

RETT GAZETTE

N°28 - DÉCEMBRE 2018

à la
une !

Les 30^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett

édito

L'AFSR a soufflé cette année ses 30 bougies. A l'occasion des JNSR, 223 personnes ont pu assister aux conférences et fêter l'événement à travers une exposition et un cocktail. Ce moment fut riche en échanges et permet de rappeler l'importance du rôle associatif.

Votre soutien est indispensable pour poursuivre nos actions. Adhérer c'est faire exister l'association, partager notre combat et agir contre la maladie. Pensez dès maintenant à réadhérer pour 2019. Vous pouvez également soutenir l'AFSR en faisant un don.

Toute l'équipe de l'AFSR vous souhaite de belles fêtes de fin d'année !

Mélanie Sembeni, présidente

Les 30^{èmes} JNSR de l'Association Française du Syndrome de Rett se sont déroulées les 6 et 7 octobre dernier à l'hôtel Ibis Paris 17 Clichy-Batignolles et ont rassemblé 223 participants.

Cet événement dédié au syndrome de Rett, et plus largement au polyhandicap, était ouvert à tous. Un vaste programme de conférences a été proposé durant deux jours.

L'AFSR remercie chaleureusement l'ensemble des professionnels qui ont animé ces conférences.

L'AFSR vous souhaite
de belles fêtes
de fin d'année !





30^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett PARIS 6 et 7 octobre 2018

Actualités sur la recherche et point sur les essais cliniques à l'étranger

CONFÉRENCE



Par le Dr Jean-Christophe Roux, chargé de recherche à l'INSERM de Marseille (13)

Avant de commencer sa conférence, le Dr Jean-Christophe Roux a rappelé que le syndrome de Rett typique est associé dans plus de 95 % des cas à une mutation du gène MECP2, localisé sur le chromosome X.

Alors que l'on pensait que la pathologie apparaissait au cours des premières années du développement de l'enfant, on suppose aujourd'hui que des premiers mécanismes agissent in utero, ce qui signifie que plus tôt on interviendra, plus cela sera efficace.

La protéine produite par le gène MECP2 n'est pas, comme on avait pu le croire dans les recherches initiales, un répresseur transcriptionnel standard mais est considérée aujourd'hui comme une protéine multifonctionnelle et complexe impliquée dans un grand nombre de pathologies neurologiques. Cette complexité fait que des thérapies autres que celles visant à corriger ou remplacer MECP2 ne pourront améliorer que certains des symptômes chez les patientes atteintes du syndrome de Rett.

Le syndrome de Rett bénéficie d'un nombre

très important de projets de recherche visant à comprendre les mécanismes sous-jacents de cette pathologie et à identifier des cibles thérapeutiques potentielles.

Une équipe de chercheurs écossaise a démontré la réversibilité totale des symptômes sur des souris dès lors que l'on intervenait sur le gène défaillant, ce qui confirme l'intérêt des approches de thérapie génique. Différents modèles animaux sont aujourd'hui utilisés mais aussi des modèles cellulaires in vitro, consistant en la culture de neurones, qui sont obtenus à partir de cellules embryonnaires recrées à partir de cellules de la peau du patient, pour tester des thérapies.

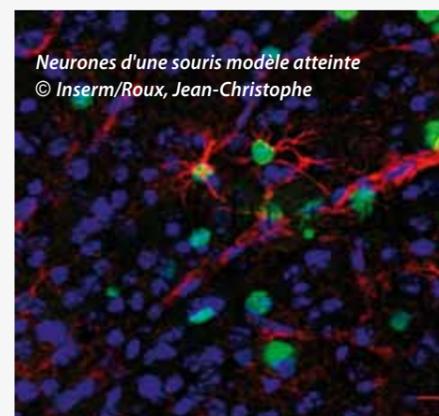


Le Dr Roux a ensuite fait une revue de ces essais et projets, d'abord ceux répondant à des approches pharmacologiques, pour tester des molécules et évaluer leurs effets pour traiter les conséquences du syndrome de Rett, puis ceux utilisant la thérapie génique ou d'autres thérapies alternatives (translecture,

réactivation du chromosome X) visant à traiter les causes du syndrome de Rett. Ces essais n'ont pas donné de résultats satisfaisants à ce jour ce qui peut s'expliquer en partie par la complexité de MECP2 dévoilée au fil des ans. Le Dr Roux a conclu son exposé en expliquant que les thérapies de remplacement de MECP2, telles que la thérapie génique, l'édition de gènes, ou la réactivation du chromosome X, sont désormais considérées comme les meilleures options pour améliorer radicalement les symptômes du syndrome de Rett et peut-être en guérir un jour.

Jean-Luc Legras, grand-père d'Apolline (3 ans)

“ La thérapie génique, l'édition de gènes, ou la réactivation du chromosome X, sont désormais considérées comme les meilleures options pour améliorer radicalement les symptômes du syndrome de Rett



Neurones d'une souris modèle atteinte © Inserm/Roux, Jean-Christophe

L'accompagnement au quotidien d'une personne atteinte du syndrome de Rett : comment soutenir les proches aidants ?



CONFÉRENCE

Par Franck Guichet⁽¹⁾, sociologue et directeur fondateur du bureau d'études émiCité et Cyril Desjeux⁽²⁾, sociologue et directeur de l'Observatoire national des aides humaines Handéo

Franck Guichet et Cyril Desjeux ont débuté leur conférence en rappelant que chaque situation est singulière avec de nombreuses variables : la nature de la relation entre l'aidant et l'aidé, la durée de l'aide, le type de handicap ou de maladie, les ressources psychologiques, matérielles, financières...

Généralement, l'aidant ne se reconnaît pas dans le statut d'aidant car il se situe préalablement comme un membre de la famille. Toutefois, l'expertise acquise extrêmement fine de l'aidant n'est pas innée ou naturelle mais s'acquiert.

20 % des 11 millions d'aidants estiment avoir une charge importante

Franck Guichet et Cyril Desjeux ont expliqué que différents facteurs influent sur la charge ressentie : les tâches effectuées (soins, démarches administratives), le niveau de dépendance de la personne aidée, les ressources disponibles et le ressenti de l'aidant.

Différentes formes de soutien en direction des aidants existent :

- les lieux ressources : MDPH, réseaux de santé, CCAS, associations...
- les aides financières : PCH, AEEH...
- les services à la personne : soins, ménage, repas, hygiène, vie sociale...
- les formations destinées aux proches aidants : contenus techniques (manipulations, transferts, etc...) et contenus réflexifs (comment vivre son rôle d'aidant ?).
- des groupes de parole : pour partager son expérience et se sentir moins isolé dans son vécu, capitaliser sur les expériences et aller plus

vite dans certaines démarches, échanger des astuces...

- les solutions de répit : accueil temporaire, village appui famille (avec soutien d'une équipe médico-sociale), familles d'accueil, ou relayage.

Comment déléguer son enfant à une tierce personne ?

Un besoin en surveillance élevé avec une importante charge mentale en toile de fond peut générer un épuisement pour l'aidant. Il devient difficile de trouver des solutions adaptées pour équilibrer vie sociale, vie professionnelle et vie privée. L'aidant peut faire face jusqu'aux dégradations de sa santé : troubles musculo-squelettiques avec le poids des transferts, la fatigue physique et psychologique ainsi que les problématiques de l'avenir. Pour soutenir l'aidant, plusieurs solutions sont possibles en passant notamment par le

services d'aide à domicile interviennent sur certains actes mais elles ne correspondent pas toujours aux nécessités du polyhandicap.

Un service d'aide à domicile peut accompagner dans les actes essentiels de la vie quotidienne (lever, repas...), l'accompagnement dans les activités domestiques (courses...), ou l'accompagnement à la vie sociale (aide aux sorties...) mais la PCH est souvent trop juste pour aller au financement de l'ensemble de ces services, et souvent aux dépens de l'accompagnement à la vie sociale.

Faut-il créer un statut de proche aidant ?

Franck Guichet et Cyril Desjeux ont souligné que ce statut est essentiel pour apporter aux aidants une véritable protection au vu des nombreux risques et dangers qu'ils encourent. La reconnaissance de ce statut permettrait également de valoriser les apports des aidants



recours aux prestataires d'aides à domicile, qui peuvent : faire avec l'aidant, à la place de l'aidant en sa présence ou à la place de l'aidant sans sa présence.

Plusieurs degrés sont possibles selon la confiance que l'on peut accorder, le temps d'acceptation, l'âge de l'enfant. Le recours aux solutions externes peut être progressif.

Les services d'aide et d'accompagnement au domicile réalisent les actes de la vie quotidienne et non les actes de soins. D'un point de vue juridique, les actes de soins peuvent être réalisés par les infirmiers ou aides-soignants et non par d'autres professionnels. Il existe des dérogations possibles pour que les

qui assurent une solidarité de proximité face aux maladies chroniques, le système de santé et modèle de protection sociale n'étant pas toujours adaptés.

D'autre part, cela valoriserait la parole des proches aidants qui savent porter des innovations, des modèles d'organisation et des stratégies pour faire évoluer les systèmes médico-sociaux.

Il est désormais nécessaire de mettre en valeur les associations de patients et d'aidants. Ce sont elles qui permettront de structurer les politiques du handicap en France et porter un message militant.

Sophie Tondelier, administratrice





Présentation du film « Pu'ili » dispositif d'accompagnement en psychomotricité pour des enfants et leurs parents

CONFÉRENCE



Par Martine Girard⁽¹⁾, Isabelle Fiannaca⁽²⁾ et Delphine Pierson⁽³⁾, psychomotriciennes au CAMPS CHU de Tours (37)

Le nom de ce dispositif original vient du nom d'un instrument de musique hawaïen utilisé au début de chaque séance. Ce dispositif a été pensé par les psychomotriciennes et l'assistante sociale du CAMSP de Tours avec la volonté de faire évoluer les temps de prise en charge des enfants et d'organiser des rencontres avec les parents.

Le dispositif Pu'ili, mis en place en complément des prises en charges individuelles des enfants est réalisé en trois temps :

- séances de psychomotricité hebdomadaires en groupe entre enfants
- séances de psychomotricité ouvertes avec les enfants et les parents
- séances de groupe de parole pour les adultes.

Le dispositif place ainsi les parents comme de véritables partenaires en tant que spécialistes de leur enfant.

Les séances de psychomotricité permettent une prise en compte globale des problèmes corporels induits par les atteintes motrices et sensorielles du polyhandicap et la mise en place de mesures préventives afin d'éviter le surhandicap.

Chaque séance se déroule avec les mêmes rituels :

- un temps d'accueil qui démarre avec quelques notes du Pu'ili,
- un temps de jeu à composante corporelle par un réveil sensori-tonique qui permet une prise de conscience du corps dans sa globalité. Des exercices autour du mouvement dans l'espace et des jeux à composante sensorielle permettent de travailler la proprioception et le développement de tous les sens. Les jeux à composante sensorielle sont réalisés avec différents moyens (percussion, effleuré) mettant en œuvre du matériel détourné (papier bulle, papillote, matelas pneumatique,



Un instrument de musique hawaïen : le Pu'ili



L'intérêt des informations sensorielles est de mettre en lien les différents sens (ouïe, odorat, vue, goût et toucher) aussi minime que soit l'action obtenue en retour, et permettre ainsi à l'enfant de se construire une perception de lui-même et de l'espace qui l'entoure.

tissu à carreaux, couverture de survie...).

L'intérêt des informations sensorielles est de mettre en lien les différents sens (ouïe, odorat, vue, goût et toucher) aussi minime que soit l'action obtenue en retour, et permettre ainsi à l'enfant de se construire une perception de lui-même et de l'espace qui l'entoure.

- un temps de fin de séance avec de nouveau le Pu'ili.

Au sein de ce dispositif, la notion d'appui est omniprésente dans ses différentes déclinaisons :

- pour les enfants : adaptés aux besoins de chaque enfant, les appuis sur la totalité du corps, sans oublier le visage et la bouche, sont adaptés aux besoins de chaque enfant, pour favoriser un réveil de la conscience du corps dans sa globalité. Les appuis dans le portage et l'installation de façon contenante et soutenante, les appuis au sol, les appuis psychiques, les appuis relationnels qui, tous, soutiennent l'enfant et le sécurisent.

- pour les parents : des appuis sociaux et relationnels entre parents, qui les soutiennent dans cette expérience de séparation parfois nouvelle.

- pour les professionnelles : les appuis entre psychomotriciennes, lors des temps de séances, et bien sûr les appuis théoriques. En arrière-fond, du travail spécifique avec l'assistante sociale ainsi qu'avec l'équipe institutionnelle dans son ensemble.

La participation des parents devient aussi centrale avec les séances ouvertes. Ces derniers se sentent plus investis dans les prises en charges de leurs enfants et les contacts omniprésents renforcent les liens. Les temps d'échanges proposés pendant les groupes de paroles sont quant à eux des moments d'écoute et de solidarité indispensables aux familles pour traverser les épreuves imposées par le polyhandicap.

Yannick Coite, administrateur et papa de Maëlyne (4 ans)

La cuisine mixée « gastronomique » au quotidien

CONFÉRENCE



Par Anthony Arnold⁽²⁾ et Pierrick Maurel⁽¹⁾, cuisiniers à la MAS Marie-Louise de Gratentour (31), sont venus prodiguer leurs conseils d'experts en cuisine mixée.

Anthony Arnold et Pierrick Maurel, tous les deux cuisiniers à la MAS Marie Louise de Gratentour (31), sont venus prodiguer leurs conseils d'experts en cuisine mixée.

Ils cuisinent chaque jour 220 repas dont 50 en textures modifiées avec des produits frais et de qualité ! Leur cuisine ressemble à une cuisine familiale à grande échelle, variée et traditionnelle. Anthony et Pierrick partent du principe que tout se mixe et que tout est possible ! Leur credo ? Donner envie et apporter du plaisir. Ils organisent d'ailleurs six repas annuels à thème par an, et ne loupent aucune « semaine du goût » pour mettre l'accent sur certains produits. Un exemple ? Lors de la dernière édition, ils ont fait découvrir chaque

jour de la semaine, un fromage différent en texture modifié : époisses, munster, maroilles, livarot, pont l'évêque, reblochon de Savoie, chaource. Une belle occasion de faire un tour de France culinaire !

Dans une ambiance détendue, ils ont donné leurs astuces au quotidien : on mixe les desserts avec du lait pour ne pas dénaturer les goûts et pour avoir une texture plus douce. On mixe les salés avec du bouillon chaud pour permettre à tous les aliments de bien se lier. Aucun gélifiant chimique n'est utilisé et nécessaire ; au besoin, on peut utiliser de la mie de pain ou des flocons de pommes de terre. Petite particularité pour le riz : il faut le surcuire pour mieux le mixer. Le jambon est mixé avec du pain de mie et de l'eau, le poisson avec du fumet de poisson. A noter aussi que la salade verte se mixe mieux cuite au préalable.

Arnold et Pierrick travaillent en liaison chaude, cela veut dire qu'ils préparent les repas du midi le matin même, ceux du soir, l'après-midi. Ils les servent directement à l'assiette pouvant ainsi adapter la texture et la quantité au résident. Le contenant est une assiette de couleur avec couvercle thermodynamique qui permet d'éviter d'avoir à réchauffer au

moment de servir. Cette façon de travailler permet également de dresser de jolies assiettes : les textures mixées sont présentées à la poche à douille, les textures écrasées le sont sous forme de quenelles, viandes et accompagnements sont mixés et dressés séparément pour parfaire l'éducation du goût et laisser le choix aux convives.

Nos cuisiniers ont ensuite élaboré un menu complet entrée, plat, dessert. Ils nous ont proposé un mixé de betteraves à la crème de chèvre, un bœuf bourguignon et ses pommes vapeur, et pour finir, une tarte aux pommes avec un nuage de chantilly. Ce menu, équilibré et coloré, entre dans leur budget d'un repas à 3 euros.

Un grand merci à Anthony et Pierrick pour leurs conseils, leur savoir-faire et leur disponibilité. C'est rassurant de voir que de la restauration collective mixée peut être faite dans le respect d'un cahier des charges, mais avec diversité et qualité. Beaucoup d'établissements qui ont opté pour une cuisine centrale devraient prendre modèle sur ces deux passionnés.

Sophie Bourdon, vice-présidente et maman de Salomé (13 ans)



Leur cuisine ressemble à une cuisine familiale à grande échelle, variée et traditionnelle. Anthony et Pierrick partent du principe que tout se mixe et que tout est possible !





L'approche ABA : de la théorie à la pratique

CONFÉRENCE



Par Tiphaine Caussat, psychologue à Abbeville (80)

ABA « Applied Behavior Analysis », soit « analyse appliquée du comportement » en français, est une approche qui peut servir à toute prise en charge de personnes en situation de handicap.

La méthode ABA utilise des principes scientifiques pour prendre en charge de multiples troubles tels que : troubles du comportement, du développement, d'apprentissage, du sommeil, alimentaire, propreté, social, etc.

La méthode ABA a schématiquement trois objectifs :

- augmenter la fréquence d'apparition d'un comportement approprié ;
- diminuer la fréquence d'apparition d'un comportement inapproprié ;
- enseigner de nouveaux comportements.

Tiphaine Caussat a expliqué que l'approche ABA comporte deux piliers :

1/ Le système de renforcement

Il s'agit d'une opération qui produit pour un comportement donné une conséquence positive, laquelle augmente la fréquence d'apparition de ce comportement car elle déclenche l'envie pour la personne de reproduire le comportement. La conséquence positive est appelée renforçateur.

Il existe plusieurs renforçateurs : renforçateurs primaires qui sont les plus puissants et motivants (alimentaires, boissons), les objets (livres, musique), activités et jeux (promenades, massages), sociaux (félicitations, sourire, bravo), mais les renforçateurs sociaux sont moins puissants en réalité même si fréquemment utilisés dans l'éducation.

Le renforçateur ne doit pas être trop gros pour éviter de combler tout de suite le « besoin » ou de saturer l'envie. Il est « choisi » par la personne elle-même et non par l'éducateur. Le renforcement peut être immédiat (dans la demi-seconde) ou différé. Le renforcement immédiat est essentiel au démarrage de l'apprentissage pour ancrer le comportement réponse adapté. Le renforcement peut être parfois plus éloigné pour une compétence que l'on sait acquise mais que l'on veut maintenir ou pour laquelle la coopération a besoin d'être



L'approche ABA pour prendre en charge les troubles du comportement.

renforcée. Il peut être intéressant d'alterner les renforçateurs, selon les personnes et les situations afin d'éviter les réponses calquées et la « rigidité » de comportement.

2 / Le système de guidance

Une guidance est un stimulus utilisé pour solliciter le comportement approprié dans une situation donnée. Afin d'éviter la mise en échec, un soutien est systématiquement apporté à un enfant en train d'apprendre. Concernant une nouvelle compétence que l'enfant ne sait pas faire, donc pour anticiper la mise en échec on propose un soutien et une incitation (ce qui n'est pas de l'aide). L'échec est contre-productif quand on est en train d'apprendre.

Plusieurs guidances :

- physique : on incite la personne à réaliser le bon comportement ;
- imitative : on donne le modèle du comportement à reproduire ;
- gestuelle : on produit un geste qui aide à la bonne réponse ;
- verbale : on utilise le langage oral ou écrit comme incitation ;
- visuelle : on utilise les supports visuels pour déclencher le comportement (emplois du temps pictogrammés, plans de lieux, ...);
- environnementale : on aménage l'environnement pour induire la réponse.

Il faut utiliser une seule guidance à la fois mais on peut les alterner pour ne pas créer d'habitude. La guidance unique permet de ne pas créer de confusion sur le stimulus et d'identifier le type de guidance qui fonctionne le mieux. Adapter la guidance à l'enfant est bien entendu essentiel.

Pour l'apprentissage, il y a la nécessité d'associer guidance et renforçateur. Il est important de trouver le bon renforçateur pour que l'enfant désire répéter son comportement.

Lorsque le seuil de réussite est atteint

Pour un maintien du comportement adapté, celui-ci peut ne pas être renforcé à chaque fois, le renforçateur peut donc être délivré de manière aléatoire. On peut parler alors d'indépendance acquise et proche d'une réponse « réflexe » à la sollicitation.



Ces deux systèmes de renforcement et de guidance ont pour objectif la mise en réussite permanente et créent la motivation nécessaire à tout nouvel apprentissage.

Ils sont voués à être estompés, ils sont temporaires et non une finalité de fonctionnement. Le but de l'apprentissage est l'acquisition d'une nouvelle compétence en indépendance ou autonomie (c'est-à-dire sans renforçateur, ni guidance).

Une forte collaboration de l'éducateur avec les parents est indispensable : outillage sur la pédagogie de l'ABA, définition des objectifs d'apprentissage adaptés aux enfants (parfois une compétence ne peut s'acquérir de manière complète, mais on vise la participation au comportement – exemple : on ne sait pas s'habiller seul mais on peut lever la jambe quand on met son pantalon), collaboration sur une pratique de terrain (y compris à domicile avec l'éducateur qui peut y intervenir au début).

L'ABA précoce peut éventuellement aider au maintien de certains acquis face à certaines régressions.

Sophie Tondelier, administratrice

La sophrologie pour s'accorder une pause physique et mentale

ATELIER



Par Pascale Bridoux-Ruelle, sophrologue à Soubise (17)

Pascale Bridoux-Ruelle est sophrologue. Elle est aussi la maman de Léa, 24 ans, qui est atteinte du syndrome de Rett. A l'occasion de ces 30^{èmes} JNSR, elle a proposé trois séances de découverte de la sophrologie. Ces ateliers destinés aux aidants avaient pour objectif de faire découvrir une méthode qui peut leur permettre de s'accorder une pause à la fois physique et mentale.

Elle a commencé l'atelier par une rapide présentation théorique de la sophrologie.

Inventée par un neuropsychiatre, le Dr Caycedo, la sophrologie est une méthode psychocorporelle qui utilise la voix, et qui a pour objectif d'atteindre un état de bien-être au quotidien et de développer son potentiel.

La sophrologie est adaptée à tout âge. C'est une démarche personnelle, qui nécessite un entraînement par la répétition des exercices en dehors des séances, et qui peut permettre de traiter notamment le stress, la déprime, les douleurs, etc... Mais elle peut aussi accompagner lors d'une préparation mentale pour un examen, un entretien d'embauche, un sportif, un artiste...

Les séances durent une heure, et peuvent être individuelles ou en groupe.

En pratique, la séance se fait en quatre temps :

- un temps d'échanges ;
- des exercices de relaxation dynamique, pour préparer à la détente, qui se font en position debout si l'état de santé de la personne le lui permet ;
- la « sophronisation », peut se faire en position assise, mais il est également possible de se mettre en position allongée. C'est un temps pendant lequel la personne est guidée par la voix du sophrologue, et qui permet d'atteindre l'état sophro-liminal : état qui se situe entre la veille et le sommeil ;
- un temps d'échanges sur les ressentis observés.

Après ces explications théoriques et ce temps d'échanges, place à la pratique ! Chaque

groupe de participants a pu bénéficier d'une séance de sophrologie complète : exercices de respiration, puis, guidés par la voix de Pascale, la sophronisation a fini par les emmener en balade en forêt ou en bord de mer. Cet atelier s'est terminé par un temps d'échanges où les personnes qui le souhaitaient ont pu exprimer leurs ressentis.

Hélène Pelletier, secrétaire générale et maman d'Elsa (7 ans)



Mon intervention avait pour but de faire prendre conscience aux aidants qu'ils doivent s'accorder des pauses. C'est important de bien s'occuper de nos enfants, mais nous devons aussi penser à nous pour durer dans le temps : s'occuper un peu de nous, c'est aussi s'occuper de nos enfants. Et arrêtons de dire « je n'ai pas le temps ». une heure dans la semaine c'est toujours possible : une heure de sophrologie, une heure chez le coiffeur, une heure de sport, peu importe ! Trouver son petit bonheur dans la semaine, c'est tout simplement se sentir exister pour SOI.

Pascale Bridoux-Ruelle



Parents, aidants doivent aussi s'accorder des pauses





L'ensemble des gènes d'un organisme constitue son génome.

Génétique et mutations

CONFÉRENCE



Par le Dr Laurent Villard, directeur de recherche à l'INSERM de Marseille (13)

Le Dr Laurent Villard a abordé, à travers de courtes vidéos très ludiques, les notions de génome, ADN, mutation et gène.

Le corps humain est constitué de milliards de cellules issues d'une première cellule qui s'est divisée pour en produire de nouvelles. Dans chacune d'entre elles, il y a un noyau qui renferme toute notre information génétique, répartie sur 46 chromosomes (23 paires) constitués d'ADN. L'ADN est formé de deux brins enroulés l'un autour de l'autre pour former une double hélice. Chacun de ces brins est constitué de quatre nucléotides, A, C, G et T (Adénine, Cytosine, Guanine ou Thymine) liés entre eux formant ainsi une chaîne. L'ordre dans lequel se succèdent les nucléotides le long d'un brin d'ADN constitue la séquence de ce brin. C'est cette séquence qui porte l'information génétique. Celle-ci est structurée en gènes qui ne constituent que 2 % de tout l'ADN.

La succession des bases nucléiques sur les gènes de l'ADN détermine la succession des acides aminés qui constituent les protéines issues de ces gènes. La correspondance entre bases nucléiques et acides aminés s'appelle le code génétique.

L'ensemble des gènes d'un organisme constitue son génome.

Le génome est en quelque sorte un plan détaillé de notre corps avec des instructions qui permettent son bon fonctionnement. A la lecture de ce « plan », le corps produit tout ce dont il a besoin pour grandir, se développer, se défendre des agressions extérieures : en un mot, pour vivre !

Or, il arrive que ce « plan » comporte des anomalies qui peuvent être responsables de maladies génétiques. Ces anomalies se produisent lors de la division cellulaire. Chaque cellule qui se divise pour créer deux nouvelles cellules va dupliquer son ADN. Une cellule duplique son ADN en sept heures ce qui signifie que 200 000 nucléotides seront dupliqués par seconde. Des erreurs de copie se produisent.

Si l'anomalie résulte d'un problème au niveau du chromosome, on parle d'anomalie chromosomique. Ce type d'anomalies peut être dû à la présence d'un chromosome supplémentaire sur une des paires (trisomie) ou à l'absence d'un chromosome sur une des paires (monosomie).

Si l'anomalie résulte de la modification d'un gène (ADN) on parle généralement de mutation. Ces mutations peuvent entraîner des dysfonctionnements plus ou moins graves du corps humain : on parle alors de maladies génétiques.

On estime qu'il y a de l'ordre de 60 erreurs de copie de type mutations pour une nouvelle cellule sexuelle (spermatozoïde ou ovule) et 120 mutations pour une nouvelle cellule de l'embryon. Le résultat d'une analyse génétique est exprimé selon une codification qui permettra à tout professionnel de savoir pour un gène donné quelle est la position dans l'ADN ou dans la protéine de la mutation et par quel nucléotide ou protéine est remplacé le nucléotide ou la protéine ayant subi la mutation.

Depuis que l'on a commencé à séquencer le génome humain, on s'est rendu compte que chaque individu est unique sur le plan génétique (avec 0,1 % de différence entre deux individus soit trois millions de variants génétiques), c'est pourquoi on parle plus souvent maintenant de « variants » plutôt que de « mutations ».

Un classement des variants a été défini et détermine cinq types de variants : variant bénin, probablement bénin, de signification inconnue, probablement pathogène, pathogène.

Pour le syndrome de Rett, on constate que huit variants ou mutations représentent 65 % de tous les variants ou mutations observés. Entre deux personnes ayant la même mutation, les symptômes ne seront pas les mêmes. En effet, les personnes ayant le syndrome de Rett sont de sexe féminin et ont donc deux chromosomes X, donc deux copies du gène MECP2 qui est porté par le chromosome X. La mutation n'existe que sur l'un des deux gènes. Or un seul gène sera utilisé par la cellule à cause d'un mécanisme d'inactivation qui empêche l'expression de tous les gènes d'un chromosome X sur les deux disponibles. Chaque personne est donc une « mosaïque » de cellules qui expriment le chromosome avec le gène muté ou cellules « malades » et de cellules qui expriment le chromosome avec le gène normal. La proportion entre les cellules « malades » et les autres cellules varie selon les personnes de 30/70 à 70/30. Ainsi, deux personnes qui ont la même mutation n'auront pas nécessairement la même répartition entre les cellules malades et les autres cellules, c'est pourquoi elles n'auront pas les mêmes symptômes.

Jean-Luc Legras, grand-père d'Apolline (3 ans)

Les différents aménagements de véhicule et leur financement

CONFÉRENCE



Par Claire Durbise⁽¹⁾, chargée de formation et Airelle Pommier⁽²⁾, chargée de clientèle à Handynamic (59)

Lorsque les transferts deviennent trop compliqués et/ou fatigants pour l'entourage qui accompagne la personne handicapée dans ses déplacements, aménager son véhicule permet de leur faciliter la vie au quotidien.

Choisir le type de véhicule aménagé, nécessite de prendre en compte plusieurs critères tels que : la composition de la famille, le volume de matériels à transporter, le gabarit du fauteuil roulant, la taille du véhicule, l'usage (urbain ou rural).

Le choix s'affinera ensuite avec le budget maximal que la famille aura établi. Claire Durbise et Airelle Pommier précisent également de faire attention aux délais et de s'y prendre avant de se retrouver dans l'urgence, si possible.

Du côté pratique, deux questions se posent :

- Est-ce que mon propre véhicule est

aménageable ? Il faut tenir compte de ses caractéristiques telles que l'âge, l'usure, etc.

- Est-ce que je préfère choisir une nouvelle voiture ? Dans ce cas, il existe deux solutions :
 - acheter soi-même un véhicule et s'occuper de chaque étape de l'aménagement,
 - prendre une solution « clef en main ».

Claire Durbise et Airelle Pommier ont ensuite proposé différents types d'aménagement à travers des illustrations telles que le siège pivotant, la poignée d'aide, le marchepied manuel, etc.

Une fois le gabarit choisi, il faut choisir entre un véhicule décaissé ou non décaissé. Quelques exemples, tous gabarits confondus, ont été proposés ainsi que les gammes de prix. Ces présentations ont aussi été complétées par des témoignages personnels des familles présentes.

Dans la dernière partie de la conférence, Claire Durbise et Airelle Pommier ont évoqué les erreurs à ne pas faire (acheter un véhicule dont la transformation n'est pas homologuée et travailler avec un mandataire qui n'est pas familier avec les transformations handicap), l'homologation du véhicule après transformation et la sécurité pour la personne transportée en fauteuil roulant.

Faute de temps, la liste des financements possibles n'a pas pu être développée mais plusieurs modes de financement sont à solliciter



tels que : la MDPH, le fonds de compensation du département, l'Allocation Personnalisée d'Autonomie, le fonds de dotation Handynamic, la mutuelle et prévoyance, les associations ou fondations.

Ludivine Bazire, administratrice et maman de Marine (8 ans)



Choisir le type de véhicule aménagé, nécessite de prendre en compte plusieurs critères tels que : la composition de la famille, le volume de matériel à transporter, le gabarit du fauteuil roulant, la taille du véhicule, l'usage (urbain ou rural)



Une possibilité d'aménagement : un véhicule décaissé avec une rampe courte manuelle





Gestion patrimoniale et handicap : protection, droits, transmission et succession

CONFÉRENCE



Par Jeanne Mendelssohn, gérante du cabinet Fincab à Paris (75)

Jeanne Mendelssohn a présenté les différents points importants en ce qui concerne la protection et la succession dans une famille avec une personne en situation de handicap.

Trois grands types de protection existent pour un enfant majeur : la tutelle, la curatelle ou l'habilitation familiale. Cette dernière a été créée en 2016 et est encore peu proposée par les juges mais il s'agit d'une protection plus souple que la tutelle.

Si vous êtes tuteur(s) de votre enfant majeur, il vous est également conseillé d'anticiper la mesure de protection, dans le cas de votre décès par exemple, et désigner le(s) futur(s) tuteur(s) devant notaire.

Jeanne Mendelssohn a précisé que l'AAH est une ressource non imposable et non récupérable sur la succession. Les revenus non imposables n'ont pas d'impact sur le calcul de l'AAH (intérêts livret A, LEP...). Les ressources imposables de l'année N-2 (revenus du patrimoine, rachats sur assurance vie, pension orphelin...) sont prises en compte pour le calcul de l'AAH, si celles-ci sont trop élevées, cela provoque une baisse de l'AAH voire la suppression.

Il faut donc gérer les ressources et le patrimoine de votre enfant avec handicap et organiser la transmission.

Concernant la succession, beaucoup de critères entrent en considération : le régime matrimonial, la composition de la famille et l'actif successoral.

En anticipant votre succession, il faut penser au montant des droits à payer mais aussi à leur règlement. Vous avez également la possibilité d'avantager certains de vos enfants grâce à la quotité disponible.

Il faut parfois anticiper aussi la succession de votre enfant s'il décède après vous. Ses frères et sœurs deviennent alors ses héritiers et les droits de succession varient alors entre 35 et 45 % si aucune mesure n'a été prise au préalable.

En conclusion, Jeanne Mendelssohn a évoqué quelques idées pour anticiper, sachant que ce

qui est valable pour une situation ne l'est pas nécessairement pour une autre :

- souscrire une assurance vie dont les bénéficiaires sont vos enfants non handicapés afin qu'ils aient des liquidités pour s'occuper de leur frère ou sœur handicapée (si la confiance est de mise),
- rédiger un testament en stipulant comment vous désirez utiliser votre quotité disponible ;
- faire des donations de son vivant : partage, résiduelle, graduelle, démembrement, etc ;
- souscrire une assurance vie pour vous et vos enfants ;
- souscrire une assurance vie avec une option épargne handicap pour votre enfant handicapé ;
- penser que tant qu'il est mineur, vous avez plus facilement la main pour gérer des choses en son nom. Lorsque votre enfant est majeur, selon le régime de protection, il vous faudra demander l'accord du juge.

Anne-Sophie Pierson, administratrice et maman de Diane (8 ans)



Les JNSR sont aussi l'occasion de multiplier les échanges entre les parents.

La gestion des troubles du comportement et des situations de crise

CONFÉRENCE



Par Tiphaine Caussat, psychologue à Abbeville (80)

Les troubles du comportement manifestent une tentative de s'affirmer socialement inadéquate. Si un comportement émis n'est compris que par une minorité, on peut aussi considérer que c'est un trouble.

La première chose à comprendre est : pourquoi ce comportement arrive-t-il ? A quoi sert-il ? Pour cela, il est important d'analyser la situation afin d'identifier :

- quel antécédent a précédé le comportement ?
- quel est le comportement observé ?

- quelle conséquence (que s'est-il passé juste après) ?

- Trois fonctions principales du comportement :
 - la communication : elle n'est pas toujours fonctionnelle, aussi le trouble du comportement peut remplacer la communication ;
 - l'échappement : évitement de la consigne et de la tâche ou activité ;
 - la recherche attentionnelle.

Dans les troubles du comportement, la mise en place d'un protocole d'enseignement est nécessaire afin d'apprendre à l'enfant à répondre à la fonction attendue de manière adaptée. L'objectif est de proposer l'apprentissage d'une compétence adaptée pour remplacer le comportement problématique.

L'anticipation reste le meilleur moyen de gérer un trouble du comportement

Il est nécessaire d'essayer une fonction à la fois pour identifier l'antécédent, dresser une hypothèse et trouver la technique la plus efficace. Le plus difficile est d'identifier les hypothèses, notamment quand les enfants ne parlent pas : la douleur peut être la cause du trouble de comportement. Il est nécessaire de travailler sur l'acceptation de certaines situations notamment liées aux soins qui peuvent paradoxalement générer de la douleur et donc des troubles du comportement.

Identification de la situation de crise

- On identifie une situation de crise en trois points :
 - présence d'auto ou hétéro agressivité ;
 - comportement perturbateur de haute magnitude : cris forts et longs, jets d'objets...
 - la situation dure dans le temps et apparaît de façon répétée : amplitude de la crise ou répétitions.

Prise en charge de la situation de crise

La situation de crise est prise en charge des façons suivantes :

- mise en place d'une procédure de transport : sortir la personne de la situation qui pose problème, notamment lors d'un collectif (éviter la résonance du collectif sur la crise et inversement). Elle permet de réorienter l'attention et d'aller vers un lieu apaisant, reconfortant où l'on peut mettre en place des procédures de récupérations ;
- mise en place d'une procédure d'immobilisation, notamment quand il y a de l'auto-agressivité : contenance spécifique pour éviter l'oppression et éviter de faire mal tout en canalisant la crise ;
- le modèle des thérapies cognitives et comportementales n'exclut pas parfois la nécessité aussi de proposer des traitements médicamenteux pour compléter les prises en charge dans un modèle pluridisciplinaire ;
- le trouble a une fonction et les stratégies peuvent être multiples pour arriver à opérer la fonction.

Sophie Tondelier, administratrice



L'ensemble des publications de l'AFSR était disponible pour être consulté sur place

La douleur dans le polyhandicap

CONFÉRENCE



Par le Dr Eric Serra, chef de service au Centre d'Etude et de Traitement de la Douleur à Amiens (80)

Le Dr Eric Serra a commencé sa conférence en soulignant que les connaissances en matière de douleur sont récentes. Il s'agit d'un domaine peu connu en dehors des spécialistes et peu d'entre eux connaissent le syndrome de Rett.

Douleurs ou souffrance ?

La douleur est définie par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) comme une « expérience sensorielle et émotionnelle désagréable associée à une lésion tissulaire actuelle ou potentielle ou décrite en des termes évoquant une lésion ».

Le problème dans la douleur est de choisir l'expert quand l'individu ne peut s'exprimer. Il n'existe pas de standardisation de l'évaluation de la douleur ni du traitement mais il existe des recommandations.

La douleur possède plusieurs composantes

- sensorielle : les mécanismes de la douleur.
- émotionnelle : peur, colère, anxiété, ou dépression ;
- cognitive : compréhension de la douleur, la douleur est-elle plus envahissante quand elle est incomprise ?
- comportementale : conserver une activité adaptée pour lutter contre la douleur et ses conséquences.

Il est normal de se poser des questions sur la douleur qui apparaît ou qui réapparaît. Quand la douleur dure, il peut y avoir de la colère exprimée, colère qui amène de l'inquiétude, voire du pessimisme, qui peut aller jusqu'à la dépression.

En fonction de la compréhension de la douleur, on réagit : chez les enfants, petits, exposés à des douleurs répétitives, qu'ils ne comprennent pas, les enfants peuvent s'éteindre complètement, ils deviennent calmes, cela peut être interprété comme une douleur totalement envahissante.

La douleur possède plusieurs mécanismes

- classique ou nociceptif : fonction défensive d'alarme. C'est l'ensemble des phénomènes permettant l'intégration au niveau du système nerveux central d'un stimulus douloureux via l'activation des nocicepteurs cutanés, musculaires, et articulaires ;
- neuropathique : le dépistage d'une douleur neuropathique est d'autant plus important qu'elle peut coexister avec une douleur nociceptive ;
- nociplastique ou dysfonctionnel : découvert assez récemment, il s'agit d'un phénomène de sensibilisation. Les douleurs sont dues à un

Il n'existe pas de standardisation de l'évaluation de la douleur ni du traitement mais il existe des recommandations.

dysfonctionnement des systèmes de contrôle sans lésion identifiée ;
- autre (dont psychogène)

Comment évaluer la douleur ?

Des outils d'hétéroévaluation ont été élaborés pour des personnes âgées mais pourraient être utilisés par des enfants. Le Dr Serra a nommé plusieurs échelles d'hétéroévaluation de la douleur comme l'échelle de l'institut Gustave Roussy ou l'échelle de San Salvador.





Le Dr Serra a rappelé que la formation des professionnels est un élément important dans l'évaluation de la douleur.

Les établissements s'organisent de plus en plus afin de créer des consultations handicap pour lesquelles plusieurs consultations sont combinées : médecine générale, soins bucco-dentaires, gynécologiques, endocrinologie, pédiatrie, psychiatrie, médecine de la douleur. Des fiches de recueil de renseignements cliniques sont élaborées afin d'améliorer l'accès aux soins somatiques des personnes handicapées ainsi que le développement de l'évaluation, de la prévention, et de la prise en charge de la douleur.

Traitement de la douleur

Le Dr Serra a expliqué qu'il est nécessaire de traiter simultanément la cause et la douleur elle-même par :

- des traitements médicamenteux ou par chirurgie ;
- des traitements non médicamenteux corporels (kinésithérapie, massage, stimulation chaud/froid, stimulation électrique acupuncture et variantes de la médecine traditionnelle chinoise, cure thermale), psycho-corporels (hypnose, relaxation, sophrologie, décontraction musculaire, respiration, gymnastiques douces, yoga, art thérapie, médiation animale, musicothérapie) et psycho-comportementaux (psychothérapies, psychanalyse, thérapies cognitivo-comportementales, ABA, pleine conscience, méditation).

Des spécificités pour le syndrome de Rett ?

En Australie, une étude a montré que la sensibilité à la douleur des patients atteints du syndrome de Rett est diminuée dans 60 % des cas, tandis que pour la minorité de ces patients, la sensibilité est augmentée (douleurs abdominales et céphalées). Dans le cadre de cette étude, les neuropédiatres mettent en évidence le fait que les enfants ne ressentent pas la douleur de la même manière.

Les résultats de cette étude vont à l'encontre de ce que les parents présents observent chez leurs filles, adultes ou enfants. Certains parents témoignent également du manque de réactivité de leurs filles à propos des réflexes et de la douleur.

Les principales causes de la douleur dans le syndrome de rett sont : les problèmes gastro-intestinaux, la scoliose et les problèmes dentaires. Dans la plupart des cas, le proche reste l'expert de la situation. Il peut évaluer la douleur par l'expression faciale ou la vocalisation de la personne atteinte du syndrome de Rett.

Corinne Defrance, administratrice

Les aides instrumentales dans les troubles respiratoires du polyhandicap

CONFÉRENCE

Par **Elsa Schwartz, kinésithérapeute, Hôpital Armand Trousseau Paris (75)** et **Karl Leroux, directeur scientifique à AVS Santé Gennevilliers (92)**

Elsa Schwartz et Karl Leroux ont présenté durant cette conférence les appareils utilisés dans le traitement des troubles respiratoires du polyhandicap.

Ils ont tout d'abord expliqué le développement de la cage thoracique.

Celle-ci se développe en trois phases :

- De 0 à 5 ans : le rachis augmente de 27 cm en position assise.
- De 5 à 10 ans : il augmente de 2,5 cm par an.
- Puberté : il augmente de 11,5 cm pour les filles.

Le volume de la cage thoracique est de 6% à la naissance, de 30 % à 5 ans, de 50 % à 10 ans puis double à l'âge adulte. La forme également passe de circulaire à ovoïde afin de favoriser l'action des muscles respiratoires. L'encombrement bronchique intervient dans les situations suivantes : le manque de mobilité, les troubles de la déglutition / fausses routes, l'hypoventilation, la diminution des volumes thoraciques et pulmonaires, la toux inefficace.



Phasitron connecté au patient

Différents appareils sont utilisés dans le traitement des détresses ventilatoires :

- ventilateur à percussion : permet une amélioration de l'oxygénation, un drainage des sécrétions et une diminution du travail respiratoire. Les percussionneurs sont une aide au désencombrement bronchique. Les volumes d'air sont insufflés progressivement jusqu'à obtenir un équilibre oscillatoire. La montée en pression est progressive permettant aux alvéoles pulmonaires de se déplier. Les fréquences peuvent être variables

et se superpose à la respiration des patients.

- relaxateur de pression : apporte quant à lui une aide au drainage, une optimisation de la fonction respiratoire et une aide au recrutement pulmonaire.

- exsufflateur : peut être utilisé soit en préventif afin d'améliorer les échanges gazeux, soit en curatif pour améliorer la respiration et éliminer les sécrétions.

- ventilation non invasive : afin d'éliminer les collapsus des voies aériennes supérieures et les apnées nocturnes, une ventilation non invasive peut-être mise en place selon une exploration du sommeil réalisée dans un centre de sommeil pédiatrique.

Yannick Coite, administrateur et papa de Maëlyne (4 ans)

Satisfaits ou pas ?

A la suite de ces 30^{èmes} JNSR, un questionnaire de satisfaction a été soumis par mail aux participants. Sur 118 envois, 68 questionnaires nous ont été retournés, soit un taux de participation à l'enquête de 58 %.

L'AFSR a pu constater que près de 96 % des répondants ont été satisfaits et très satisfaits de ces JNSR.

De plus, 94 % sont satisfaits du lieu d'accueil et une large majorité a apprécié l'espace réservé aux conférences. Parmi les personnes ayant choisi la formule comprenant l'hébergement, 85 % d'entre elles sont satisfaites de la qualité de prestation du lieu.

Nous remercions les familles ayant répondu au questionnaire et prenons en considération les remarques et suggestions.

Ils nous soutiennent !

Les 30^{èmes} JNSR ont été organisées avec le soutien des fondations Apicil, Aviva, Groupama pour la Santé et SNCF, pour un montant total de 8 635 €. Un grand merci à nos généreux partenaires !

Conforama



Rett gazette n°28

Directrice de publication : Mélanie Sembeni
Rédaction : Ludvine Bazire, Sophie Bourdon, Yannick Coite, Corinne Defrance, Audrey Granado, Jean-Luc Legras, Hélène Pelletier, Anne-Sophie Pierson, Eléonore Rabourdin, Sophie Tondelier
Graphisme : Quetaryl - Impression : SMI Imprimerie

Prochaine Rett gazette : janvier 2019