

Gérer le retard de croissance et l'alimentation dans le syndrome de Rett

Jenny Downs & Helen Leonard

Institut Téléthon Enfants, Perth, Australie occidentale

Qu'entend-on par retard de croissance ?

Avoir une bonne alimentation est important pour développer l'endurance, renforcer le système immunitaire et conserver un mode de vie sain. L'équilibre alimentaire nécessite la consommation d'une quantité adéquate de nutriments, la transformation et l'absorption efficaces de ces nutriments (digestion), ainsi que leur utilisation efficace dans l'organisme (métabolisme). Les apports alimentaires doivent fournir au corps des quantités adéquates de macronutriments (glucides, protéines et graisses) et de micronutriments (vitamines et minéraux).

Pourquoi un retard de croissance apparaît-il avec le syndrome de Rett ?

Le retard de croissance constitue l'un des critères essentiels dans le diagnostic du syndrome de Rett. On l'observe généralement par un ralentissement de la croissance de la tête, en taille et en poids compte tenu de l'âge. Des difficultés d'alimentation, de déglutition et de digestion peuvent compromettre l'apport des éléments nutritifs nécessaires.

Les repas peuvent durer et être de véritables moments de stress. Beaucoup de familles s'inquiètent que leur enfant ne boive pas suffisamment, surtout lorsque des pertes de fluides excessives sont présentes du fait d'une salivation abondante ou d'une hyperventilation. Parmi les facteurs pouvant influencer la croissance, on trouve les suivants:

- l'appétit peut être modifié (augmenté ou diminué) par les médicaments servant à maîtriser d'autres troubles ;
- la sensibilité buccale peut modifier les réactions au goût, à la texture ou à la température des aliments et boissons ;
- mâcher nécessite une coordination des muscles et certains individus éprouvent des difficultés à faire bouger les aliments avec leur langue. Le bruxisme (grincement des dents) est fréquent et les dents abîmées parviennent moins à ramollir les aliments avant déglutition ;
- des difficultés de déglutition peuvent engendrer des réactions d'étouffement ou de toux en mangeant ou en buvant, ce qui multiplie les chances que des aliments ou liquides passent dans les poumons et que de l'air passe dans le tube digestif. Ceci peut augmenter le risque d'infections pulmonaires. Des modes de respiration perturbés, où l'enfant retient son souffle ou fait de l'hyperventilation, constituent également des entraves à la bonne déglutition ;
- un mauvais positionnement peut provoquer la compression ou l'oppression des organes digestifs. Par exemple, une scoliose peut gêner le redressement de la position ;
- de nombreux individus atteints du syndrome de Rett ne sont pas capables de se nourrir seuls et doivent compter sur des tiers pour manger/boire.

Le retard de croissance est-il fréquent avec le syndrome de Rett ?

De nombreux individus atteints du syndrome de Rett présentent une insuffisance pondérale compte tenu de leur taille et de leur âge, même si une faible proportion d'entre eux présentent au contraire une surcharge pondérale pour leur taille et leur âge. Les difficultés d'alimentation et de nutrition apparaissent fréquemment. Environ 25% des individus atteints du syndrome de Rett

toussent pendant qu'ils mangent ou boivent, et en Australie environ 20% reçoivent tout ou partie de leurs nutriments à travers un tube relié à leur estomac (gastrostomie).

Comment les familles peuvent-elles assurer l'alimentation à la maison ?

Pour améliorer la santé alimentaire des personnes atteintes du syndrome de Rett, leur famille peut envisager certains ajustements diététiques ou différentes stratégies visant à réduire les difficultés d'alimentation. Par exemple, proposer fréquemment de petites quantités de nourriture permet d'habituer les enfants à s'alimenter tout en rendant le moment plus facile à gérer.

Une attelle de mâchoire peut faciliter la mastication. Des textures d'aliments adaptées peuvent aussi aider à la déglutition et diminuer l'effort nécessaire à la mastication. Proposer les aliments préférés permet d'augmenter l'appétit et l'envie de manger. L'utilisation d'ustensiles adaptés (comme les biberons) peut soutenir la capacité à se nourrir seul. Des incitations verbales et gestuelles peuvent aussi accroître la participation au moment du repas en en faisant une expérience sociale et amusante. Pour limiter les risques d'inhalation, les familles doivent surveiller la respiration et donner les aliments uniquement lorsque celle-ci est stable.

Aider à maintenir une position bien droite et apporter de l'aide en cas de besoin peut faciliter le passage de la nourriture dans le tube digestif.

Y a-t-il des traitements / prises en charge reconnus ?

Il y a différentes sortes de traitements et de prises en charge de l'alimentation, selon les besoins de l'individu. En se basant sur les conclusions d'évaluation, un traitement peut être proposé selon différentes approches : augmenter l'apport en calories, améliorer la diététique et les techniques de prise alimentaire, ainsi que l'alimentation par voie entérale.

Quelles sont les solutions de traitement initiales ?

Pour les individus ayant un faible Indice de Masse Corporelle (IMC) ou qui prennent des médicaments antiépileptiques, le médecin peut demander une prise de sang pour étudier les niveaux de micronutriments. Les difficultés liées à l'action de boire et manger peuvent être évaluées par un professionnel de santé spécialisé dans l'alimentation/mastication/déglutition.

Une radio spécifique appelée fluoroscopie est utilisée pour observer le mécanisme de déglutition et le fonctionnement d'autres organes de la partie supérieure du tube digestif. Cela permet d'identifier les risques d'inhalation et d'évaluer si un changement de texture des aliments pourrait améliorer la déglutition.

Un médecin ou diététicien peut conseiller un poids raisonnable à atteindre pour une patiente Rett, et des courbes de croissance spécialisées sont maintenant disponibles. En cas d'insuffisance pondérale, l'apport en calories doit être accru pour atteindre le poids voulu. Cela peut se faire en ajoutant des aliments nutritifs riches en calories (pain, céréales, pâtes, fruits secs, produits laitiers, légumes, olives, avocats, etc.). Des compléments alimentaires riches en calories et adaptés à l'âge peuvent aussi aider, mais seulement sur recommandation d'un diététicien. Changer le régime alimentaire ou les techniques de prise alimentaire peut aussi aider (voir le paragraphe sur l'alimentation à la maison).

Si un changement de régime alimentaire ou de mode d'alimentation n'améliore pas la consommation nutritionnelle, des solutions d'alimentation par voie entérale peuvent être envisagées. Celles-ci apportent des nutriments à travers un tube inséré directement dans l'estomac, le duodénum ou le jéjunum. Les solutions d'alimentation par voie entérale peuvent être bénéfiques pour les filles qui ne parviennent pas à prendre du poids malgré un régime accru en calories, qui ont des difficultés de coordination des muscles à la déglutition, qui éprouvent des sensations de malaise voire de souffrance lorsqu'elles mangent ou boivent, ou qui prennent particulièrement longtemps à manger. Cela peut aussi réduire le temps passé à manger tout en assurant un apport nutritionnel essentiel.

Il existe 3 grands types d'alimentation par voie entérale. Une sonde naso-gastrique peut être insérée par le nez jusqu'à l'estomac, pour une utilisation à court terme uniquement. Une sonde de gastrostomie peut être insérée dans l'estomac, soit par voie percutanée (Gastrostomie Percutanée Endoscopique, GPE), soit par voie chirurgicale. Cette dernière option est moins souvent utilisée.

Quel suivi est nécessaire ?

Il est recommandé de faire une évaluation de l'équilibre alimentaire et digestif une fois tous les 6 mois pour les enfants de moins de 12 ans, et au moins une fois par an pour les adolescents et les adultes. Cette évaluation comprend une mesure de la taille, du poids et de l'IMC, une évaluation de la santé bucco-dentaire, un contrôle du régime alimentaire, une analyse des capacités d'alimentation et des difficultés rencontrées. Il convient d'étudier le temps passé à manger, mâcher et avaler, les capacités à s'alimenter soi-même, l'impact des nouvelles techniques de prise alimentaire, ainsi que les résultats de prises de sang afin de mesurer les composants chimiques du sang et d'examiner le fonctionnement des organes. Sachant que les familles sont les personnes qui connaissent le mieux leurs enfants, leurs observations sont très utiles pour les médecins et diététiciens pour prescrire les meilleures modes d'alimentation et de traitement possible.

En cas d'alimentation par voie entérale, une surveillance régulière est nécessaire pour rechercher les éventuelles complications telles que les irritations cutanées autour de la sonde, les fuites, le déplacement de la sonde ou les effets secondaires comme le reflux gastrique. Toute personne recevant au moins la moitié de ses besoins nutritionnels quotidiens par voie entérale doit faire des prises de sang régulières pour vérifier la composition chimique du sang et les quantités de micronutriments. Un soutien émotionnel et pratique peut s'avérer nécessaire aux familles dont les enfants commencent à recevoir une alimentation par voie entérale.

Références

Leonard H, Ravikumara, R, Baikie G, Naseem N, Ellaway C, Percy A, Abraham S, Geerts S, Lane J, Jones M, Bathgate K, Downs J. Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome. *Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition*. 2013;57(4):451-460.
Voir aussi les guidelines pour les troubles gastro-intestinaux sur :
<https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelinesand-reports/>