

La puberté et le syndrome de Rett

Dr. Hilary Cass, médecin spécialisée en déficiences neurologiques

Evelina London Children's Hospital St Thomas, Royaume-Uni

Les parents considèrent souvent la puberté comme une période difficile pour tous leurs enfants. En réalité, celle-ci peut s'avérer être une transition plus facile pour la personne atteinte du syndrome de Rett que pour ses frères ou sœurs. Il reste pourtant un certain nombre d'éléments auxquels il conviendra de faire particulièrement attention durant cette période.

La ménarche

Le principal fait marquant l'entrée des filles dans l'adolescence est la ménarche, (c-à-d le début des règles). Chez la plupart des filles atteintes du syndrome de Rett, elle se fait sans difficulté, et il n'y a rien d'alarmant à ce que votre fille tarde à avoir ses règles. Il y a de plus fortes chances qu'elle ne commence tard ou qu'elle ait des règles irrégulières si elle est en insuffisance pondérale ; ceci peut d'ailleurs vous indiquer qu'il faudrait contrôler sa croissance et peut-être augmenter ses apports caloriques. Tenez à jour un calendrier de ses règles et notez si elle semble présenter la moindre douleur ; comme beaucoup de femmes, il est possible qu'elle ait besoin de simples médicaments contre les douleurs menstruelles.

Epilepsie

On peut constater une atténuation de l'épilepsie à l'adolescence. Celle-ci tend en effet à s'améliorer avec l'âge chez les personnes atteintes du syndrome de Rett, c'est pourquoi, en cas de période prolongée sans aucune crise, il est intéressant de discuter d'un éventuel retrait progressif des médicaments antiépileptiques avec votre généraliste ou un spécialiste.

Alimentation et croissance

Beaucoup de personnes atteintes du syndrome de Rett rencontrent des difficultés à mâcher et à avaler, malgré un appétit vorace. Les parents parviennent le plus souvent à identifier les textures alimentaires les plus pertinentes pour assurer une prise de poids suffisante durant la petite enfance, même s'il arrive que des compléments alimentaires ou d'autres modes d'alimentation soient nécessaires.

Pendant, il est très important de suivre de près les capacités à s'alimenter et la courbe de poids durant l'adolescence, car un certain nombre de personnes atteintes du syndrome de Rett cessent de manger, ont plus de difficultés à manger et/ou tombent dans un cercle vicieux de perte de poids et problèmes de santé. Une mesure régulière du poids vous permettra de détecter précocement les signes alarmants, et une prise en charge proactive, avec des compléments alimentaires, une modification des textures alimentaires ou du mode d'alimentation, qui dans certains cas pourra être par gastrostomie.

Mobilité et scoliose

Durant l'adolescence, la personne atteinte du syndrome de Rett peut se raidir. Il est très important de poursuivre la kinésithérapie, l'hydrothérapie, l'équitation et toutes les autres activités physiques afin de minimiser les risques que la personne ne cesse de marcher ou développe des contractures ou des rétractions. Il s'agit d'une période où les aides de prises en charge sont souvent réduites, c'est pourquoi il est essentiel de se battre pour maintenir les soins. Il ne faut pas hésiter à se faire entendre et à expliquer qu'il s'agit d'une période cruciale pour le maintien de la mobilité de la personne.

Assurez-vous qu'il y ait bien un suivi du dos et des hanches de la personne atteinte du syndrome de Rett (en particulier si elle présente déjà une scoliose) par des radios régulières. Souvenez-vous cependant que certaines personnes atteintes du syndrome de Rett souffrent de troubles physiques plus nombreux et plus sévères que les autres, alors que d'autres se porteront très bien avec un minimum de soins.

Crises de hurlements

Il s'agit de l'un des problèmes les plus fréquents et les plus éprouvants durant l'adolescence et l'âge adulte. Une partie des personnes atteintes du syndrome de Rett se mettent à avoir des crises de hurlements le jour ou la nuit, pouvant durer plusieurs heures d'affilée. Il arrive aussi qu'elles aient des « crises » de rire.

Parents et soignants se sentent souvent impuissants face à ces crises, qui peuvent être bouleversantes lorsque la personne atteinte du syndrome de Rett semble être malheureuse ou en souffrance (voir les recommandations de la fiche « Crises de hurlement »).

Soins de transition et continuité des soins

L'adolescence est une période à laquelle de nombreux aspects de la santé physique et émotionnelle de la personne atteinte du syndrome de Rett nécessitent une attention particulière, mais également une période à laquelle celle-ci change d'école et de services pédiatriques. Assurez-vous que les services d'éducation et de soins prévoient une transition appropriée et que les soins nécessaires soient maintenus à l'âge adulte. Assurez-vous de la poursuite du suivi médical lorsque la personne atteinte du syndrome de Rett cesse de consulter un pédiatre. Il est essentiel que des évaluations sommatives solides soient faites avant le passage de relai. Une évaluation bilan complète doit être faite avant de passer le relai.