



# ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

## Syndrome de Rett

Question écrite n° 15042

### Texte de la question

M. Laurent Garcia interroge Mme la ministre des solidarités et de la santé sur le syndrome de Rett, maladie neuro-développementale rare, touchant essentiellement les filles, caractérisée dans sa forme typique, par une phase de développement normal ou subnormal, suivie d'une décélération globale du développement psychomoteur, puis d'une perte des acquisitions cognitives et motrices. Il se manifeste donc par un polyhandicap, le plus souvent sévère, avec déficience intellectuelle et infirmité motrice. Il semblerait que les patients suivis par un protocole en Espagne voient une amélioration de leur état. Il lui demande, en conséquence, la raison pour laquelle ce traitement, à l'heure de l'Europe, n'est pas autorisé en France.

### Texte de la réponse

Depuis la dernière labellisation des centres de référence maladies rares en 2017, un centre de référence constitutif spécifique pour le Syndrome de Rett et apparentés a été créé à l'hôpital universitaire Necker-Enfants malades. Cette équipe apporte un soin particulier à la prise en charge pluridisciplinaire du polyhandicap, en combinant une évaluation neurologique aux évaluations gastro-entérologiques, endocrinologiques, orthopédiques et respiratoires des patients. De la même manière, des relations privilégiées sont développées avec le secteur médico-social afin de participer au projet de vie des patients suivis dans ces centres. Ce travail s'inscrit dans l'action 8 du troisième plan national maladies rares (PNMR3) afin de faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants. Ce centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares - centre Rett et polyhandicap est l'un des plus gros centres européens de prise en charge des patients atteints d'un syndrome de Rett et de malformations cérébrales. Il s'appuie sur un réseau national de centres de compétences. Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) publié en avril 2017 a été coordonné par le centre de référence du Pr Nadia Bahi-Buisson avec le Pr Christophe Philippe. L'objectif de ce PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint du syndrome de Rett. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie rare sur l'ensemble du territoire. La situation complexe de la personne porteuse d'un polyhandicap nécessite une prise en charge multidisciplinaire adaptée pour les troubles somatiques essentiels (lutte contre les carences nutritionnelles et prévention de la fragilité osseuse, prévention et traitement des problèmes respiratoires, mobilisation et installations adaptées des enfants non marchants, prise en charge de troubles respiratoires et non respiratoires du sommeil, du comportement et de la douleur, prise en charge des déformations orthopédiques). Le PNDS préconise en France une prise en charge adaptée qui repose sur une très grande implication de professionnels de santé issus du champ de la réadaptation, de l'accompagnement psychologique et des soins de suite. Le parcours de la prise en charge multidisciplinaire est décrit ainsi : - une prise en charge précoce, des programmes d'éducation spécialisée, comportant psychomotricité, intégration « sensorielle » spécifique ; - la kinésithérapie motrice active qui vise à prévenir l'atrophie musculaire et développe la force musculaire. La kinésithérapie passive vise à lutter contre les rétractions musculo-tendineuses ; - la psychomotricité qui permet de compléter le travail de contrôle postural et des changements de position (allongé, assis, debout), la dissociation et l'utilisation des mains et la lutte contre

les stéréotypes ; - la musicothérapie ayant pour but de développer la partie non verbale de la communication ; - la balnéothérapie avec pour objectif de favoriser le mouvement et la posture en limitant les effets de la pesanteur ; - l'équithérapie avec pour but de développer un travail sensoriel sur la posture et le maintien en lien avec l'animal ; - le travail avec un psychologue qui permet de compléter cet accompagnement et peut être préconisé pour les parents, les aidants et la fratrie ; - l'ostéopathie qui permet de soulager certains troubles fonctionnels. Le centre en Espagne qui promeut la méthode Essentis applique cette même démarche mais en concentrant sur une semaine l'ensemble des intervenants. Il en résulte une stimulation très importante qui ne convient pas à tous les enfants. L'équipe du Pr Nadia Bahi-Buisson a connaissance de ces techniques de rééducation intensive qui peuvent être bénéfiques à certains stades de la maladie, par exemple pour stimuler l'acquisition de la marche. Parfois ces méthodes ne sont pas toujours bienfaites pour la personne malade. Il est nécessaire de rester attentif à certaines patientes très fragiles qui risqueraient des fractures en raison de ce protocole extrêmement intense. A ce jour ce protocole n'a pas démontré un bénéfice supplémentaire par rapport à la prise en charge multidisciplinaire habituelle coordonnée par le centre de référence maladies rares mais toute évolution dans les évaluations sera suivie avec attention.

## Données clés

**Auteur :** [M. Laurent Garcia](#)

**Circonscription :** Meurthe-et-Moselle (2<sup>e</sup> circonscription) - Mouvement Démocrate et apparentés

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 15042

**Rubrique :** Maladies

**Ministère interrogé :** [Solidarités et santé](#)

**Ministère attributaire :** [Solidarités et santé](#)

## Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le :** [11 décembre 2018](#), page 11323

**Réponse publiée au JO le :** [26 février 2019](#), page 1950