

## Notes/manuscrit pour l'exposé "Suivi médical et physique d'adultes atteints du syndrome de Rett ; Expériences d'un centre national Rett"

Anne-Marie Bisgaard

1. Nous vous remercions. - et merci aux organisateurs d'avoir donné la priorité à ce sujet très important concernant les adultes atteints du syndrome de Rett.  
Le syndrome de Rett est une maladie qui dure toute la vie et qui affecte les individus dans leur vie quotidienne pendant l'enfance, l'adolescence, l'âge adulte et la vieillesse.  
C'est pourquoi nous devons améliorer nos connaissances sur la manière dont le syndrome de Rett affecte les adultes et sur la manière dont nous pouvons les aider.
2. La principale question à laquelle j'essaierai de répondre dans cet exposé est la suivante : à quoi devons-nous prêter attention en tant que prestataires de soins de santé, en tant que soignants, en tant que parents et en tant que familles ?  
et ce que nous pouvons faire  
lorsqu'une personne atteinte du syndrome de Rett passe de l'état d'enfant à celui d'adulte ET pour les personnes qui sont aujourd'hui adultes  
afin que leur qualité de vie soit la meilleure possible.
3. Cette fille est l'une des raisons pour lesquelles nous sommes ici.  
Elle marche sur le pont qui mène de l'enfance à l'âge adulte.  
Pour elle, il est particulièrement important d'être physiquement active et d'apprécier les moments passés avec sa famille et ses amis.  
Nous devons la soutenir dans cette démarche tout au long de sa vie afin qu'elle puisse en profiter et qu'elle puisse maintenir ses capacités physiques et mentales.  
En outre, nous devons veiller à sa santé et gérer ses comorbidités.
4. J'aimerais également vous présenter Helle, qui a aujourd'hui la cinquantaine.  
et elle a été l'une des premières au Danemark à être diagnostiquée avec le syndrome de Rett. Elle m'a beaucoup appris et c'est aussi l'une des raisons de cet exposé.
5. Je voudrais maintenant vous parler un peu de notre centre danois pour le syndrome de Rett.  
Mon expérience du syndrome de Rett vient de mon travail dans ce centre, où j'ai passé les 12 dernières années en tant que médecin formé à la pédiatrie, aux maladies rares et à la neurologie infantile.  
- mais je suis aussi très heureuse de rencontrer les adultes atteints de maladies rares.
6. Nous vivons à Copenhague, au Danemark. Le centre est national, de sorte que toutes les personnes atteintes du syndrome de Rett au Danemark peuvent venir à notre clinique ambulatoire.  
La majorité d'entre eux nous rendent visite chaque année ou tous les deux ans.  
Notre travail est principalement clinique et nous essayons d'inclure la recherche dans notre travail quotidien.

7. Actuellement, nous sommes une équipe composée d'un médecin, d'un kinésithérapeute, d'un ergothérapeute et d'un conseiller pédagogique en psychologie.  
Nous avons la possibilité d'inclure un travailleur social et un diététicien si nécessaire.  
- et nous collaborons avec d'autres spécialités au sein de l'hôpital ainsi qu'avec d'autres hôpitaux.  
En ce qui concerne la recherche, nous avons actuellement une étudiante en doctorat qui étudie le point de vue des parents sur le fait d'avoir un enfant atteint du syndrome de Rett. Vous l'avez peut-être entendue plus tôt dans la journée.  
- et nous réalisons des projets plus petits, comme vous pouvez le voir sur nos affiches.
8. Globalement, nous visons à améliorer la qualité de vie de l'enfant, de l'adulte et de la famille.  
C'est pourquoi nous essayons de contribuer à un diagnostic aussi précoce que possible et de fournir les meilleurs conseils et traitements adaptés à l'individu.  
concernant les questions médicales, l'habitat, y compris la mobilité, la motricité fine et l'alimentation, les dispositifs d'assistance, la communication (alternative) et la manière de participer à la vie quotidienne et à la vie sociale, entre autres choses.  
Enfin, nous nous concentrons sur la planification des soins tout au long de la vie.
9. À l'heure actuelle, nous avons connaissance de 126 personnes atteintes de RTT au Danemark, âgées de 3 à 69 ans et, en fait, environ deux tiers d'entre elles ont plus de 20 ans.  
La figure montre la répartition par tranches d'âge de 10 ans. Vous pouvez également voir - dans la couleur bleu clair - que la majorité a une variante dans le gène MECP2. - ce qui n'est pas inhabituel.  
Mais comme je l'ai dit, beaucoup sont des adultes.
10. Cela nous amène à parler de la longévité.
11. En bref, la longévité a augmenté.
12. Je vais vous montrer des données tirées de cette publication : "Survival with Rett syndrome : comparing Rett's original sample with data from the Australian Rett syndrome database".
13. Vous voyez ici une courbe de survie.  
Les femmes de la cohorte autrichienne sont nées dans les années cinquante et soixante.  
Dans la cohorte australienne, les femmes sont nées à partir du milieu des années soixante-dix. Si l'on considère le nombre de femmes en vie à l'âge de 25 ans  
- on constate que dans la cohorte autrichienne, environ une personne sur cinq était en vie à l'âge de 25 ans.  
- et dans la cohorte australienne, elle est d'environ 70 %. Il s'agit d'une véritable augmentation de la survie.
14. Il est également signalé dans cette publication américaine de l'étude d'histoire naturelle.  
Les Américains ont rapporté que la survie pour les RTT classiques et atypiques était supérieure à 70 % à 45 ans (>1000 participants).  
Ils ont également examiné les causes de décès  
- et a constaté qu'il avait également changé.  
Dans le passé, ils mouraient principalement en raison d'une mauvaise santé et d'une mauvaise alimentation. Aujourd'hui, ils meurent principalement de problèmes cardio-respiratoires et d'épilepsie.

15. Ils ont également examiné les facteurs de risque associés à la mortalité.  
Il s'agit de facteurs sur lesquels nous devons nous concentrer dès le moment du diagnostic et tout au long de la vie. Des facteurs tels que la nutrition, les problèmes gastro-intestinaux (reflux, constipation, dysfonctionnement de la vésicule biliaire), le risque d'aspiration (par exemple, une position correcte pour manger ou boire), l'épilepsie, la scoliose, les contractures, les postures dystoniques, la mobilité et la déambulation.  
On peut également dire que ces facteurs peuvent influencer la qualité de vie. Ils sont donc très importants.
16. Comme vous l'avez vu, les personnes atteintes de RTT vivent désormais plus longtemps à l'âge adulte.  
Nous devons donc connaître les problèmes médicaux et les capacités physiques de ce groupe d'âge.  
-Je vais maintenant vous présenter des recherches internationales publiées et des expériences de notre propre clinique.
17. Lorsque nous parlons de toutes ces questions,  
il est important de se rappeler que les personnes atteintes du syndrome de Rett ne présentent pas toutes les affections et que celles-ci peuvent affecter les individus à des degrés de gravité divers.  
- et nous devons également nous rappeler que les personnes atteintes du syndrome de Rett peuvent être affectées par les mêmes conditions que n'importe qui d'autre, qu'il soit atteint ou non du syndrome de Rett.
18. Nous allons maintenant examiner ce que la recherche nous a appris sur les problèmes médicaux des adultes atteints de RTT.  
Mais je peux d'ores et déjà vous dire que les principaux résultats sont que les adultes en général sont en bonne santé  
- que les questions médicales peuvent encore poser problème à l'âge adulte  
- et qu'il existe un risque de déclin des fonctions motrices.
19. Les résultats des études que je vais vous présenter sont conformes à notre expérience clinique, et je pense que ceux d'entre vous qui connaissent un adulte atteint du syndrome de Rett peuvent également s'en rendre compte.  
Il est difficile de comparer les études car elles sont réalisées différemment, c'est pourquoi j'ai décidé de vous présenter les résultats de chacune d'entre elles. J'espère que cela vous conviendra.  
Nous commencerons par cette étude néerlandaise  
- Il s'agit d'une étude longitudinale par questionnaire portant sur 37 participantes âgées de 21 à 46 ans au moment du suivi. Les femmes étaient généralement en bonne santé.  
10 d'entre eux ont été hospitalisés (pneumonie, détresse respiratoire, épilepsie, hémorragie rectale, gastrostomie, infection de la vessie, diminution de la marche, refus de manger/boire).  
et 5 femmes ont subi une intervention chirurgicale (contractures, dentaire).
20. Voici un tableau extrait de la publication  
-Les anomalies du sommeil étaient fréquentes mais stables au cours de la période de suivi Il y avait un degré élevé de somnolence pendant la journée  
-La rétention d'air et l'hyperventilation se sont améliorées mais restent problématiques.  
-les problèmes comportementaux sont toujours d'actualité, en particulier les changements d'humeur, l'agitation et l'anxiété  
-forte incidence de scoliose (augmentation de la courbure latérale) et de cyphose (flexion vers l'avant)

-incidence élevée de l'épilepsie

21. L'étude par questionnaire suivante, réalisée en Italie, a donné des résultats comparables. 84 participants âgés de 42 ans au maximum - ils n'étaient donc pas si âgés que cela.  
Mais ils ont signalé que les stéréotypies, la mauvaise fonction des mains et l'alimentation étaient stables dans le temps et qu'ils étaient plus difficiles à gérer.
  - la communication non verbale tend à s'améliorer
  - les troubles du sommeil, du comportement et de l'autonomie persistent à l'âge adulte
  - L'épilepsie s'est améliorée, mais plus d'un tiers des patients souffrent d'épilepsie pharmacorésistante, c'est-à-dire qu'ils ont des crises malgré la prise de plusieurs médicaments.
  
22. Les problèmes musculo-squelettiques se sont aggravés et certains ont perdu la capacité de marcher. Cette étude a également révélé une fréquence élevée d'hospitalisations, dont les principales raisons étaient les traumatismes/fractures osseuses ou les crises d'épilepsie.
  
23. Le groupe italien a effectué un suivi de ses données l'année dernière et a présenté les résultats des visites effectuées dans sa clinique de RTT pour adultes.  
Ils ont pris en compte les données de 50 adultes âgés de 49 ans au maximum.  
Comme vous le voyez ici, environ la moitié des personnes avaient perdu la capacité de marcher. Beaucoup souffraient encore d'épilepsie, de scoliose, d'ostéoporose et de problèmes gastro-intestinaux.
  
24. Nous passons maintenant à une étude de plus grande envergure à partir de la base de données australienne sur le syndrome de Rett (ARSD) et de la base de données internationale InterRett. L'étude a porté sur des participants âgés de 54 ans au maximum et originaires de 24 pays.
  
25. Voici un de leurs tableaux de résultats.  
Lorsqu'ils se sont intéressés à l'épilepsie, ils ont constaté que près de la moitié des personnes interrogées faisaient état de crises et que 64 % d'entre elles prenaient des médicaments.
  
26. En ce qui concerne les problèmes musculo-squelettiques, près de 40 % des personnes interrogées étaient incapables de marcher, mais nombre d'entre elles continuaient à marcher avec ou sans aide.  
La majorité des personnes atteintes de scoliose présentaient un certain degré de scoliose et 40 % d'entre elles avaient subi une arthrodèse vertébrale.  
ils ont été opérés principalement pendant leur adolescence.
  
27. En ce qui concerne les problèmes gastro-intestinaux, la quasi-totalité des personnes interrogées ont souffert de constipation et la moitié d'entre elles ont eu des problèmes de gaz dans l'estomac, certains ont souffert de reflux et un troisième a subi une gastrostomie pour améliorer la prise d'aliments/de liquides, pour prévenir l'aspiration et pour soulager les ballonnements en éliminant les gaz de l'estomac.  
Seuls 40 % ont reçu toute la nourriture/le liquide par gastrostomie, de sorte que plus de la moitié ont reçu de la nourriture à la fois en mangeant et dans la gastrostomie.
  
28. Des modifications de la respiration ont également été observées.  
Deux tiers des femmes ont eu des périodes d'hyperventilation et/ou de rétention de la respiration.
  
29. Les troubles du sommeil sont fréquents.  
Ils n'ont pas examiné les différents types de perturbations, mais la fréquence était supérieure à 60

%.

30. Je parle toujours de l'étude australienne.  
En ce qui concerne le comportement, ils ont constaté que près de la moitié d'entre eux avaient des crises de cris pendant la journée et que près d'un cinquième d'entre eux étaient souvent irritables, l'anxiété a été souvent signalée par 11 % des personnes interrogées.  
- En ce qui concerne les problèmes de santé, ils ont signalé une tendance accrue aux infections des voies urinaires, à la pneumonie et aux affections respiratoires.
31. Nous passons maintenant à la Norvège, où une étude de doctorat a été réalisée en 2019. L'étude portait sur 39 femmes âgées de plus de 21 ans.  
Il ne s'agit pas seulement d'une étude par questionnaire.
32. Ils ont interrogé les parents et les soignants, procédé à un examen clinique et consulté les dossiers hospitaliers.  
Il s'agit donc d'une étude assez solide.
33. Je vous montrerai des chiffres tirés de la publication dans les trois prochaines diapositives. Les groupes d'âge sont indiqués ici, et les pourcentages en haut.  
On constate ici que la majorité des personnes souffrent de constipation et que la plupart d'entre elles reçoivent des médicaments à cet effet. Le reflux peut être un problème et, dans les groupes d'adultes, 25 % reçoivent un traitement médical pour cela.
34. Des troubles respiratoires sont observés dans environ 70 % des cas.  
et une épilepsie active a été signalée chez 60 % d'entre eux. Dans le groupe le plus âgé, des crises mensuelles ont été signalées chez la moitié des individus.
35. La scoliose est également très fréquente  
et, comme dans l'étude australienne, environ 40 % avaient subi une intervention chirurgicale pour une scoliose.  
La dernière figure concerne la déambulation dans le groupe des personnes âgées de plus de 35 ans. Elle montre la capacité de 16 femmes à marcher à différents âges.  
Le gris foncé indique une marche indépendante, le gris clair indique une marche avec soutien et le gris le plus clair représente les femmes qui n'ont pas marché.  
On peut voir que certains ont perdu la capacité de marcher avec ou sans soutien, mais cela semble se stabiliser au début de l'âge adulte.  
C'est intéressant, mais cela ne correspond pas tout à fait à ce que nous vivons dans notre centre. Nous sommes devenus curieux à ce sujet et avons réalisé une étude que je vais vous présenter maintenant.
36. Dans cette étude longitudinale, nous avons cherché à savoir s'il y avait un déclin de la motricité globale,  
nous avons examiné les données de 24 femmes atteintes du syndrome de Rett, âgées de 30 à 66 ans et suivies au centre pendant 6 à 12 ans.
37. Nous avons utilisé l'échelle de motricité globale du syndrome de Rett.  
L'échelle prend en compte 15 éléments de motricité globale, comme par exemple la capacité à marcher, et plus la somme est élevée, plus les compétences sont bonnes.  
Dans cette figure, vous pouvez voir une ligne pour chaque participant. L'âge est indiqué ici, et la somme totale de l'échelle de motricité globale est indiquée ici. Je pense que vous pouvez voir que

la somme pour de nombreux individus a diminué avec le temps. Mais vous pouvez également constater que les femmes les plus âgées ont d'assez bonnes capacités motrices.



38. Ce que vous ne voyez pas ici, c'est que plus de la moitié des femmes étaient capables de marcher sans assistance ou avec une assistance minimale.  
Nous avons examiné certaines comorbidités et ont constaté que la chute était associée à l'épilepsie : près de la moitié des femmes ont eu des crises d'épilepsie malgré un traitement médical.  
La chute était également associée à une scoliose sévère qui n'avait pas été opérée. Je sais qu'il s'agit de petits nombres et j'espère que d'autres groupes de recherche s'y intéresseront également. Nous n'avons pas été en mesure d'examiner les troubles du mouvement tels que la dystonie et d'autres mouvements parkinsoniens, mais nous pensons qu'il s'agit également d'un facteur de risque.
39. Mais nous avons appris que nous devons prendre soin de nous et nous concentrer sur les points suivants : L'activité physique, la thérapie et le maintien des capacités motrices.  
Nous constatons dans la clinique que **les compétences non utilisées risquent de disparaître**. Nous l'avons constaté à plusieurs reprises, mais aussi que certaines compétences peuvent être récupérées par la formation.  
Nous devons également nous concentrer sur l'épilepsie  
- Nous avons également tiré des enseignements d'autres études, comme vous l'avez entendu aujourd'hui.  
Ce problème persiste à l'âge adulte et semble affecter la mobilité.  
Nous devons prêter attention aux scolioses graves avant l'âge adulte et peut-être réfléchir davantage à la possibilité de les opérer.
40. Il y a beaucoup de choses à penser, et nous n'avons pas encore terminé. Il y a encore une chose que je dois aborder aujourd'hui, c'est le poids.
41. D'après les études que je vous ai montrées aujourd'hui et les données de notre centre  
- J'ai réalisé ce tableau pour vous informer sur le poids.  
La bonne nouvelle, c'est qu'environ la moitié des femmes adultes ont un poids dans la fourchette normale par rapport à leur taille.  
Mais la mauvaise nouvelle, c'est que beaucoup d'entre eux sont en sous-poids. L'insuffisance pondérale est néfaste pour le corps et pour le cerveau.  
La fréquence de la gastrostomie varie beaucoup d'une étude à l'autre.  
D'après notre expérience au Danemark  
il est aujourd'hui plus facile et plus acceptable qu'il y a peut-être dix ans de pratiquer une gastrostomie si un adulte a des difficultés à maintenir son poids et à boire suffisamment.
42. Résumons maintenant et revenons à cette diapositive pour la détailler.
43. En général, les adultes ont une bonne santé  
- mais il existe un risque d'hospitalisations liées à des fractures, des infections, des convulsions, etc.  
- des problèmes médicaux tels que l'épilepsie et des symptômes respiratoires et gastro-intestinaux, et le maintien du poids peut encore être problématique.  
- les problèmes musculo-squelettiques s'aggravent et la fonction motrice peut diminuer.  
J'ai également écrit que les adultes pouvaient développer une apparence parkinsonienne  
- mais nous devons en savoir plus.

44. Les problèmes de comportement sont fréquents, de même que les troubles du sommeil.

45. C'est effrayant  
mais nous devons nous rappeler  
que les personnes atteintes de RTT ne bénéficient pas de toutes les conditions  
et que les conditions peuvent affecter les personnes à des degrés divers de gravité.  
D'autre part, nous devons nous rappeler que les personnes atteintes de RTT peuvent être affectées  
par les mêmes conditions que n'importe qui d'autre  
avoir un RTT ou non.  
- et vous devez tenir compte des programmes de dépistage du cancer liés à l'âge
46. Il y a beaucoup de choses que nous ne connaissons pas assez.
47. Par exemple, nous en savons trop peu sur la manière de découvrir et d'étudier la douleur et  
la dépression. Néanmoins, il existe des signaux d'alarme tels que  
- changements de comportement et d'humeur sans raison apparente  
- une somnolence diurne accrue  
- diminution de l'appétit  
- autres préoccupations difficiles à expliquer  
- diminution soudaine de la motricité/mobilité, entre autres.
48. Nous avons encore un peu de temps  
Je vais maintenant vous présenter une autre étude du centre  
danois de RTT, dans laquelle nous avons voulu examiner la quantité  
et le mode de prise de médicaments.  
Notre hypothèse était que les personnes atteintes de RTT ont besoin d'un traitement médical  
pour les comorbidités ou le risque de ces comorbidités tout au long de leur vie.  
- et nous nous sommes intéressés à la manière dont le schéma et le nombre de traitements évoluent  
au cours de la vie.
49. Nous avons réparti 88 personnes en trois  
groupes d'âge d'environ 30 personnes chacun.  
L'âge moyen était de près de 7 ans dans le groupe  
des jeunes, de près de 20 ans dans le groupe des  
personnes d'âge moyen  
et 41 dans le groupe le plus âgé.
50. Nous avons compté le nombre de comorbidités ou d'affections pour lesquelles ils ont été traités.  
- et nous avons constaté qu'elle augmentait avec la tranche d'âge.  
Ainsi, les enfants ont été traités pour moins de deux  
comorbidités, le groupe intermédiaire pour environ trois  
comorbidités.  
et le groupe le plus âgé a été traité pour 3,5 comorbidités ou affections en moyenne.
51. Nous avons également examiné les affections pour lesquelles ils ont été traités.  
- et ici vous pouvez voir le Top 3.  
Il s'agit de la constipation, de l'épilepsie et du reflux.  
- et beaucoup ont également reçu des suppléments de vitamine D et de calcium.  
- concernant la constipation, 77% ont été  
traités, pour l'épilepsie, c'est 65%.  
et 16 % ont été traités pour un reflux.

52. D'autres médicaments
- près d'un cinquième ont reçu des analgésiques quotidiens
  - 16% ont été traités pour de l'ostéoporose
  - 13% pour la raideur musculaire ou la dystonie
  - 16% ont reçu des médicaments pour des problèmes de comportement et 13% pour une suspicion de dépression.
53. Cette étude nous a appris que presque tous les individus atteints de RTT sont traités médicalement pour des comorbidités pendant l'enfance, l'adolescence et l'âge adulte.
- La quantité et le schéma des comorbidités traitées semblent évoluer tout au long de la vie et augmentent.
  - Nous recommandons donc que les personnes atteintes d'ETT soient suivies tout au long de leur vie par des professionnels qui connaissent le risque de comorbidités dans l'ETT et savent comment les traiter.
54. Comme je l'ai dit au début
- nous visons tous à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes du syndrome de Rett.
55. Nous pourrions parler longuement de la qualité de vie, mais pour l'instant, je vais me contenter de vous montrer ces photos de personnes atteintes de RTT qui profitent de leur vie.
- J'espère qu'à l'avenir, nous en saurons plus sur la qualité de vie et sur ce qui est le plus important pour les personnes atteintes du syndrome de Rett et leurs familles.
56. Je suis sur le point de terminer ce discours.
57. Les titres de cet exposé pourraient être les suivants
- Beaucoup de personnes atteintes d'ETT vivent longtemps à l'âge adulte et les comorbidités de l'ETT persistent, et de nouvelles questions peuvent se poser
  - Il est donc nécessaire de
  - planification des soins tout au long de la vie dans une perspective holistique et pluridisciplinaire
  - en mettant l'accent sur les questions médicales
  - où nous recommandons un bilan de santé annuel,
  - en mettant l'accent sur les capacités fonctionnelles
  - il est important de mettre en place des formations et des thérapies, ainsi que des appareils d'assistance, - et de mettre l'accent sur la vie sociale.
58. Nous recommandons donc de mettre l'accent sur la thérapie physique et l'activité.
- il est important pour la santé mentale, physique et osseuse
  - l'accent mis sur l'activité sociale
  - il est important pour l'humeur, la santé mentale et la qualité de vie.
  - et nous mettrons l'accent sur les questions médicales liées à la RTT et comprend la santé des os, la ménopause, la vision et l'audition, les dents et l'état nutritionnel. Lorsque nous parlons du traitement de l'épilepsie et des crises, il est important de garder à l'esprit que les crises ne sont pas toujours épileptiques

mais peut être liée à une perturbation de la respiration ou à une perturbation des mouvements, comme par exemple la dystonie.

- et pensez aussi que les personnes atteintes de RTT peuvent souffrir de maladies que tout le monde, avec ou sans RTT, peut connaître.

59. Nous devons à toutes les personnes touchées par le syndrome de Rett de faire de notre mieux  
- Merci de votre attention.