

Prise en charge de la scoliose dans le syndrome de Rett

Jenny Downs & Helen Leonard

Institut Téléthon Enfants, Perth, Australie Occidentale

Qu'entend-on par scoliose?

La scoliose est une courbure (déformation) latérale de la colonne vertébrale. La colonne peut également avoir une certaine rotation. Les signes précoces de la scoliose comprennent une inclinaison latérale en position assise, debout et/ou en marchant. Au début, une scoliose est flexible, mais à la longue elle peut devenir raide et fixe. Le degré et la sévérité de la courbure de la colonne vertébrale est mesuré par l'angle de Cobb. Voir figure

Pourquoi la scoliose apparaît avec le syndrome de Rett?

La scoliose se développe du fait de la force et de la tonicité des muscles qui sont altérées. Une colonne déséquilibrée peut rendre difficile les positions assise et debout et rend également difficile la marche. La scoliose peut accroître la difficulté respiratoire, entraîner des infections et provoquer des douleurs.

Quelle est la probabilité de scoliose avec le syndrome de Rett?

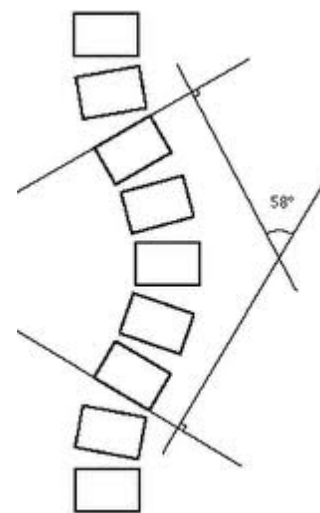
Bien que la scoliose n'affecte pas toutes les filles, c'est le symptôme orthopédique le plus courant du syndrome de Rett. Approximativement un quart des filles vont développer une scoliose à l'âge de 6 ans et les trois quarts vers 15 ans, avec un âge moyen d'apparition de onze ans.

Le type de mutation peut influencer le développement de la scoliose. Par exemple, des individus avec un p.Arg255* ou des délétions peuvent développer une scoliose plus jeune avec une progression plus rapide. Les filles n'ayant pas appris à marcher ont deux fois plus de chances de développer une scoliose. Celles qui marchent, indépendamment ou avec assistance, peuvent développer une scoliose moins sévère, ou aucune scoliose. Un individu sans scoliose ou avec une petite inclinaison inférieure à 25° qui est capable de marcher indépendamment à l'âge de 10 ans ne développera vraisemblablement pas une scoliose sévère.

Existe-t-il un traitement reconnu ou des options de prise en charge?

La prise en charge de la scoliose devrait commencer avant un diagnostic. Des activités complètes journalières, combinées avec de la physiothérapie, de l'ergothérapie, de l'hydrothérapie et/ou de l'équithérapie, sont destinées à développer et maintenir la marche le plus longtemps possible, à renforcer les muscles dorsaux, et à améliorer la posture assise et couchée.

Du fait que la scoliose peut survenir soudainement et s'aggraver rapidement, chaque visite chez un médecin doit inclure un examen physique de la colonne vertébrale, idéalement tous les six mois. Un contrôle plus fréquent peut être mis en place pour les enfants qui n'ont jamais appris à marcher et qui ont une faible tonicité musculaire, qui ont une poussée de croissance, une scoliose déclarée à bas âge ou qui ont déjà une très sévère scoliose. L'examen physique comprend une



évaluation de la croissance (taille/poids), de la posture vertébrale, de la tonicité musculaire et des aptitudes motrices comme les positions assise, debout et en marche.

Le diagnostic est effectué par un médecin selon une évaluation de la colonne par rayons X.

Votre fille sera généralement adressée à un chirurgien orthopédique qui évaluera et contrôlera toute évolution. Le contrôle radiologique est réalisé tous les 6 ou 12 mois en fonction de la progression de la scoliose et ceci jusqu'à la maturité du squelette, ensuite approximativement tous les ans jusqu'à l'arrêt du changement de l'angle de Cobb. Basé sur cette surveillance, le parcours du traitement optimal peut être déterminé : activité physique, soutien par corset ou chirurgie. Le principal but de la surveillance de la scoliose est de prévenir une aggravation de la courbure et de maintenir un fonctionnement optimal.

Quelles sont les options de traitement ?

Il existe trois principaux types de traitement:

1. **Activité et thérapie physique**

Ceci est important pour améliorer et maintenir les capacités physiques, la force musculaire et la flexibilité articulaire. La marche, assistée ou indépendante, doit être encouragée autant que possible, visant un objectif de deux heures par jour. Si la marche n'est pas possible, l'utilisation d'un cadre de verticalisation est une bonne alternative. Un stretching journalier, prescrit par un physiothérapeute, peut aider à maintenir une variété de mouvements des muscles et articulations. Un physiothérapeute ou un thérapeute professionnel peut également conseiller sur les postures en position assise pour soulager la colonne. L'exercice et l'activité sont importants pour les personnes atteintes du syndrome de Rett.

2. **Soutien de la colonne vertébrale -> corset**

Un corset est recommandé pour aider à l'équilibre en position assise et retarde la nécessité de chirurgie. Une opération comporte d'importants risques pour les scolioses sévères et pour les plus jeunes patients. Dans ce cas, il est souhaitable qu'un corset puisse limiter la progression de la scoliose et donc retarder la nécessité d'intervention à un âge plus avancé de l'enfant ; bien qu'à ce jour aucune preuve n'ait démontré, dans la littérature médicale, que le corset diminue l'aggravation de la courbure de la scoliose. Certaines filles peuvent éprouver de l'inconfort dû à des escarres ou des irritations de la peau, et si le corset est mal ajusté il peut gêner la respiration et augmenter le reflux gastro-œsophagien. Si un corset est prescrit, l'équipe de chirurgie orthopédique, physiothérapeutes et orthésistes doivent œuvrer ensemble pour s'assurer que c'est à la fois confortable et utile à la correction de la scoliose.

3. **Chirurgie de la colonne vertébrale**

Le but de l'opération de la colonne est de corriger la déviation et d'empêcher l'aggravation de la scoliose, en réalisant une colonne équilibrée et soudée. La chirurgie est envisagée pour les filles, préférablement âgées de plus de dix ans, avec un angle de Cobb de plus de 40-50 degrés. Idéalement, la chirurgie doit avoir lieu avant que la scoliose ne devienne trop sévère. La décision d'opérer est prise au cas par cas et un entretien minutieux entre le chirurgien et la famille est extrêmement important.

Les filles doivent être le plus en forme possible avant l'intervention pour optimiser la convalescence. Cela est favorisé par une analyse préopératoire minutieuse menée dans les semaines précédant l'opération. De cette analyse, des ajustements peuvent être nécessaires, comme l'apport de suppléments nutritionnels.

Après l'intervention chirurgicale, la surveillance et la prise de médicaments antidouleur ont souvent lieu dans l'unité de soins intensifs, bien que certaines filles n'aient pas besoin de soins

intensifs après l'opération. Une assistance respiratoire peut s'avérer nécessaire après l'opération. Durant l'hospitalisation, le soutien de la famille est vital afin de conforter leur fille.

La mobilité est encouragée aussitôt que possible pour améliorer la respiration, la force et fonction musculaire ainsi que le confort général. Un programme typique de mobilité comporte : retournement pour bouger dans le lit, s'asseoir au coin du lit (si possible) le lendemain de l'opération, transfert du lit à un siège (si possible) deux jours après l'opération, et marche trois jours après l'opération (si possible).

L'hospitalisation et une opération peuvent être très stressantes pour les familles qui doivent planifier des congés et organiser la prise en charge de leurs autres enfants durant cette période.

Selon les personnes, des changements seront peut-être nécessaires après l'opération. Un équipement peut être nécessaire (harnais pour les déplacements) et le dosage de certains médicaments peut nécessiter des ajustements. En général, on observe après l'opération de la colonne une amélioration de la santé, du confort, de la stabilité verticale et parfois de la mobilité.

Après l'intervention, les rendez-vous de suivi commencent dans les 6 semaines, puis tous les 2 ou 3 mois lors de la première année. Selon les cas, le chirurgien peut continuer à contrôler la colonne vertébrale annuellement.

Références

- [1] Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye D, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E, 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.
- [2] Marr C, Leonard H, Torode I, Downs J. Spinal fusion in girls with Rett syndrome: postoperative recovery and family experiences. *Child: care, health and development*. 2015 41(6):1000-1009.
- [3] Downs J, Torode I, Wong K, Ellaway C, Elliott EJ, Christodoulou J, Jacoby P, Thomson MR, Izatt MT, Askin GN, McPhee BI, Bridge C, Cundy P, Leonard H. The natural history of scoliosis in females with Rett syndrome, *Spine* 2016 41(10):856-63.
- [4] See also guidelines for scoliosis at <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/>