

Syndrome de Rubinstein-Taybi

Synonyme : Syndrome des pouces et des gros orteils trop larges, SRT

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.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- Définition** : Le syndrome de Rubinstein-Taybi est un **syndrome malformatif très rare** caractérisé par un **retard de croissance et de développement psychomoteur**, un **déficit intellectuel et diverses malformations** : **dysmorphie faciale caractéristique**, anomalies **dentaires**, anomalies des **extrémités (pouce et premier orteil larges)**, anomalies **cardiaques, oculaires** ou **cutanées**.
- Épidémiologie** : La prévalence à la naissance est estimée entre 1/100 000 et 1/125 000. La maladie concerne aussi bien les hommes que les femmes.
- Clinique** : Ce syndrome malformatif associe un **retard de croissance** (en poids, taille et périmètre crânien) et de **développement psychomoteur, un déficit intellectuel constant de sévérité variable, des troubles du comportement**, une **dysmorphie faciale caractéristique** évoluant avec l'âge (sourcils très arqués, fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, sourire « grimaçant » s'accompagnant de la fermeture des yeux en « demi-lunes », palais étroit et voûté, micrognathie), des **anomalies d'implantation ou de forme des dents**, des **anomalies des extrémités** (pouce large et dévié, premier orteil large). Des **anomalies oculaires (obstruction des canaux lacrymo-nasaux, glaucome congénital, troubles de la réfraction)**, diverses **malformations cardiaques congénitales** (communication interventriculaire ou interauriculaire, persistance du canal artériel), une **hypermobilité articulaire**, des **anomalies cutanées** (en particulier des cicatrices chéloïdes) peuvent également être présentes. Plus rarement, une épilepsie peut apparaître. Des **difficultés d'alimentation** sont **fréquentes en période néonatale** et des **infections respiratoires** à répétition, courantes chez le nourrisson et l'enfant. Une **constipation** est généralement présente tout au long de la vie. Une **obésité** peut s'installer dès l'adolescence. À l'âge adulte, la fréquence des **changements d'humeur soudains et des comportements obsessionnel-compulsifs** augmente. Il existe un **risque modérément augmenté de développer des tumeurs bénignes (pilomatricome) ou malignes (tumeurs cérébrales)**. Généralement le diagnostic du syndrome est établi dans la petite enfance, toutefois il peut être plus tardif dans les formes modérées de la maladie.
- Étiologie** : Le diagnostic moléculaire du syndrome de Rubinstein-Taybi est posé dans environ 60 % des cas. Deux gènes sont actuellement identifiés dans le déterminisme du syndrome : le **gène CREBBP localisé sur le chromosome 16** (mutation ponctuelle ou microdélétion 16p13.3, environ 55 % des cas) et le **gène EP300 localisé sur le chromosome 22 (environ 8 % des cas)**. La pathogenèse de ce syndrome demeure imprécise. Il n'existe pas de corrélation génotype-phénotype significative mais les personnes ayant une mutation dans EP300 semblent avoir un phénotype plus modéré (malformations des membres moins marquées) et un meilleur développement psychomoteur. Le **syndrome est presque toujours sporadique**, la plupart des cas résultant de mutations *de novo*. Le risque de récurrence pour les parents d'un premier enfant atteint est faible (1 %), un mosaïcisme germinale étant possible. La **transmission de la maladie se fait sur le mode autosomique dominant**. Une personne atteinte du syndrome a 50 % de risque de le transmettre à sa descendance. Une **consultation de conseil génétique** avec un généticien ou un

conseiller en génétique assisté d'un psychologue permet aux parents d'un enfant atteint d'avoir des réponses sur le risque de survenue du syndrome dans la descendance.

- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge est multidisciplinaire, principalement symptomatique (par les médecins spécialistes d'organes) et paramédicale (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie, psychomotricité, etc.) ou psycho-éducative (psychologie, éducation spécialisée, etc.). La mortalité est à rattacher aux malformations associées et au risque de tumeur.

❖ Le handicap au cours de la maladie

• Situations de handicap générées par les manifestations du syndrome

Les manifestations de la maladie 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.

➤ **Déficit psychomoteur**

Les enfants se développent avec un **retard psychomoteur** notamment dans leurs **habiletés motrices globales (s'asseoir, marcher, grimper, courir, etc.)** et **fines (dessins, écriture, etc.)** et également dans leurs **habiletés oro-motrices (déglutition, mastication, articulation du langage)**.

➤ **Déficiência intellectuelle – Troubles des apprentissages**

Le **déficit intellectuel** est **variable** (QI moyen de 40 – 45 et des **variations de 30-35 à 65-70**) : un **enfant atteint du SRT peut apprendre et progresser considérablement s'il bénéficie de prises en charge adaptées, soutenues et régulières ainsi que d'un environnement stimulant.**

➤ **Troubles du comportement**

Les **troubles du comportement** plus fréquents chez ces enfants, en particulier une **hyperactivité avec un déficit de l'attention, gênent les apprentissages scolaires**. L'hyperactivité s'atténue avec l'âge mais des **difficultés de concentration** peuvent persister. Des **traits autistiques** (perturbations de la relation sociale, recherches sensorielles, stéréotypies, etc.) sont parfois présents. La plupart des enfants ont une **personnalité joviale et hypersociale**.

➤ **Troubles du langage**

Les enfants ont un **retard de développement de la communication non verbale et du langage**. **Leurs compétences en compréhension du langage sont souvent supérieures à leurs compétences en expression verbale.**

➤ **Troubles de la déglutition (dysphagie) – Troubles digestifs**

Pendant l'enfance, les **troubles de la déglutition et / ou le reflux gastro-œsophagien** peuvent rendre **l'alimentation difficile**. La **constipation** est fréquente.

➤ **Troubles respiratoires**

Les infections respiratoires, fréquentes pendant l'enfance, peuvent provoquer une obstruction des voies aériennes supérieures durant le sommeil avec le **risque d'apnée du sommeil**. La **qualité du sommeil est diminuée** et génère de la **fatigue au quotidien**.

Il est alors important de respecter les mesures préventives contre le risque infectieux respiratoire.

➤ Troubles squelettiques

L'**atteinte des pouces** peut **perturber la motricité fine**. Dans certains cas, une chirurgie correctrice peut être efficace.

Une **hyperlaxité articulaire** peut être à l'origine de **luxations** et de **douleurs**.

Une atteinte rachidienne (**scoliose ou cyphose**) est fréquente pendant l'enfance et l'adolescence.

➤ Troubles visuels

Strabisme, troubles de la réfraction, ptosis (paupières tombantes), nystagmus (mouvement involontaire saccadé des globes oculaires) et plus rarement, glaucome et cataracte justifient une **prise en charge ophtalmologique**.

➤ Déficience auditive

Les **otites à répétition** peuvent être à l'origine d'une **surdité de transmission de sévérité variable**. Dans les cas les plus sévères, le port d'une aide auditive permet de compenser le déficit auditif.

➤ Atteintes cutanées

Les atteintes cutanées (cicatrices chéloïdes) et l'hirsutisme sont fréquents. Les pilomatricomes sont rares.

➤ Tumeurs

Le risque de développer des tumeurs est plus important chez les personnes atteintes du syndrome de Rubinstein-Taybi que dans la population générale. L'incidence des tumeurs malignes est estimée entre 3 et 10 %. **Les traitements contre les leucémies et les tumeurs cérébrales nécessitent de fréquentes hospitalisations.**

➤ Autres

Une **obésité** est fréquente **à partir de l'adolescence**.

Les personnes atteintes de ce syndrome sont **parfois facilement fatigables**.

• Vivre avec le handicap au quotidien

➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne varient selon la sévérité des manifestations. Les **difficultés d'alimentation**, la **constipation**, les **infections respiratoires**, les **troubles du sommeil**, plus fréquents chez ces enfants, peuvent avoir un **retentissement sur leur qualité de vie et celle de leurs proches**, tout comme les interventions chirurgicales et les hospitalisations (pour des malformations cardiaques ou orthopédiques).

Leur **sensibilité accrue aux infections respiratoires** nécessite une **attention particulière sur les facteurs de risques dans l'environnement** ainsi que le **respect du calendrier vaccinal chez l'enfant** et la **vaccination de l'entourage proche**.

Les enfants atteints du SRT ont souvent **besoin davantage d'aide et pendant plus longtemps que les autres enfants pour se laver, s'habiller, manger**.

Plus tard, les personnes atteintes **acquièrent davantage d'autonomie** mais certains actes de la vie quotidienne (prendre soin de son corps, préparer les repas, se déplacer sur de longues distances, faire les courses, etc.) peuvent **nécessiter un accompagnement**.

Chaque personne évolue à son propre rythme et en fonction de son potentiel, ce qui justifie de **favoriser un accompagnement adapté par l'équipe soignante et socio-éducative ainsi que par la famille**.

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic du syndrome de Rubinstein-Taybi est un **moment clef et un bouleversement** dans la vie des parents et de la famille qui marque la fin d'un temps de vie où la maladie était absente.

Les parents peuvent ressentir un sentiment de culpabilité face à la maladie de leur enfant et se questionner sur son avenir.

Les parents, les grands-parents, les frères et sœurs (aidants familiaux) peuvent être très sollicités pour l'accompagnement de l'enfant malade avec le **risque d'un bouleversement de l'équilibre familial.**

Les **frères et sœurs peuvent se sentir délaissés** lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint. Ils peuvent également souffrir du regard des autres sur leur frère ou sœur ou ressentir jalousie ou culpabilité et le rejeter.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales adaptées.

Les consultations chez les spécialistes et les hospitalisations peuvent **contraindre les parents à aménager leur activité professionnelle** (congé de présence parentale, travail à temps partiel, etc.) ou les amener à **perdre leur emploi. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir** (voir [« Aides pour la vie familiale »](#)).

➤ Conséquences dans la vie sociale

Les enfants sont souriants, joviaux, sympathiques, curieux et apprécient d'être au contact de leurs pairs. Ils utilisent le plus souvent une **communication non verbale avec des mimiques, des vocalisations, des sourires-réponses, des attitudes corporelles, etc. pour se faire comprendre.**

Il est important d'exploiter leur appétence à la communication avec des méthodes spécifiques et des outils adaptés pour favoriser leur éveil et leur épanouissement.

Les troubles du langage peuvent entraver les interactions sociales, certains enfants ont besoin d'aide pour décoder les règles de relation et de fonctionnement, d'autres développent de bonnes aptitudes sociales et un comportement social adéquat.

À partir de l'adolescence, les troubles du comportement (changements d'humeur, etc.) peuvent s'intensifier et **perturber les relations sociales** (voir [« Aides pour la vie sociale »](#)).

➤ Conséquences dans la vie scolaire

Le syndrome a un impact sur les apprentissages. Les principaux éléments à prendre en compte sont :

- la sévérité du déficit intellectuel ;
- les difficultés psychomotrices ;
- les troubles du comportement ;
- la fatigabilité ;
- les absences pour la prise en charge médicale et paramédicale.

Il est essentiel **d'évaluer spécifiquement les potentialités de l'enfant et d'adapter les apprentissages à son rythme d'acquisition des connaissances avec des moyens spécifiques**, en lui donnant le temps nécessaire tout en le stimulant et en l'encourageant fréquemment pour qu'il progresse (voir [« Aides pour la vie scolaire »](#)).

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Les principaux éléments à prendre en compte sont :

- la sévérité du déficit intellectuel ;
- les troubles du comportement ;
- la fatigabilité ;
- les absences pour la prise en charge médicale et paramédicale.

La majorité des adultes sont en foyer occupationnel mais certains peuvent avoir une activité professionnelle en milieu protégé (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

➤ Conséquences sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) doit être **encouragée pour l'équilibre qu'elle procure et pour prévenir la prise de poids** : elle sera choisie selon les possibilités physiques et adaptée à chaque personne après avis médical.

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

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 chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du syndrome de Rubinstein-Taybi varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétences des anomalies du développement et des syndromes malformatifs** (voir la liste des centres sur www.orphanet.fr).

La prise en charge fait intervenir :

- **une équipe multidisciplinaire médicale** (pédiatre, généticien, urologue, ophtalmologiste, cardiologue, chirurgien orthopédiste, dermatologue, neurologue, ORL, psychiatre, pneumologue, nutritionniste, endocrinologue, dentiste, etc.) dont la coordination est assurée par le généticien en lien avec le médecin traitant. Des **consultations de transition** peuvent être proposées au jeune (accompagné de ses proches : parents) pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise pour les adolescents et les adultes.
- **une équipe de professionnels paramédicaux et sociaux** (orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien, diététicien, psychologue, ergothérapeute, éducateur spécialisé, auxiliaire de vie sociale, etc.).

Certaines **aides techniques** (appareillage auditif, aides à la respiration) complètent la prise en charge.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important pour améliorer l'environnement des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

➤ Professionnels paramédicaux

▪ Orthophoniste

Les séances d'orthophonie doivent être mises en place dès l'annonce du diagnostic. L'orthophoniste joue un **rôle important dans le développement de la communication verbale et non verbale**. En fonction des difficultés de l'enfant, des **outils de communication augmentatifs ou alternatifs, basés sur l'utilisation de gestes, d'images et / ou de pictogrammes** peuvent être proposés. L'orthophoniste travaille également sur les **aspects formels du langage, sur les versants expressif et réceptif, en collaboration avec les parents**. L'orthophoniste peut aussi **prendre en charge les difficultés liées aux troubles de la déglutition (dysphagie)** présents en période néonatale et chez les enfants.

▪ Kinésithérapeute

L'intervention précoce du kinésithérapeute est essentielle pour **corriger le déficit psychomoteur, les troubles de l'équilibre, certaines déformations squelettiques, pour la mobilité et la souplesse des articulations, pour conserver l'amplitude des mouvements** ainsi que pour le **soulagement des douleurs articulaires**. La **kinésithérapie respiratoire** peut également être nécessaire.

▪ Ergothérapeute

L'ergothérapeute permet **d'améliorer l'indépendance et / ou l'autonomie de la personne dans le cadre de son projet de vie**. Il peut proposer des **aménagement de domicile, permettre l'inclusion sociale, l'accessibilité de lieux publics, donner des conseils en matériel et aides techniques**. Il peut également proposer une **rééducation à domicile ou en libéral**. Sur la demande de la personne malade ou de sa famille, il établit des évaluations permettant de prendre en considération les projets et les besoins, les possibilités fonctionnelles, l'autonomie réelle dans les actes de la vie quotidienne, de loisirs et ou professionnelle ainsi que dans l'environnement humain, matériel architectural.

▪ Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, pour **confectionner du matériel orthopédique sur mesure (corset en cas de scoliose sévère par exemple)**.

▪ Psychomotricien

Une prise en charge précoce par le psychomotricien permet **d'accompagner les parents dans les interactions avec leur enfant et favorise son éveil psychomoteur**. Grâce à une **prise en charge du corps dans sa globalité**, le psychomotricien **soutient et fait émerger les possibilités du jeune enfant**. L'évaluation initiale précise les compétences et les difficultés de l'enfant dans différents domaines : la motricité globale et fine, les coordinations, l'équilibre, le tonus, l'orientation dans l'espace et le temps, l'image du corps, les capacités d'attention ainsi que la qualité des modes de relation à son environnement. En s'appuyant sur les compétences de l'enfant, le psychomotricien **renforce sa confiance** et lui permet d'aborder progressivement les difficultés qu'il rencontre. Pour ces enfants qui ont un **parcours de soin parfois lourd**, cette approche est d'autant plus importante qu'elle leur **permet d'investir positivement leur corps, voire de se le réapproprier**.

▪ Diététicien

Des **conseils hygiéno-diététiques (alimentation équilibrée et adaptée, limitation des apports)** peuvent être nécessaires pour ces personnes qui sont fréquemment sujets à une **surcharge pondérale à partir de l'adolescence**.

Le diététicien peut également intervenir en complément d'un médecin nutritionniste et de l'orthophoniste pour conseiller sur l'hygiène alimentaire en cas de constipation ou de reflux gastro-œsophagien.

- **Opticien basse vision**

En cas de troubles visuels, l'opticien apportera ses conseils.

- **Psychologue**

La **place du psychologue** dans le suivi des personnes atteintes du syndrome de Rubinstein-Taybi et leur famille **est essentielle dès l'annonce du diagnostic qui est un moment clef de leur histoire**. La possibilité de rencontrer la personne atteinte et sa famille (parent, fratrie) permet de **mobiliser leurs ressources internes et de les soutenir pour traverser toutes les étapes qui permettront de vivre avec le handicap (s'informer, s'adapter, accepter les réaménagements que la maladie impose, informer son entourage et en tolérer les réactions, etc.)**.

Le psychologue réalise également des **évaluations pour définir un profil cognitif et socio-émotionnel avec une vision d'ensemble du développement et une vision fine par compétence de l'enfant**. En détectant les points forts et les points faibles, le **bilan psychologique** permet de **définir des recommandations et des contenus de prise en charge adaptés à la singularité de l'enfant**.

L'accompagnement psychologique, en lien si besoin avec un psychiatre, permet également de dépister et prendre en charge certains troubles du comportement.

- **Audioprothésiste**

En cas de déficit auditif, un appareillage conventionnel (audioprothèse) est proposé : ce dispositif placé derrière l'oreille amplifie électroniquement le volume du son. Des adaptations et des réglages doivent régulièrement être apportés par l'audioprothésiste.

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

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins, aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de la personne et son entourage.

- **Autres**

Le syndrome de Rubinstein-Taybi peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer les suivis spécialisés (bucco-dentaires, gynécologiques, etc.) au second plan. Il est donc recommandé de veiller au respect des bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique.

➤ **Professionnels sociaux**

- **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines, techniques ou l'aménagement du domicile. Il aide à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

- **Éducateur de jeunes enfants (EJE) / Éducateur spécialisé**

L'éducateur de jeunes enfants et l'éducateur spécialisé permettent le développement des potentialités physiques et sociales des enfants, des adolescents et des adultes grâce à des méthodes éducatives adaptées. Ils peuvent exercer au sein des instituts médico-éducatifs (IME) et en éducation précoce (Camsp, Sessad, etc.) en collaboration avec les psychomotriciens, les accompagnants éducatifs et sociaux (AES) et les thérapeutes.

- **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.

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne. Par exemple, pour la toilette, les repas, etc. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectuée par des services d'aide et de soins à domicile [service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad)].

➤ **Structures spécialisées**

- **Centre d'action médico-sociale précoce (Camps)**

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camps 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 Camps 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.

- **Centre médico-psycho psychologique (CMP)**

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

- **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.

- **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

- **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale

et professionnelle. Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH.

- **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.

- **Maison d'accueil spécialisée (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.

➤ **Autres accompagnements**

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

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, suivre les conseils hygiéno-diététiques, etc.

Pour en savoir plus : <https://etpmaladiesrares.com/>

- **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, 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, notamment grâce à des rencontres annuelles auxquelles participent les professionnels spécialistes du SRT.

➤ **Aides techniques**

- **Aides pour les déplacements, la mobilité**

Dans certains cas, pour les enfants, le retard d'acquisition de la marche peut justifier l'utilisation d'une poussette au-delà de l'âge de 2 ans et parfois d'un équipement d'aide médicale à la marche.

- **Aides pour la respiration**

En cas d'apnée du sommeil, une **assistance respiratoire (ventilation non invasive** : appareil envoyant de l'air dans les voies respiratoires via des embouts ou un masque nasal/naso-buccal de durée variable selon la sévérité de l'atteinte respiratoire la nuit ou quelques heures dans la journée ou 24h/24) peut être nécessaire.

- **Aides pour le déficit auditif**

Appareil auditif (audioprothèse).

➤ Aides pour la vie familiale

▪ **Accompagnement familial**

Un accompagnement familial peut également être apporté 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), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapée (SAPPH).

▪ **Soutien pour les proches aidants**

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique et d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation pour leurs proches malades de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieu de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter leur isolement.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux.

▪ **Dispositifs de protection juridique**

La personne majeure atteinte qui n'est pas en capacité d'accomplir certains actes peut bénéficier de dispositifs de protection juridique tels que l'habilitation familiale, la tutelle, la curatelle, etc.

➤ Aides pour la vie scolaire

Les enfants développent d'autant plus leurs capacités s'ils sont stimulés d'où l'importance pour eux d'être 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 recommandé pour améliorer le développement psychomoteur et cognitif, via par exemple des activités physiques 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 sont alors proposés, par exemple, la possibilité de prise en charge (orthophoniste, etc.) durant les heures scolaires, la dispense de certaines activités, ou des adaptations pédagogiques (utilisation d'ordinateur ou de tablettes, etc.).

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)**.

Ces adaptations peuvent être mises en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles que les centres d'action médico-sociale précoce pour les enfants de 0 à 6 ans (Camsp), les services d'Éducation spécialisées et de Soins à domicile (Sessad) regroupant plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles et motrices ainsi que les troubles du comportement.

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

Par la suite, une prise en charge par un **établissement ou service médico-social [instituts médico-éducatifs (IME) ou instituts thérapeutiques éducatifs et pédagogiques (ITEP)]** est souvent nécessaire avec des programmes d'éducation adaptés pour développer le potentiel et l'autonomie de ces enfants.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, l'intégration en Ulis et certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap (exemple : matériels pédagogiques adaptés) nécessitent 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), en lien avec la MDPH.

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)

➤ Aides pour la vie professionnelle

La plupart des personnes atteintes du syndrome de Rubinstein-Taybi ne peuvent pas travailler en milieu ordinaire. **Certaines pourront s'épanouir socialement dans le secteur protégé au sein d'établissements et services d'aide par le travail (Esat)** où elles peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel.

Les dispositifs suivants aident à l'inclusion professionnelle :

▪ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi » et doit être demandée à la MDPH.

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées [CAP Emploi, service d'Appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)] ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- Un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- Des contrats de travail « aidés ».

▪ **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- **le réseau CAP Emploi, pour les personnes en recherche d'emploi**

Ce service s'adresse aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap.

- **le service d'Appui pour le maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)**

Son objectif est de faciliter le maintien dans l'emploi des personnes handicapées. Il intervient quand il y a un risque d'incompatibilité entre le poste de travail du salarié et son état de santé de nature à générer une situation d'inaptitude.

- **le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus adéquat.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

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

➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

L'inclusion des enfants, dès le plus jeune âge, en collectivités (crèche, milieu scolaire, centre aéré, etc.) ainsi que dans des activités de loisir leur est bénéfique.

Des outils de communication augmentatifs, basés sur l'utilisation de gestes, d'images et / ou de pictogrammes favorisent l'émergence du langage et permettent à l'enfant de communiquer.

Ce type de communication (pictogrammes, Makaton, PECS ou système de communication par échange d'images) est d'autant plus efficace s'il est maintenu au sein de la famille et des établissements qui prennent ces personnes en charge.

Des formations pour comprendre les clefs de la communication non verbale et développer de nouvelles méthodes de communication avec le proche atteint sont proposées par les associations de malades.

Il existe également des dispositifs de vacances adaptées pour les enfants et les adultes selon leur degré d'autonomie.

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

Les 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) hors liste sur prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- 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 versée 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 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 d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e 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/ proches aidants), mis à jour annuellement.

***Syndrome de Rubinstein-Taybi.** Encyclopédie Orphanet pour professionnels, avril 2014. Pr RC Hennekam, éditeur expert.

http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=151&

Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes du syndrome de Rubinstein-Taybi, un **protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)** daté de juin 2017 est disponible sur le site de la Haute Autorité de santé.

https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-09/pnds_syndrome_de_rubinstein-taybi.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 24 mai 2018



Avec la collaboration de

- Dr Sophie Naudion - Dr Julien Van Gils - Sonia Fraisse, orthophoniste - Emmanuelle Taupiac et Eva Toussaint, psychologues - Pr Didier Lacombe, médecin coordonnateur - Centre de référence « Anomalies du développement et syndromes malformatifs », CHU Bordeaux.

- Association française du syndrome de Rubinstein-Taybi (AFSRT) L'Olivier

