

# La physiothérapie pour le syndrome de Rett

Meir Lotan

*Département de la thérapie physique, Université d'Ariel, Ariel, Israël.*

*Equipe d'évaluation nationale de Rett, hôpital de Sheba, Ramat-Gan, Israël.*

## Le défi

Le syndrome de Rett (RTT) provoque un arrêt neurologique et développemental qui se manifeste par diverses difficultés, telles que la perte des fonctions de la main, la perte du langage acquis, l'apraxie, l'ataxie, le dysfonctionnement du système nerveux autonome, l'épilepsie, les problèmes respiratoires, les problèmes de développement et les anomalies du tonus musculaire [1-3]. Pour que les enfants et les adultes atteints de RTT et leurs familles puissent vivre pleinement, une intervention appropriée est nécessaire.

Ce chapitre aborde quelques-unes des principales difficultés physiques souvent rencontrées chez les personnes atteintes de RTT et propose des techniques d'intervention possibles sur la base de la littérature existante (limitée), et principalement sur la base de l'expérience de l'auteur au cours des 25 dernières années, en travaillant avec plus de 500 personnes atteintes de RTT dans le monde, en tant que membre de l'équipe d'évaluation nationale israélienne RTT, ainsi qu'en tant que thérapeute travaillant avec environ 13 personnes atteintes de RTT chaque semaine.

En raison de la longévité des personnes atteintes du syndrome de Rett [4] et de la nature complexe de l'invalidité du RTT, la physiothérapie est une partie importante de la prise en charge du trouble.

Les individus avec RTT font preuve d'une grande diversité fonctionnelle. Certains jeunes ne pourront pas s'asseoir ou se lever de manière autonome, tandis que d'autres pourront acquérir des capacités fonctionnelles telles que la course, le ski et le saut sur trampoline [5]. En raison de cette diversité, une évaluation approfondie doit être effectuée pour chaque enfant qui rejoint un programme d'intervention. Après cette évaluation, de préférence par une équipe pluridisciplinaire [6,7], un programme d'intervention doit être élaboré, spécifiquement adapté à chaque client.

Dans de nombreux cas, l'enfant atteint de RTT est traité par une équipe de thérapeutes. Chacune des disciplines dans le programme thérapeutique utilise une combinaison de différentes techniques destinées à maintenir et à maximiser les fonctions de l'individu atteint de RTT. Bien que ces thérapies ne permettent pas de guérir le RTT, elles peuvent aider la personne atteinte de RTT en atténuant les difficultés qu'elle rencontre, aidant ainsi la personne et sa famille à surmonter certaines des limitations fonctionnelles typiques de la RTT [8].

## Le travail d'équipe

Il est essentiel pour le succès du programme d'intervention que différents membres de l'équipe coordonnent leurs efforts thérapeutiques par une approche de prise en charge combinée, avec l'accord de tous les membres de l'équipe (y compris l'accord des parents et de l'enfant atteint du RTT).

Une intervention bien planifiée revêt une grande importance pour les personnes atteintes de RTT [9, 10]. Un tel programme peut maintenir ou améliorer les fonctions, éviter les malformations et assurer le positionnement et la mobilité [10], contribuant ainsi à faciliter les interactions sociales du client.

## Les objectifs

L'objectif fondamental du programme d'intervention en physiothérapie est d'améliorer la qualité de vie et les capacités fonctionnelles du client souffrant du RTT. Ces objectifs peuvent être atteints si l'intervention vise à :

- Favoriser le tonus musculaire et éviter / réduire les mouvements anormaux
- Maintenir l'amplitude articulaire et éviter les contractures/rétractions dès le plus jeune âge
- Réduire la dyspraxie par des expériences fonctionnelles répétitives
- Augmenter et améliorer la forme cardio-vasculaire
- Stimuler l'usage des mains
- Obtenir un contrôle postural dynamique
- Promouvoir une meilleure coordination et un meilleur équilibre
- Prévenir la progression de la scoliose dès le plus jeune âge

## L'importance de l'intervention précoce

Une intervention précoce en RTT vise à faciliter l'acquisition de compétences développementales, à inhiber ou à minimiser les effets à long terme de facteurs de risque spécifiques sur le développement [11] et à réduire la formation de schémas pathologiques difficiles ou impossibles à modifier.

## Le programme complémentaire

Le terme de "programme complémentaire" implique un soin continu de l'individu, l'intensité de la prise en charge appropriée, le positionnement en continu et les aides techniques appropriées. Un programme de gestion supplémentaire vient en addition et en complément du programme thérapeutique du client, en modifiant ses activités afin que chaque tâche quotidienne puisse être utilisée pour renforcer l'amélioration des compétences acquises dans des contextes significatifs [12].

## La scoliose

Le problème orthopédique le plus courant observé avec le RTT concerne la colonne vertébrale. Le phénomène peut être trouvé dans 80% à 85% des adultes atteints du RTT [1,13]. En raison de sa fréquence, il faut contrôler pour tous les jeunes atteints du RTT la position de la colonne vertébrale, l'asymétrie et la courbure lors de l'examen physique annuel.

Un autre problème concernant la scoliose avec le RTT est sa progression rapide, avec un taux annuel moyen de 14 degrés [1,13]. En outre, en raison de la forte incidence de la scoliose, il est recommandé que chaque enfant atteint de RTT participe à un programme de prévention de la scoliose dès son plus jeune âge.

Le pronostic du développement de la scoliose avec le RTT est meilleur lorsque la scoliose est observée à un âge plus avancé, et que l'enfant peut garder sa capacité à marcher et grimper les escaliers [1]. La complexité à contrôler activement et dynamiquement le mouvement humain repose sur un entrant sensoriel approprié, à une évaluation correcte de ces informations sensorielles et au grand nombre d'éléments musculo-squelettiques impliqués dans chaque mouvement [14].

La scoliose et la cyphose avec le RTT commencent par l'absence de coordination de ces capacités, ce qui conduit l'enfant atteint de Rett à compenser avec des fixations individualisées des mains (mouvements stéréotypés) et des fixations rigides du corps qui conduisent finalement au développement de déformations rachidiennes avec le RTT.

Il est utile de faire de l'exercice et de faire régulièrement des séries de mouvements passifs. Le maintien de l'alignement de la colonne vertébrale est important. Il peut être facilité par des

activités conçues pour fournir des stimulations proprioceptives (alignement du corps), kinesthésiques (sensations reçues des articulations et des muscles), qui améliorent ainsi la conscience de soi de l'individu [15].

Faire des techniques de gainage pour un meilleur contrôle du tronc dès le plus jeune âge est fortement recommandé. L'approche interventionnelle pour traiter la scoliose est généralement une combinaison des techniques suivantes:

- Les traitements physiques et hydrothérapeutiques intensifs produisent les meilleurs effets [13, 16].
- Les mesures préventives intensives avant l'apparition de la première asymétrie rachidienne.
- Le traitement intensif dès que l'on remarque la première asymétrie de la colonne vertébrale [16].
- La marche intensive (ou se mettre debout si la personne n'est pas mobile) [16].
- Un traitement de « correction excessive », suggéré par Hanks [13,18], est appliqué pour réajuster la perception incorrecte de la ligne médiane chez les femmes présentant une scoliose liée à leur système sensoriel biaisé. On trouve des récits de 4 ou 5 cas où la progression de la scoliose a été arrêtée en utilisant cette méthode [19].
- Le programme actif anti-scoliose - cette intervention a réussi à inverser la scoliose de 30 à 20 degrés chez un enfant atteint de RTT. [18].
- Les activités de renforcement du tronc adaptées au niveau de chaque enfant.
- Le suivi - visites chez un chirurgien orthopédiste (au moins deux fois par an; plus si l'enfant montre les premiers signes de scoliose et qu'il est âgé de moins de cinq ans) [2, 20]

## La marche

L'ambulation, c'est à dire la marche, est une compétence qui nécessite un haut niveau de coordination. 50% à 85% de tous les enfants atteints de RTT ont la capacité de marcher [1] ; certains perdent cette capacité plus tard dans leur vie. La marche est extrêmement importante avec le RTT car elle empêche l'ostéoporose, elle renforce les muscles des membres inférieurs et elle active le système respiratoire-vasculaire.

Il est bon d'encourager la marche chez ceux qui peuvent le faire [16], mais il est parfois impossible d'apprendre à un enfant à marcher si la coordination requise n'est pas présente [21]. A l'inverse, certaines personnes atteintes de RTT ont acquis la capacité de marcher à l'âge de six, seize, ou même vingt-et-un ans. Certaines personnes atteintes de RTT qui avaient perdu leur capacité à marcher l'ont retrouvée après avoir été en fauteuil roulant pendant cinq [22], douze [10] et même vingt ans [23]. Nos résultats suggèrent que 80% des individus avec RTT présentant une marche indépendante peuvent perdre et retrouver cette capacité deux fois en moyenne.

En raison de l'importance de la marche pour la santé et pour la qualité de vie, la marche devrait être un objectif constant pour les personnes atteintes de RTT, y compris les individus avec RTT qui ont pu marcher et ont perdu leur capacité ambulatoire [2].

En règle générale, il est conseillé d'établir des marches quotidiennes de routine pour éviter l'inactivité et un mode de vie sédentaire. Une corrélation entre la capacité ambulatoire (en particulier monter les escaliers) et les cas plus légers de scoliose a été constatée [24]. La marche avec le RTT s'est avérée corrélée à une meilleure condition physique [17].

## Mot de la fin

Le syndrome de Rett est un trouble du développement amenant un contexte clinique complexe. La grande diversité des individus souffrant du RTT requière des soins intensifs, personnalisés et bien informés dès l'enfance, y compris l'acquisition du contrôle postural, la prévention des asymétries rachidiennes et le maintien de la forme physique et fonctionnelle.

## Références

- [1] Hagberg B. Rett syndrome: Clinical and biological aspects. London: Mac Keith Press, 1993.
- [2] Lotan M. Management for Rett syndrome. Tel Aviv: Israel Rett Syndrome Center, 2006. [Hebrew]
- [3] Kerr AM, Julu PO. Recent insights into hyperventilation from the study of Rett syndrome, Arch Dis Child 1999;80:384-387
- [4] Percy AK. International research review. Presentation, IRSA 12th Ann Conf, Boston MA, 1996 May 24-27, tape 622-15.
- [5] Rett Syndrome Association of Australia Newsletter. October, 1996.
- [6] Lotan M, Wein J, Elefant C, Sharf A, Yoshei Y. The Rett syndrome evaluation center in Israel. A play based assessment model. Presentation, Ann Isr Phys Ther Assoc Conf, Dead Sea, March 2005.
- [7] Ellaway C, Christodoulou J. Rett Syndrome: Clinical characteristics and recent genetic advances. Disabil Rehabil 2001;23:98-106.
- [8] Hunter K. The Rett syndrome handbook. Washington, DC: Int Rett Syndr Assoc, 1999.
- [9] Cass H, Reilly S, Owen L, Wisbeach A, Weekes L, Slonims V, et al. Findings from a multidisciplinary clinical case series of females with Rett Syndrome. Dev Med Child Neurol 2003;45(5):325-37.
- [10] Larsson G, Engerstrom IW. Gross motor ability in Rett Syndrome-the power of expectation, motivation and planning. Brain Dev 2001;23(Suppl 1):S77-81.
- [11] Majnemer A. Benefits of Early Intervention for Children With Developmental Disabilities. Seminars in Pediatric Neurology, Vol 5, No 1 (March), 1998: pp 62-69
- [12] Finnie NR. Handling the Young Child With Cerebral Palsy at Home. Oxford, United Kingdom: Butterworth-Heinemann; 1996.
- [13] Rossin L. Effectiveness of therapeutic and surgical intervention in the treatment of scoliosis in Rett Syndrome. A seminar work. Pittsburgh, PA: Univ Duquesne, 1997.
- [14] Rosenbaum DA Human motor control. San Diego, CA: Academic Press. p. 411, 1991.
- [15] Lieb-Lundell C. The therapist's role in the management of girls with Rett Syndrome. J Child Neurol 1998;3(Suppl):S31-4.
- [16] McClure MK, Battaglia C, McClure RJ. The relationship of cumulative motor asymmetries to scoliosis in Rett Syndrome. Am J Occup Ther 1998;52:196-204.
- [17] Weeks L. Rett syndrome. Presentation, Sydney, Feb 1997.
- [18] Hanks SB. Motor disabilities in the Rett Syndrome and physical therapy strategies. Brain Dev 1990;12:157-61.
- [19] Budden SS. Management of Rett syndrome: A ten-year experience. Neuropediatrics 1995;26(2):75-7.
- [20] Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye DP, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E-L, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H. Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, Spine 2009;34(17):E607-17.
- [21] Sponseller P. Orthopaedic update in Rett syndrome. Rett Gazette 2001;1:4-5.
- [22] Lotan M. Regaining waking ability in individuals with RS – A case study. Isr J Health Intellect Disabil 2008;1(1):32-43. [Hebrew].
- [23] Jacobsen K, Viken A, Von Tetchner S. Rett syndrome and aging: A case study. Disabil Rehabil 2001;23(3/4):160-6.
- [24] Lotan M, Isakov E, Merrick J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett Syndrome. J Intell Disabil Res 2004;48(8):730-5.