques et la spasticité**. Les séances doivent être régulières, courtes et un programme d'exercices proposé par le kinésithérapeute peut être poursuivi au domicile avec l'aide des parents.

En cas de scoliose ou de cyphose, une déformation de la cage thoracique peut limiter la place laissée aux poumons et l'amplitude des mouvements respiratoires. Des séances de **kinésithérapie respiratoire** peuvent éviter les complications (pneumopathie de déglutition, encombrement respiratoire).

- **Ergothérapeute**

Il **développe les compétences motrices** grâce à des techniques de rééducation passant par des activités artistiques ou manuelles. Il **conseille également du matériel orthopédique** pour aider au positionnement (main, pied, tête) ainsi que des appareillages et des aides techniques pour compenser les difficultés rencontrées lors de la toilette, des repas, etc. Des visites à domicile peuvent être réalisées pour conseiller sur un aménagement du lieu de vie, notamment pour permettre l'utilisation d'un fauteuil roulant. Il informe sur les moyens d'accès à l'informatique et en partenariat avec l'orthophoniste et le psychomotricien, il **accompagne la mise en place d'outils de communication** : pictogrammes, tablette ou ordinateur à commande oculaire (eye-tracking).

- **Orthésiste, podortho-orthésiste ou orthoprothésiste**

Il travaille en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute. En cas de déformations, d'anomalies de la statique vertébrale (scoliose) ou de pieds creux, il peut **confectionner sur mesure corset-siège, corset, orthèses (de coudes pour limiter les stéréotypies des mains, anti-équien, de posture, d'extension de genoux nocturnes), verticalisateur, matelas moulés, etc.**

- **Psychomotricien**

Le psychomotricien vise à **accompagner le développement moteur global tout en travaillant l'aspect psychologique**. Il aide à **développer la conscience corporelle, sensorielle et la connaissance du corps** par différentes techniques (balnéothérapie, musicothérapie, équithérapie).

Il **favorise l'apaisement psychique et corporel** par différents moyens : toucher thérapeutique, massages en situation de bien-être corporel (souvent sur des tapis au sol), relaxation, gymnastique douce.

- **Orthophoniste**

Il joue un rôle important dans le **développement des moyens de communication supplétifs à l'absence de langage oral, en particulier par les gestes ou les pictogrammes**. Il travaille sur la compréhension et le décodage du contact visuel particulièrement intense chez ces personnes, des attitudes corporelles, des mimiques, des cris, des pleurs. La mise en place précoce de méthodes d'aide à l'apprentissage améliore les capacités globales et les acquisitions des enfants. Il **prend aussi en charge les difficultés liées aux troubles de la déglutition (dysphagie)**. Les séances peuvent débuter très tôt et visent à augmenter le tonus des muscles de la face et du palais par la stimulation de la mastication, de la déglutition et par des exercices de mimiques du visage et de positionnement de la langue. L'orthophoniste

peut conseiller sur les textures alimentaires adaptées, aider à lutter contre les fausses routes par le travail sur la posture et la flexion de la tête, et traiter l'hypersalivation.

○ **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile, sur prescription médicale, pour réaliser des soins si nécessaire ou pour aider à la délivrance des médicaments.

○ **Diététicien**

Le diététicien, si possible expérimenté dans les maladies neurologiques, intervient en complément d'un médecin gastroentérologue et de l'orthophoniste **pour prévenir la perte de poids liée à la dysphagie et aux difficultés respiratoires ou pour donner des conseils afin d'éviter les fausses routes** (mixer les repas, épaissir les boissons, etc.). Il peut discuter avec la famille de la nécessité de la mise en place d'une gastrostomie en maintenant en parallèle une alimentation normale pour stimuler le sens gustatif. Il peut donner également des conseils en cas de constipation (liquides en quantité suffisante, fibres). Un régime alimentaire équilibré et varié riche en calcium et en vitamines D pour prévenir l'ostéoporose et des compléments nutritifs peuvent être nécessaires en cas de dénutrition.

○ **Psychologue**

Le suivi psychologique peut être proposé à la famille avec parfois un accompagnement spécifique par un pédopsychiatre pour :

- les parents et la famille **à l'annonce du diagnostic** ;
- **gérer le sentiment de culpabilité** liée à la transmission de la maladie et la peur de donner naissance à d'autres enfants atteints ;
- les parents **pour accepter la différence**, apprendre à prendre en charge leur enfant, à **faire face aux réactions de l'entourage et de leur environnement** ;
- les parents et les proches **pour comprendre les significations des comportements** et les moyens de communication : mimiques, regard, mouvements, postures, cris, pleurs, etc. ;
- pour les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de la personne atteinte : par exemple, éviter les non-dits ou la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie ;
- pour la fratrie afin d'éviter l'indifférence ou le sentiment de culpabilité ou la jalousie des frères et sœurs, ceux-ci peuvent se sentir redevables ou délaissés par les parents qui portent leur attention sur l'enfant atteint ;
- **la personne atteinte afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique** ;
- favoriser l'estime de soi par une approche psychocorporelle (d'enveloppement), concept Snoezelen (proposé en institution).

○ **Assistant de service social (« assistant social »)**

Il propose un **accompagnement social** en aidant, conseillant et participant à la construction du projet médico-social avec la famille. Il **informe sur l'accès aux droits administratifs et sur les moyens de financements des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile**. Il peut aider à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations. Il donne une orientation sur les structures de vie les plus adaptées et aide à remplir les dossiers (MDPH, maison d'accueil spécialisée, foyer médicalisé, service de rééducation ou séjour de répit, etc.).

○ **Autres**

Le syndrome de Rett peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer au second plan les suivis spécialisés (ORL, ophtalmologique, etc.) Il est donc recommandé de veiller à **respecter les bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique**.



Le brossage des dents et les traitements dentaires peuvent être en particulier difficiles pour ces personnes d'où l'importance d'un **suivi dentaire régulier** avec le recours à des gouttières de protection dentaire (gouttière) en cas de bruxisme.

### Aides à la personne

#### ○ Éducateur de jeunes enfants (EJE) / Éducateur spécialisé (ES)

L'éducateur de jeunes enfants et l'éducateur spécialisé permettent le **développement des potentialités physique, émotionnelle, sociale des enfants, des adolescents et des adultes**. Grâce à différentes méthodes éducatives (par la musique, le cheval, la lumière, etc.), les éducateurs **contribuent à leur éveil et leur épanouissement**.

Ces professionnels ont souvent un rôle de référents sociaux et permettent de faire le lien entre les différentes prises en charge quotidiennes des personnes atteintes.

Ils peuvent exercer au sein des instituts médico-éducatifs (IME) et en éducation précoce, en collaboration avec les ergothérapeutes, psychomotriciens, les accompagnants éducatifs et sociaux (AES) et les thérapeutes.

#### ○ Auxiliaire de vie sociale (AVS) ou aide à domicile ou aide-ménagère ou auxiliaire familiale

Elle **accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne par exemple pour la toilette, les repas, etc.** Il est important pour les aidants familiaux d'avoir recours précocement aux AVS afin d'éviter leur épuisement et risquer une rupture dans la prise en charge de la personne atteinte.

Ces aides peuvent être financées par des prestations comme la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectuées par des services d'aide et de soins à domicile (SAAD : service d'Aide et d'Accompagnement à domicile ; Spasad : service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile ; SSIAD : service de Soins infirmiers à domicile).

#### ○ Accompagnant éducatif et social (AES)

Au quotidien, il permet à la personne d'être actrice de son projet de vie que ce soit à son domicile (via des services d'aides et de soins à domicile type SAAD, SSIAD) ou dans des lieux de vie collectif : maison d'accueil spécialisé (MAS), foyer d'accueil médicalisé (FAM), etc., en participant à son bien-être physique et psychologique.

#### ○ Aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (accompagnant d'élèves en situation de handicap) ou AVS (auxiliaire de vie scolaire)

Elle aide à la vie quotidienne dans l'établissement scolaire et intervient pour permettre à l'élève d'accomplir des gestes qu'il ne peut pas faire seul ; elle travaille en collaboration avec l'enseignant, facilite le contact entre l'élève et ses camarades de classe, tout en veillant à l'encourager dans ses progrès en autonomie.

### Autres accompagnements

#### ○ Centre d'action médico-sociale précoce (Camsp)

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camsp est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camsp **propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement**.

#### ○ Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP)

Ce centre de consultations, de diagnostic et de soins ambulatoires s'occupe d'enfants souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement.

---

**Le syndrome de Rett**—Encyclopédie Orphanet du Handicap

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett\\_FR\\_fr\\_HAN\\_ORPHA778.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett_FR_fr_HAN_ORPHA778.pdf) |

- **Service d'éducation spécialisées et de soins à domicile (Sessad)**

Il intervient au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : Ulis (unités localisées pour l'inclusion scolaire). Il accompagne des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences intellectuelles ou motrices et de troubles du caractère et du comportement. Ces inclusions sont envisageables, pour certains enfants, durant la petite enfance. Elles sont moins adaptées lorsque les enfants grandissent. Ces services médico-sociaux peuvent être autonomes mais en général ils sont rattachés à un établissement spécialisé tel un institut médico éducatif (IME).

- **Institut médico-éducatif (IME)**

Ils accueillent les enfants et adolescents jusqu'à 20 ans en situation de handicap atteints de déficience intellectuelle pour leur dispenser une éducation et un enseignement spécialisés prenant en compte les spécificités psychologiques et psychopathologiques.

- **Centre national de ressources handicaps rares à composante épilepsie sévère (CNRHR Fahres) et équipes relais handicaps rares (ERHR)**

L'association des déficiences rencontrées dans le syndrome de Rett peut nécessiter un accompagnement et une orientation spécialisés par ce centre, constitué d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre des personnes atteintes, de leurs familles et des professionnels qui en font la demande. L'objectif est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant, mais aussi d'évaluer les habitudes de vie, les besoins, l'environnement, les priorités et l'impact de la maladie sur la vie quotidienne. L'accompagnement de cette structure auprès des personnes atteintes du syndrome de Rett est renforcé par les **équipes relais handicaps rares (ERHR)** : dispositifs régionaux qui informent, orientent vers les structures adaptées, assurent la coordination entre les différents acteurs participant à l'accompagnement de la personne et sa famille. [Pour plus d'informations sur les ERHR : <https://www.gnchr.fr>]

- **Service de soins de suite et de réadaptation (SSR) neurologique**

Dans certains cas, par exemple pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (répit familial), la personne peut bénéficier d'un moyen séjour dans un SSR composé d'une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

Le développement de programmes d'éducation thérapeutique doit être favorisé pour permettre aux personnes atteintes et à leurs familles de comprendre la maladie, de sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, d'appréhender les problématiques psycho-sociales sous-jacentes afin de maintenir ou d'améliorer la qualité de vie.

- **Maison d'accueil spécialisé (MAS)**

Cette structure médico-sociale accueille les adultes dépendants d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie et dont l'état nécessite une surveillance médicale et des soins constants.

- **Foyer d'accueil médicalisé (FAM)**

Cette structure accueille les adultes nécessitant un suivi médical régulier, un accompagnement pour les actes essentiels de la vie et une aide éducative pour le maintien ou l'acquisition d'une plus grande autonomie.

- **Associations de malades**

Elles jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, les formations, etc. Au travers de ces associations,



les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

### **Aides techniques et animalières**

Les aides techniques destinées à la compensation du handicap comprennent :

- **Les aides pour les déplacements, la mobilité**

Déambulateurs, fauteuil roulant manuel ou électrique, verticalisateur, dispositifs d'aide au transfert, chien d'assistance, etc.

- **Les aides pour la communication**

Ordinateur ou tablette à commande oculaire (dispositif d'eye-tracking ou de suivi de mouvements des yeux), objets connectés (l'utilisation de ces outils nécessitant une aide humaine), etc.

- **Les aides pour la vie quotidienne**

Aménagement des lieux de vie (aménagement de la chambre, de la salle de bains, rampe d'accès, ascenseur...)

**Ces aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :**

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'affection longue durée (ALD) sur **prescription du médecin traitant**.
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)** ;
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.

L'AEEH est versé par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec le l'AJPP.

Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.

- Des aides à la scolarité, inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)** ;
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux de capacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3<sup>e</sup> catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « besoin d'accompagnement », attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements, peut être apposée sur la carte d'invalidité.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes sont progressivement remplacées par une **carte unique CMI (carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

**Les mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.**

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#), mis à jour annuellement.

- **Vivre avec les situations de handicap au quotidien**

## **Conséquences de la maladie sur la vie quotidienne**

Le syndrome de Rett provoque dès le plus jeune âge une **perte d'autonomie dans les activités de la vie quotidienne nécessitant une organisation importante de l'entourage**.

Les petites filles ont besoin à tout moment de la journée d'être aidées pour se lever, s'habiller, se laver, manger, etc. Tous ces **moments d'interaction sont propices à la stimulation et à la communication pour favoriser l'éveil de la fillette et son épanouissement**. L'adaptation permanente au rythme et aux besoins de l'enfant demande du temps et modifie considérablement la vie quotidienne.

**Les déplacements deviennent progressivement compliqués** : la plupart des fillettes ont besoin de l'aide d'une tierce personne (auxiliaire de vie ou aidant familial) et d'appareillages (fauteuil manuel ou électrique, verticalisateur). Des aménagements du domicile sont alors nécessaires. Les sorties demandent une organisation préalable.

Les **difficultés d'alimentation (voie orale ou gastrostomie), les troubles du sommeil et les crises d'épilepsies** impactent particulièrement la qualité de vie des aidants familiaux en générant du stress émotionnel et en altérant la dynamique familiale.

Les personnes atteintes du syndrome de Rett ont souvent des difficultés pour se situer dans l'espace et le temps ou pour s'adapter aux situations nouvelles, sources d'angoisse pour elles : leur proposer un emploi du temps enrichi de supports visuels et instaurer un environnement le plus sécurisant possible avec des activités encadrées et routinières, sans pour autant les conditionner, peuvent leur permettre de développer paisiblement leur autonomie.

En complément des limites structurantes d'une éducation de base classique, des activités quotidiennes telles qu'écouter de la musique ou des chansons, des petits massages, des jeux, des bains chauds peuvent réduire l'agitation et l'excitation.

Pour protéger la personne, une procédure de mise sous tutelle peut être envisagée dès ses 19 ans. Pour plus d'informations:

<https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F2120>

Des aides humaines et techniques sont disponibles pour améliorer la vie quotidienne des personnes atteintes et leur famille : voir le paragraphe « [Quelles sont les aides pour prévenir et limiter les situations de handicap ?](#) ».

## **Conséquences de la maladie sur la vie familiale**

**L'annonce du diagnostic du syndrome de Rett est un bouleversement pour toute la famille** : parents, enfants, frères et sœurs, grands-parents, entourage, etc.

Il est particulièrement difficile de voir son enfant perdre ses capacités et se projeter dans l'avenir.

Souvent, même lorsque l'enfant développe une certaine autonomie pour les gestes de la vie quotidienne, la **présence quasi permanente d'un proche (parents ou frère ou sœur) est nécessaire pour l'aider**. Il est important de tenir compte du degré d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier de **séjours de répits** (séjours temporaires en milieu médical ou lieu de vie) pour le proche malade, d'**aides humaines externes** (aidants professionnels), de **soutien psychothérapeutique**, de **groupes de paroles pour éviter leur isolement**. Il peut également être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par l'aidant familial à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial. Cette aide effective (par exemple pour la toilette, les repas) peut aussi être financée par la prestation

---

**Le syndrome de Rett**—Encyclopédie Orphanet du Handicap

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett\\_FR\\_fr\\_HAN\\_ORPHA778.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett_FR_fr_HAN_ORPHA778.pdf) |

de compensation du handicap, PCH aide humaine, une fois qu'elle est reconnue et évaluée par la MDPH.

La vie de famille peut être bouleversée et les parents doivent parfois aménager ou quitter leur activité professionnelle ou déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir leur enfant.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

La maladie peut également avoir un **impact sur la fratrie** : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque toute ou partie de l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint. Ils peuvent également souffrir du regard des autres sur leur sœur malade.

**Les parents peuvent culpabiliser d'avoir « transmis » la maladie à leur enfant et craindre de donner naissance à d'autres enfants atteints** : il est conseillé de bénéficier d'une consultation de neurogénétique, avec un généticien et/ou un conseiller en génétique qui travaillent en équipe avec des psychologues et d'être suivi par un psychologue spécialisé.

D'autres réponses et un accompagnement peuvent être apportés aussi par les psychologues ainsi que par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF).

Les associations de malades sont également des soutiens précieux.

### Conséquences de la maladie sur la vie sociale

Les personnes atteintes du syndrome de Rett ont une **communication** le plus souvent non verbale notamment **par contact visuel, vocalisations, sourires-réponses, attitudes corporelles, gestes**, etc.

Les **stéréotypies manuelles** peuvent être très envahissantes au quotidien. Toutefois s'agissant d'un moyen d'expression, au lieu de les empêcher complètement par des mesures éducatives, il est conseillé à l'entourage d'**apprendre à les décoder**.

Il est essentiel, pour ces enfants et adultes qui comprennent plus que ce qu'ils ne peuvent exprimer, de favoriser la communication et satisfaire leur curiosité en utilisant des **méthodes spécifiques de communication adaptées au polyhandicap** (pictogrammes, makaton, PECS ou système de communication par échange d'images, etc.) et/ou des **outils de communication augmentée** (ordinateurs ou tablettes numériques à commande oculaire).

**Cette stimulation doit être maintenue en famille et dans les institutions par les aidants familiaux et les professionnels de la rééducation afin de conserver les acquis le plus longtemps possible.**

Des formations doivent être proposées pour la famille pour comprendre les clés de la communication non verbale et développer de nouvelles méthodes de communication. Les associations de malades offrent des formations aux familles.

Par ailleurs, la vie sociale de la famille peut être fortement impactée : les déplacements devenant difficiles, les sorties et les vacances en famille peuvent devenir compliquées. Des aides existent et il est important de se faire conseiller par les assistantes sociales et les associations de malades pour y avoir accès (exemple : vacances accompagnées).

### Conséquences de la maladie sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique ou sportive doit être encouragée pour favoriser le maintien des capacités musculaires et l'équilibre qu'elle procure** : elle sera choisie selon les possibilités physiques après avis médical. Elle peut être encadrée par des professionnels

des activités physiques adaptées (APA). Les **activités dans l'eau** ou **avec des animaux (équitation)** sont particulièrement appréciées.

## Conséquences de la maladie sur la vie scolaire

**Chaque enfant est unique et il est essentiel d'évaluer spécifiquement ses potentialités afin de lui proposer la scolarisation la plus adaptée pour son épanouissement.**

Ces enfants développent d'autant plus leurs capacités s'ils sont stimulés d'où l'importance qu'ils soient **au contact de leurs pairs dans un environnement adapté.**

**Avant l'âge de 3 ans**, l'accueil en milieu ordinaire dans une structure de la petite enfance (crèche ou halte-garderie ou jardin d'enfants adaptés) puis à l'école maternelle est recommandée pour améliorer le développement affectif, moteur et cognitif, via par exemples des activités sportives et/ou ludiques.

Si le suivi médical ou la rééducation perturbent la scolarité, les parents peuvent demander un **projet d'accueil individualisé (PAI) au médecin scolaire** en relation avec le directeur de l'école ou le chef d'établissement : des aménagements de la scolarité sont alors proposés, par exemple, la possibilité de prise en charge extérieure (kinésithérapeute, psychomotricien, psychologue, ergothérapeute, orthophoniste etc.) durant les heures scolaires, la dispense de certaines activités, ou adaptations (utilisation de l'ordinateur, etc.).

Par la suite, la scolarisation à temps partiel peut être nécessaire pour respecter le rythme de l'enfant et permettre la continuité de la prise en charge médico-sociale. À l'école, les enfants peuvent bénéficier du soutien d'une aide humaine : **accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) ou auxiliaire de vie scolaire (AVS)** sur demande auprès de la MDPH ainsi que de mesures spécifiques : installations matérielles (siège spécial, verticalisateur, attelles, mise à disposition de déambulateur et de fauteuil roulant), changement de position dans la journée (pour éviter l'ankylose), adaptation de l'enseignement (aménagement de l'emploi du temps pour permettre la rééducation sur le temps scolaire). La fatigue est une composante importante dans cette maladie et les enseignants doivent y être sensibilisés en programmant des périodes de repos.

Ces adaptations peuvent être mise en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles que les **Camsp** (centres d'action médico-sociale précoce pour les enfants de 0 à 6 ans), les **Sessad** (service d'éducation spécialisé et de soins à domicile). Le recours au Sessad regroupant plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles et motrices ainsi que les troubles du comportement, sur demande auprès de la MDPH, permet les rééducations au sein de l'établissement scolaire, en lien avec les familles et l'équipe pédagogique.

Les enfants peuvent également bénéficier de **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les Ulis** (unités localisées pour l'inclusion scolaire) à l'école maternelle (Ulis École).

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, aux Ulis École, et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap (exemple : matériels pédagogiques adaptés) nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. Les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH).

Au-delà des petites classes, la poursuite de la scolarisation en milieu ordinaire n'est souvent plus possible du fait des difficultés motrices, de la déficience intellectuelle et des troubles du comportement qui nécessitent un accompagnement soutenu et spécialisé aussi bien sur le plan éducatif que rééducatif.

---

**Le syndrome de Rett**—Encyclopédie Orphanet du Handicap

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett\\_FR\\_fr\\_HAN\\_ORPHA778.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett_FR_fr_HAN_ORPHA778.pdf) |

À partir de l'âge de 6 ans, la prise en charge dans un établissement spécialisé de type institut médico-éducatif (IME), Sessad ou SSAD, devient nécessaire et permet à l'enfant de bénéficier d'un enseignement proposé par des professionnels de la prise en charge des troubles moteurs et cognitifs, des médecins, des psychomotriciens. Les structures peuvent accueillir les enfants dans des petits groupes, et l'encadrement en personnel permet un accompagnement plus individualisé et personnalisé. L'orientation vers ce type d'établissement relève d'une décision de la CDAPH.

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école ([www.tousalecole.fr](http://www.tousalecole.fr))

### Conséquences de la maladie sur la vie professionnelle

La maladie ne permet pas aux femmes atteintes du syndrome de Rett d'exercer une activité professionnelle et d'être indépendante. À l'âge adulte, **la plupart d'entre elles vivent soit au domicile familial soit sont accueillies dans des structures adaptées telles que des foyers d'accueil médicalisés (FAM) ou des maisons d'accueil spécialisé (MAS).**

Elles peuvent parfois séjourner dans des foyers de vie ou des centres d'activité de jour (CAJ) au sein desquels elles participent à des activités physiques, artistiques et culturelles.

Pour plus d'informations sur les structures d'accueil des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

**Note** : Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes du syndrome de Rett, un **protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)** daté d'avril 2017 est disponible sur le site de la Haute Autorité de santé.

[https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_2760855/fr/syndrome-de-rett-et-apparentes](https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2760855/fr/syndrome-de-rett-et-apparentes)

**\*Syndrome de Rett. Encyclopédie Orphanet pour professionnels**, juillet 2007. Pr John Christodoulou, Dr Sarah Williamson, éditeurs experts.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=91&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=91&Disease)

Avec la collaboration de :

- Pr Nadia Bahi-Buisson (neuropédiatre), Elisabeth Célestin (assistante Parcours santé), Camille Compte (assistante sociale) – Centre de référence de déficiences intellectuelles de causes rares, hôpital Necker–Enfants malades, Paris ;
- Association française du Syndrome de Rett ;
- Centre national de ressources handicaps rares à composante épilepsie sévère Fahres

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 4 janvier 2018



Le syndrome de Rett–Encyclopédie Orphanet du Handicap

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett\\_FR\\_fr\\_HAN\\_ORPHA778.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeRett_FR_fr_HAN_ORPHA778.pdf) |

janvier 2018