

# La Scoliose dans le Syndrome de Rett

Une collaboration entre les parents, les cliniciens et les chercheurs



## Les collaborateurs de ce livret:

Helen Leonard, MBChB MPH, dirige une équipe de recherche en épidémiologie sur le handicap intellectuel au Telethon Institute for Child Health, University of Western Australia, Perth. Elle est en charge de la direction de l’Australian Rett Syndrome Study et de la base de données InterRett.

Jenny Downs, PhD, est chercheuse senior pour l’Australian Rett Syndrome Study et enseigne la kinésithérapie à Curtin University. Elle participe à la recherche sur la scoliose et aux mesures des capacités motrices et fonctionnelles de la main dans le syndrome de Rett.

Anne McKenzie est la “Consumer Research Liaison Officer” pour le Telethon Institute for Child Health, Perth.

David P. Roye Jr, MD, dirige le service d’orthopédie pédiatrique du Morgan Stanley Children’s Hospital of New York Presbyterian et St. Giles, et est Professeur de chirurgie orthopédique pédiatrique à la Columbia University College of Physicians and Surgeons. Il dirige l’équipe de recherche de pédiatrie orthopédique, qui évalue les résultats des différents traitements de la scoliose et des autres déformations vertébrales, aussi bien que les effets de ces déformations sur la qualité de vie, et leur retentissement sur la cage thoracique et le développement pulmonaire. Nous tenons à remercier ici les membres de l’équipe du Paediatric Orthopedic Research Group à la Columbia University pour leur contribution à cette brochure : Jacqueline Corona M.D., Jeanne M. Franzone, Daniel J. Miller, Matthew Riedel.

Carolyn Ellaway, PhD, est généticienne clinicienne et pédiatre. Elle a fondé la première « Rett Syndrome Multidisciplinary Management Clinic » en Australie en 2000 au Children’s Hospital à Westmead de Sydney.

Ian P. Torode, MBBS FRCS (Can) FRACS, est Directeur adjoint du département d’Orthopédie et Directeur du service des maladies rachidiennes du Royal Children’s Hospital de Melbourne. C’est le seul département chirurgical qui prend en charge l’atteinte vertébrale des enfants atteints de syndrome de Rett dans l’état de Victoria et en Tasmanie. Les départements d’anesthésie et de soins intensifs de cet hôpital ont une grande expérience du syndrome de Rett.

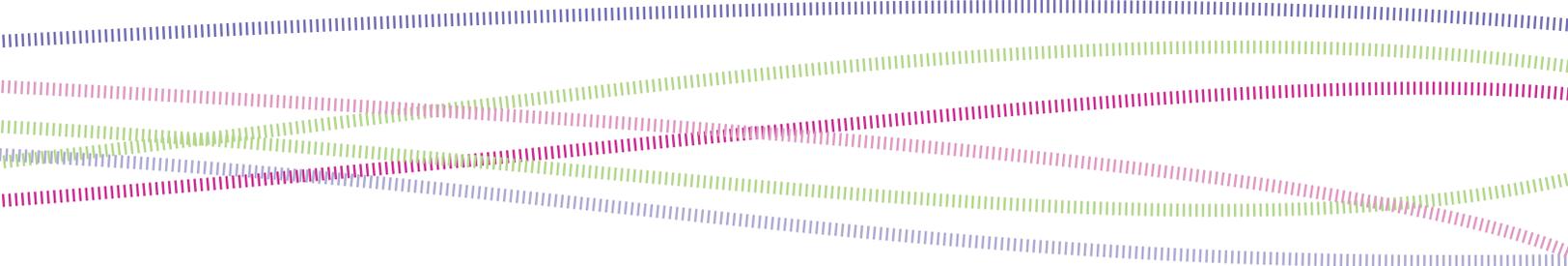
Gordon Baikie, MD FRACP, est pédiatre, spécialiste du développement psychomoteur au Royal Children’s Hospital, Melbourne, Australie, et chargé de recherche honoraire au Murdoch Children’s Research Institute. C’est le pédiatre de la Victorian Rett Syndrome Clinic.

Eva-Lena Larsson, PhD, est ergothérapeute et travaille dans le département de chirurgie vertébrale de l’ University Hospital de Linköping, Suède. La plupart des filles atteintes d’un syndrome de Rett opérées du rachis en Suède sont prises en charge dans cet hôpital. Eva-Lena a évalué récemment les résultats post opératoires à long terme

Les parents nous ont également aidé pour la réalisation de ce livret.

Nous adressons nos remerciements à toutes les familles qui ont participé à cette réalisation, avec leurs histoires et leurs photos. Leur collaboration q a rendu possible ce livret. Nous remercions en particulier le Community Reference Group de l’ Australian Rett Syndrome Study (Martine Balkwell, Viv Cagliuso, Sana’a Faydi, Jill Grey, Lauren James, Ann Papafotiou, Mirella Sadkowsky, Cathey Stanberg, Tracey Thomas et Julie Trigg); Paige Neus de la International Rett Syndrome Foundation, USA; Sue Hall, Birmingham, UK and Monique Garcia, Scoliosis Kids Australia.

*Ce livret a été validé par L’ International Rett Syndrome Foundation, RettSearch, The Rett Syndrome Association of the United Kingdom et la Rett Syndrome Association of Australia. La Rett Syndrome Association of Australia et l’ International Rett Syndrome Foundation ont contribué au financement de l’édition de ce livret.*



## Table des matières

### Objectifs

<i>Objectifs de ce livret</i> .....	4
-------------------------------------	---

### Historique

<i>Qu'est-ce que le syndrome de Rett?</i> .....	5
<i>Qu'est-ce que la scoliose?</i> .....	5
<i>Fréquence de la scoliose dans le syndrome de Rett</i> .....	5
<i>Est-ce que mon enfant a une scoliose?</i> .....	6

### Diagnostic et traitement médical de la scoliose

<i>Prévention de la scoliose</i> .....	8
<i>Surveillance de la scoliose</i> .....	8
<i>Soins médicaux</i> .....	9
<i>Kinésithérapie et exercices</i> .....	10
<i>Corset</i> .....	12

### Traitement chirurgical de la scoliose

<i>Indications et buts de la chirurgie</i> .....	14
<i>Etape pré-opératoire</i> .....	14
<i>Chirurgie</i> .....	15
<i>Etape post-opératoire</i> .....	15
<i>Retour à domicile</i> .....	17
<i>La chirurgie n'est pas toujours la meilleure option en cas de scoliose grave</i> .....	19

<b>Les familles s'expriment</b> .....	20
---------------------------------------	----

<b>Ressources additionnelles pour les familles et les cliniciens</b> .....	21
--	----

<b>Glossaire</b> .....	22
------------------------	----

<b>Pour nous contacter</b> .....	23
----------------------------------	----

## Objectifs de ce livret

Le syndrome de Rett est une maladie rare du neuro-développement qui affecte 1 petite fille sur 8 500 à la naissance environ . Etant donnée la rareté de cette maladie, la plupart des médecins n'ont qu'une expérience limitée de son traitement. L'une des complications fréquentes du syndrome de Rett est la scoliose (courbure anormale de la colonne vertébrale).

Comme il n'existe que peu d'information sur la prise en charge de la scoliose, nous avons développé ces recommandations et ces conseils, pour les parents et les soignants, et pour aider les médecins qui traitent les petites filles et les femmes atteintes d'un syndrome de Rett. Le but principal de la prise en charge de la scoliose est de conserver la mobilité, tout en évitant l'aggravation de la déformation de la courbure vertébrale. Ces indications ne sont pas des recettes pour toutes les petites filles atteintes d'un syndrome de Rett qui développent une scoliose, mais elles soulignent plutôt les points clés des méthodes couramment retenues comme les meilleures. Elles sont fondées sur la littérature médicale disponible, et sur les opinions des différents experts de la prise en charge.

Ce livret a été conçu pour définir des recommandations de prise en charge de la scoliose dans le syndrome de Rett, et fournir les informations les plus pertinentes pour les parents et les soignants. Un glossaire est disponible page 22. Les termes contenus dans le glossaire sont imprimés en **gras** dans le texte la première fois qu'ils apparaissent.

De plus, nous avons recueilli des témoignages de parents en rapport avec la scoliose de leurs enfants. Ces témoignages de parents sont une mine de connaissances, de meilleure compréhension et d'expériences des différents aspects de l'accompagnement de la scoliose au quotidien. Les parents nouent avec les médecins de leurs petites filles un partenariat fondamental, permettant ainsi de fixer les objectifs qui guideront le traitement et son suivi.

## Référence

*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 (2009). Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, SPINE, 1;34(17):E607-17.*



## Qu'est-ce le syndrome de Rett?

Le syndrome de Rett est une maladie neuro-développementale qui affecte surtout les filles et entraîne une situation de handicap mental et physique. Il est habituellement associé à un défaut (mutation) dans le gène MECP2.

La petite fille atteinte d'un syndrome de Rett a une période de développement normal pendant la petite enfance. Celle-ci est suivie d'un temps de régression rapide, pendant lequel se perdent certaines compétences, comme la communication et l'usage volontaire des mains. La marche et les autres compétences motrices sont également affectées, et des mouvements stéréotypés des mains apparaissent. Les années d'école maternelle et primaire sont caractérisées par une stabilisation des compétences développementales, et de manière variable on peut observer une amélioration des compétences motrices. C'est pendant ce temps-là que la scoliose peut se développer. Avec le temps la marche peut-être perdue.

Le syndrome de Rett peut-être associé à :

- des altérations de la fonction respiratoire (spasmes du sanglot) ;
- Un ralentissement de la croissance;
- Une altération du tonus musculaire;
- Une épilepsie ;
- **Une ostéoporose ;**
- Des difficultés à s'alimenter ;
- Une constipation ;
- Une altération des rythmes du sommeil ;

## Qu'est-ce la scoliose ?

La colonne vertébrale est composée de vertèbres osseuses empilées les unes sur les autres. La scoliose apparaît quand il y a défaut d'alignement des vertèbres ce qui entraîne une déformation de la colonne vertébrale dans les 3 plans de l'espace. La torsion de la colonne vertébrale par rotation des vertèbres autour de leur axe peut être associée, à une déformation de la paroi thoracique.

Dans le syndrome de Rett, la scoliose se développe en raison de l'atteinte neurologique, ce qu'on appelle «scoliose neuro-musculaire» La cause du développement de la scoliose dans le syndrome de Rett n'est pas parfaitement claire, mais il est possible qu'elle soit en rapport avec une faiblesse ou une raideur musculaire, une altération du tonus musculaire (rétraction) et une limitation de la mobilité. On réserve le terme de « scoliose idiopathique » aux scolioses qui se développent chez une personne saine, sans raison apparente.

La scoliose à un stade plus évolué peut entraîner une raideur vertébrale, ce qui rend l'équilibre plus difficile en position assise, debout ou lors de la marche. Ceci entraîne une gêne fonctionnelle et un retentissement sur la qualité de vie. De plus, des modifications importantes des courbures peuvent influencer sur la position des organes vitaux du thorax et de l'abdomen.

## Fréquence de la scoliose dans le syndrome de Rett

Le risque de développer une scoliose dans le syndrome de Rett augmente avec l'âge. Environ un quart des filles développe une scoliose avant six ans, et trois-quarts avant 13 ans. Il est maintenant démontré que le risque de développer une scoliose est deux fois plus élevé chez les fillettes qui n'ont jamais appris à marcher.

## Est-ce que mon enfant a une scoliose?

Le signe le plus précoce de scoliose est l'inclinaison d'un côté à la station assise, debout ou lors de la marche. Il est possible que l'apparence de la courbure varie suivant la position du corps. Avec le temps elle peut devenir fixée et raide. Si vous voyez que votre fille penche d'un côté, ou si vous êtes inquiets à propos de son dos qui ne vous semble pas droit, prenez rendez-vous avec son médecin. Il examinera soigneusement sa colonne vertébrale et fera quelques manœuvres physiques, comme la faire se pencher en avant pour évaluer la courbure de la colonne (voir photographie).

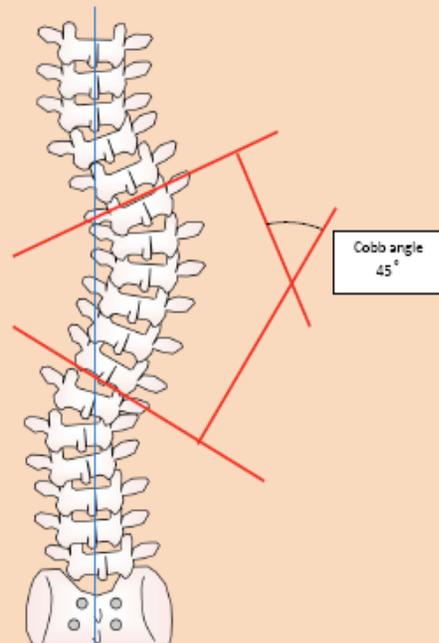
Si la colonne vertébrale a l'air d'être droite et bien mobile, il n'est peut-être pas nécessaire de faire une radiographie. Si le médecin suspecte une scoliose, il demandera une radiographie. La radiographie confirmera la présence d'une scoliose et déterminera son type et son angle.

L'importance de la scoliose est mesurée sur la radiographie par l'angle Cobb, méthode de mesure standardisée internationale. **L'angle de Cobb** est déterminé en traçant deux lignes tangentielles : l'une au plateau supérieur de la vertèbre la plus inclinée en haut de la courbure, et l'autre au plateau inférieur de celle la plus inclinée en bas. L'angle de Cobb (mesuré en degré) est l'angle au point d'intersection des perpendiculaires à ces deux tangentes (voir le schéma).

To find the Cobb Angle, draw lines perpendicular to those lines. The perpendicular lines intersect at an angle. The degree measurement of that angle is the magnitude of curvature (Cobb Angle).

To find the Cobb Angle:

1. Locate the most tilted vertebrae at the top (proximal end vertebra) and draw a parallel line to the vertebral endplate.
2. Locate the most tilted vertebrae at the bottom (distal end vertebra) and draw a parallel line to the vertebral endplate.
3. Erect intersecting perpendicular lines from these.
4. The angle formed is Cobb's angle.

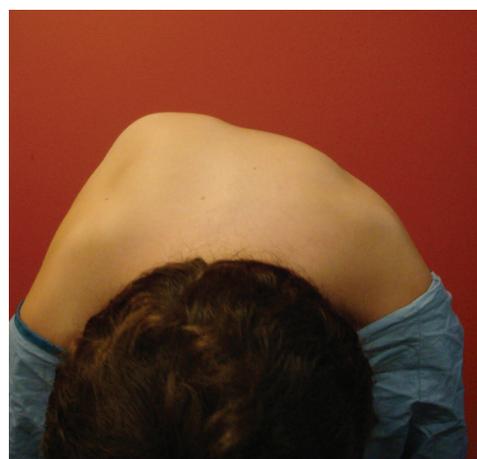


Cobb angle  
45°

Diab, M. "Cobb Angles." Diagram. Vitale et al. *Assessment and Decision Making in Adolescent Idiopathic Scoliosis: Use of the Lenke Classification System*, 2009.

Traduction des instructions pour calculer l'angle de Cobb :

1. A partir du plateau supérieur de la vertèbre plus inclinée en haut, tracez une tangente  
A partir du plateau supérieur de la vertèbre plus inclinée en bas, tracez une tangente.
2. Tracez des lignes perpendiculaires à ces deux tangentes jusqu'à leur intersection.
3. L'angle ainsi formé est l'angle de Cobb.



# Diagnostic et traitement médical de la scoliose



## Prévention de la scoliose

La scoliose est fréquente dans le syndrome de Rett. Par conséquent, chaque visite chez le médecin de votre fille devrait comprendre un examen de son dos. Nous suggérons un contrôle du rachis tous les six mois.

**La kinésithérapie, l'ergothérapie, l'hydrothérapie, l'équithérapie (hippothérapie) et d'autres activités de la vie quotidienne** devraient viser à :

- Développer, maintenir et promouvoir la marche aussi longtemps que possible ;
- Fortifier les muscles du dos ;
- Promouvoir une bonne posture assise et couchée. Par conséquent, des activités quotidiennes devraient être proposées pour développer et maintenir la force et la fonction. Une évaluation régulière est de la plus haute importance.

## Surveillance après le diagnostic de la scoliose

Si votre fille développe une scoliose, celle-ci doit être surveillée et un avis spécialisé auprès d'un **chirurgien orthopédiste est indispensable**. Il évaluera la gravité de la scoliose et surveillera régulièrement son évolution. De plus, il tiendra compte des antécédents de votre fille, de son état de santé général, de sa croissance et de son développement.

L'examen physique comprendra la mesure de la taille et du poids de votre fille, un examen de la colonne vertébrale, une évaluation de la posture, du tonus, de ses capacités à s'asseoir, se tenir debout et marcher.

Le chirurgien orthopédiste, ou bien le médecin de votre enfant, évaluera la colonne vertébrale tous les six mois. Il pourra proposer un suivi plus rapproché à votre fille si :

- Elle n'a jamais appris à marcher ;
- Son tonus est très faible ;

- Il y a une poussée de croissance ;
- La scoliose s'est développée quand elle était très jeune et/ou
- La scoliose est très grave.

Des radiographies seront réalisées régulièrement. Ces radiographies aideront le chirurgien à évaluer la vitesse de progression de la scoliose.

## Quand faire les radiographies?

- On fera une radiographie à la première visite si une anomalie de la courbure rachidienne est constatée.
- Des radiographies tous les six mois avant la fin de la croissance si l'angle de Cobb est supérieur à 25 degrés.
- Des radiographies tous les 12 mois à la fin de la croissance jusqu'à ce que l'angle de Cobb ne change plus.

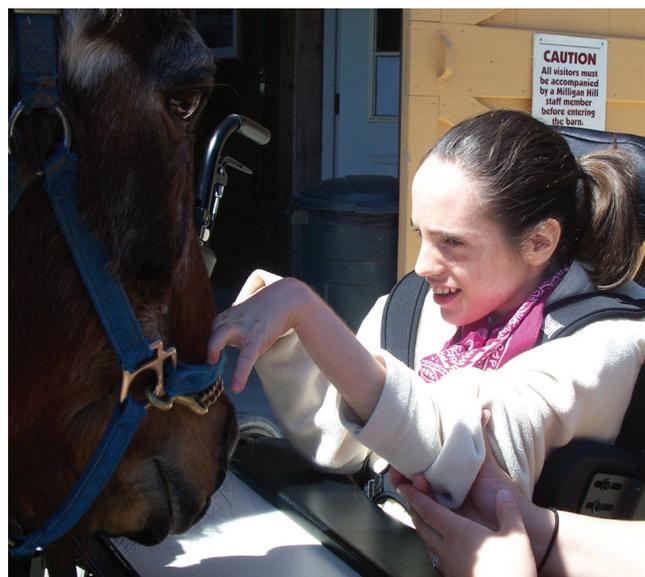


## Soins médicaux

Une alimentation équilibrée et des soins médicaux tout au long de la croissance et du développement de votre fille auront beaucoup de bénéfices physiques, y compris pour la colonne vertébrale en pleine croissance. Par exemple, les filles ayant un syndrome de Rett sont sujettes à l'ostéoporose.

L'ostéoporose peut être prévenue par une alimentation riche en calcium (que l'on peut trouver dans les produits laitiers, comme le lait et le fromage...), par les exercices réguliers, et avec des activités en plein soleil pour promouvoir la production de **la vitamine D** par la peau.

Toutefois, l'exposition au soleil doit être pondérée afin de protéger la peau des effets nocifs des rayons ultraviolets. Par conséquent, il est nécessaire de faire attention à l'heure et la durée de l'exposition solaire de votre fille. Demandez conseil à votre médecin pour la consommation de calcium, l'apport en vitamine D et l'exposition solaire dans votre région. Certaines filles auront besoin d'une supplémentation en vitamine D, particulièrement si vous vivez dans une région peu ensoleillée.



## Kinésithérapie et exercices

Il est démontré que la kinésithérapie a un rôle important pour conserver, et même améliorer les capacités physiques, la force musculaire et la souplesse des articulations. Nous recommandons donc que :

1. Votre fille essaye de marcher aussi longtemps et aussi loin que possible. Essayez d'augmenter son périmètre de marche et/ou le temps de station debout, avec ou sans assistance suivant ses capacités (au moins pendant deux heures par jour).
2. Si votre fille ne sait pas marcher, utilisez un appareillage adapté (« standing frame » : structure qui lui permette de rester debout) pendant au moins 30 minutes par jour.
3. Faites tous les jours des étirements pour maintenir l'amplitude des mouvements. Un kinésithérapeute peut recommander le type et la durée des exercices à faire quotidiennement.
4. Discutez avec le kinésithérapeute et l'ergothérapeute des façons de s'asseoir favorables à la colonne vertébrale de votre enfant. Par exemple s'exercer à rester assis sur un tabouret, ou s'assurer que l'installation dans le fauteuil roulant permette de maintenir un équilibre correct de la colonne vertébrale.
5. Toutefois, malgré tous vos efforts, toutes les filles ne pourront pas continuer à marcher en grandissant.

Plusieurs de ces activités sont illustrées par les photographies de cette page et des pages 7 et 9.



Voici quelques descriptions des genres d'activités physiques auxquelles les enfants avec le syndrome de Rett participent :

*“Amy, âgée 16 ans, a depuis de nombreuses années une scoliose modérée et une cyphose, qui ont peu progressé. Je crois que c'est parce que nous avons insisté sur l'importance d'inclure l'activité physique dans la vie quotidienne d'Amy. Par exemple : elle s'entraîne (en étant aidée) à se tenir debout et à marcher pendant plusieurs heures par jour ; elle s'entraîne à rester assise quand elle n'est pas dans son fauteuil roulant qu'elle utilise pendant un temps minimum (elle a un système postural pour s'asseoir) ; elle fait des étirements avec le kinésithérapeute une fois par semaine ; elle nage et s'exerce dans une piscine chauffée au moins une fois par semaine au printemps et en automne, et plus souvent en été et pendant les vacances....Je pense que toutes ces activités l'ont aidée à fortifier ses muscles tronculaires, et nous espérons que cela préviendra l'aggravation de la scoliose et par conséquent, évitera la nécessité d'un corset orthopédique pour la colonne vertébrale et/ou la chirurgie.”*

*“Notre fille Hannah a presque 10 ans. Depuis 6 ans, sa scoliose a progressé lentement et mesure maintenant 31 degrés. Nous essayons qu'Hannah marche et reste debout au moins une à deux heures par jour (elle a un « standing frame » bien apprécié à la maison). Hannah fait de l'équitation et de la bicyclette sur un vélo adapté. Tous les jours, nous avons une séance d'étirements à la maison. En ce moment elle a un programme (organisé par notre département de kinésithérapie à l'hôpital local) pour la faire marcher sur un tapis de jogging avec un système de soutien. Elle est arrivée à 32 minutes de marche à la fois, à une vitesse de 1 km/h environ.”*

Nous ne sommes pas sûrs des bénéfices exacts des activités physiques pour réduire la scoliose. Toutefois, les familles sont généralement d'accord pour dire que l'activité physique est bénéfique pour leurs filles.

*“[La kinésithérapie] permettait à notre fille de marcher, de bouger et de rester debout plus longtemps, et augmentait son endurance.”*

*“Il est impossible de savoir si la kinésithérapie ralentit la scoliose parce que la scoliose d'Ashley a continué à progresser malgré la kinésithérapie intensive. Nous avons eu de la kinésithérapie pendant plusieurs années. Nous ne savons pas si la colonne vertébrale se serait détériorée plus rapidement sans elle.”*



## Corset

Il y a beaucoup d'avis divergents sur l'utilité d'un **corset** dans la prise en charge de la scoliose. En général, il est admis que le corset n'a pas d'influence sur le développement de la courbure. Toutefois, il y a un consensus pour penser que le corset améliore l'équilibre en position assise. Une surveillance par un **orthésiste** est nécessaire tant que l'enfant porte un corset, afin de tenir compte de la croissance, d'ajuster le corset aux activités quotidiennes, et vérifier l'absence de complication liée au corset (par exemple irritation cutanée). Des ajustements fréquents peuvent être nécessaires.

Si un enfant a besoin de chirurgie à un très jeune âge, les risques de complications chirurgicales peuvent être augmentés. Dans certains cas l'emploi d'un appareil orthopédique bien adapté peut aider à différer la chirurgie.

*“Au début, quand nous mettions le corset, je pensais qu'elle ne le tolérerait pas, mais elle poussait un soupir de soulagement, ce qui me faisait penser que le corset soulageait la douleur et la pression.”*

*“Nous avons pu retarder la chirurgie jusqu'à son adolescence.”*

*“Jenn avait une hypotonie et c'était un grand effort pour elle de rester debout. Avec le corset elle n'avait pas de soucis, il la soutenait ! Ça lui donnait de l'énergie pour faire d'autres choses, et communiquer plus avec les autres.”*

Porter un corset peut être difficile, et les complications peuvent inclure des escarres, une gêne respiratoire, un inconfort global, une irritation de la peau, et l'exacerbation d'un **reflux gastro-œsophagien**. Porter un corset peut rendre difficile les exercices et les activités physiques, et peut causer la perte de la force tronculaire et la flexibilité.

*“Nous avons des problèmes avec une fuite de la sonde gastrique qui avait été causée par la pression sur son estomac et qui avait provoqué une déchirure à l'endroit de l'insertion de la sonde. Cela réduisait aussi son indépendance, car elle ne pouvait pas s'asseoir ou rouler quand elle était par terre, en raison du volume du corset.”*

*“En raison du corset, nous avons du mal à la soigner physiquement. Il était plus difficile de la déplacer, difficile de changer la couche, et il faisait chaud en été.”*

Les parents devraient communiquer avec les chirurgiens orthopédistes, les kinésithérapeutes et les orthésistes pour déterminer si le corset est une bonne solution pour leur enfant.



# Traitement chirurgical de la scoliose

Cette partie du document présente les différents aspects du traitement chirurgical de la scoliose.



## Indications et buts de la chirurgie

Si la scoliose continue à progresser et que l'angle de Cobb de votre fille devient supérieur à 40 – 50 degrés, votre chirurgien pourrait recommander une **arthrodèse vertébrale (fusion des vertèbres)** pour corriger la courbure, et pour prévenir l'aggravation de la scoliose. Une correction d'une courbure plus sévère pourrait présenter des risques opératoires plus élevés. La nécessité d'une opération sera envisagée alors au cas par cas.

Les chirurgiens attendent généralement l'âge de 10 ans pour proposer une arthrodèse. Ils recommandent souvent le corset orthopédique, la kinésithérapie et l'activité physique pour différer la chirurgie et permettre une croissance optimale. Les buts de la chirurgie sont d'atteindre une fusion vertébrale équilibrée, de sorte que les épaules et les hanches soient alignées lors de la station assise et debout. Cette amélioration de l'équilibre postural augmentera le confort de votre fille en position assise, et l'aidera dans les transferts pendant les activités quotidiennes.

*“C'était une décision très difficile pour nous d'accepter pour Louise une chirurgie à hauts risques –fusion vertébrale avec insertion de matériel (tiges métalliques « tuteurs ») Nous étions très inquiets de l'anesthésie, des risques d'infection et d'un rétablissement lent. Toutefois, après avoir assisté à une séance d'information pour les parents, où il y avait une présentation d'un autre chirurgien orthopédiste réputé, il fut plus facile de prendre la décision. Ce chirurgien parlait de la 'fenêtre d'opportunité', ce qui signifie que si votre enfant répond à tous les critères, c'est le moment optimum pour la chirurgie.”*

L'arthrodèse vertébrale est une opération lourde, et il est d'usage de la faire dans un centre spécialisé en raison des risques de complications. Cela peut être très stressant pour les familles, et c'est important de discuter avec le médecin de votre enfant les raisons d'opérer, le programme médical et chirurgical détaillé, et les résultats attendus de la chirurgie.

## Etape pré-opératoire

Il faut que votre fille soit dans le meilleur état général possible pour diminuer les risques péri-opératoires, et pour raccourcir le temps de rétablissement. Les recommandations du chapitre « *Les soins médicaux* » (voir page 9) vous seront utiles. Pour préparer:

1. Le kinésithérapeute évaluera les compétences quotidiennes de votre enfant : station assise, verticale et marche.
2. Si le poids de votre enfant est insuffisant pour sa stature, une supplémentation nutritionnelle transitoire pourra être nécessaire. Votre médecin peut recommander la mise en place transitoire d'une sonde d'alimentation (tube souple) dans l'estomac ou dans l'intestin grêle pour apporter des calories supplémentaires.
3. Votre enfant aura un bilan sanguin de routine avant la chirurgie pour détecter.
4. L'anesthésiste évaluera la condition physique de votre enfant pour une anesthésie.
5. Les autres examens complémentaires peuvent inclure, entre autres, la mesure du niveau de saturation de l'oxygène dans le sang par une sonde fixée au doigt (bilan pulmonaire). Un électrocardiogramme (ECG) peut être fait pour mesurer la fréquence et le rythme cardiaque et la valeur de l'espace QTc.
6. Votre enfant peut être envoyé en consultation chez d'autres spécialistes pour s'assurer que d'autres problèmes sous-jacents, tels qu'une épilepsie ou un reflux gastro-œsophagien sont bien traités.
7. C'est aussi une occasion importante pour les familles de discuter avec les médecins et le reste de l'équipe et parler de ce qui peut arriver.

*“Plusieurs semaines avant la chirurgie, on a fait une évaluation poussée avec un ECG (ce qui a permis de diagnostiquer un allongement modéré du QT – une surprise pour nous), des analyses de sang, un bilan respiratoire, et des radios. Elle a aussi été placée, à la maison, pendant une nuit, sous surveillance d'un moniteur à saturation de l'oxygène.” une surprise pour nous), des analyses de sang, une revue avec un spécialiste des maladies respiratoires, et des radios. Elle a aussi été placée pendant la nuit sous la surveillance d'un moniteur à saturation de l'oxygène, à la maison pendant une nuit.”*

## Chirurgie

Il existe plusieurs techniques pour diminuer la courbure, rendre la colonne vertébrale plus droite et plus stable. Le bilan pré-opératoire complet décrit ci-dessus est fondamental pour orienter pour la stratégie chirurgicale.

La technique d'arthrodèse (fusion vertébrale) la plus fréquemment proposée chez les enfants atteints d'un syndrome de Rett utilise une voie d'abord postérieure (soudure à l'arrière des vertèbres).

Chaque cas est différent, et vous participerez aux discussions préopératoires. Il est très important de comprendre les options chirurgicales et le schéma thérapeutique retenu pour votre fille. Vous discuterez les détails de la fusion postérieure de la colonne vertébrale de votre enfant, par exemple (les) l'incision(s), le type de matériel utilisé, et le nombre de vertèbres fusionnées. Dans certains cas, la fusion s'étend aux os du bassin pour plus de stabilité. Le degré de correction de la courbure est évalué par le chirurgien au niveau qu'il juge sans danger, et le matériel de fixation (tiges « tuteurs » métalliques) permet de stabiliser la colonne vertébrale dans sa nouvelle position.

Dans certains cas on utilisera la voie antérieure (fixation à l'avant des vertèbres) en plus de la voie postérieure décrite ci-dessus. Cette voie antérieure complète la voie postérieure, en permettant l'utilisation d'un matériel différent qui stabilise la colonne vertébrale d'une façon qu'il n'est pas possible d'atteindre par voie postérieure seule. Les bénéfices/risques de la voie antérieure seront discutés en détail au cours des visites pré-opératoires.

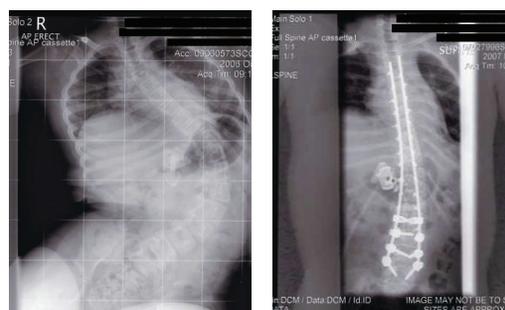
La chirurgie de la scoliose, telle que décrite ci-dessus, peut durer trois heures ou plus, ce qui est un temps d'attente stressant pour les parents. En plus de l'organisation pré-opératoire soignée, beaucoup de parents doivent prévoir un arrêt de travail, et une garde pour leurs autres enfants.

*“Brooke a eu sa première opération chirurgicale pour la scoliose à l'âge de 13 ans. La période préopératoire est chargée d'émotions pour ne pas dire plus....Le jour de l'opération, Brooke allait bien – mon sentiment de culpabilité était affreux.... je me sentais tellement coupable, mais il me fallait être forte – pas de sommeil, les soucis, la culpabilité, les autres enfants – sans parler de nos emplois.”*

## Etape post-opératoire

Après l'intervention, votre fille sera placée dans une unité de soins intensifs pour la surveillance et les soins post-opératoires. Une équipe pédiatrique spécialisée dans la prise en charge de la douleur travaillera avec vous et votre enfant pour obtenir un soulagement satisfaisant. Les médicaments de la douleur et la chirurgie peuvent favoriser la constipation. Votre aide sera d'une importance capitale pour les spécialistes, parce que c'est vous qui connaissez le mieux votre fille. Une assistance ventilatoire peut être nécessaire en post opératoire immédiat. La surveillance méticuleuse de l'état respiratoire, l'aspiration des sécrétions et la kinésithérapie respiratoire permettront d'éviter les complications pulmonaires telles que l'infection.

*“La guérison a été plus rapide que prévu. Ma*



*fillette a été extubée moins de 24 heures après l'opération; elle est restée dans l'unité de soins intensifs pendant une journée, et hospitalisée sept jours au total. Les défis les plus grands ont été le soulagement de la douleur, l'aspiration des sécrétions pour éviter les complications*

*pulmonaires et la lutte contre la constipation.”*

*“Cela a été un temps difficile pour tous, car la chirurgie a duré dix heures. Elle est restée dans l'unité de soins intensifs pendant trois jours, et a été ventilée parce qu'elle a cessé de respirer pendant l'opération. La guérison a été longue et fatigante. Elle est restée hospitalisée pendant quatre semaines, et puis à la maison pendant trois mois en convalescence.... Sa colonne a été corrigée à 40 degrés. Elle va beaucoup mieux depuis l'opération, bien qu'elle ne puisse plus rester debout.”*

*“La chirurgie s'est bien passée. Le moment le plus terrifiant pour nous, les parents, a été après l'opération. Elle est sortie de l'unité de réanimation pédiatrique au bout de 14 heures. Samantha a dormi pendant presque 24 heures, se réveillant seulement quelques minutes. Après qu'elle ne se soit pas réveillée pendant quatre jours, le médecin a essayé de remplacer la morphine par du paracétamol codéiné. Son sommeil s'est amélioré, et elle est restée éveillée pendant environ deux heures par jour. Au 6ème jour, le médecin a arrêté tous les médicaments sauf le paracétamol (sans la codéine). Elle s'est réveillée presque immédiatement. Je ne sais pas si tous les enfants avec le syndrome de Rett ont une telle réaction aux médicaments contre la douleur, ou si c'est seulement notre Sami.”*

*“Tracy a eu une soudure entière, postérieure, de la colonne vertébrale. Elle avait tout juste sept ans, et ils m'ont dit qu'elle était la plus jeune et la plus petite fille à avoir eu cette opération à l'époque. Elle a surmonté la chirurgie sans complication, elle est restée dans l'unité de soins intensifs pendant trois jours ; elle a reçu deux poches de sang le deuxième le troisième jour nous avons retrouvé notre Tracy, qui voulait voir les dessins animés à la télévision. Elle était maintenant à 34 degrés. Elle s'est améliorée tellement rapidement qu'elle a pu rentrer à la maison en moins d'une semaine. Elle s'est rétablie bien plus vite que prévu. Trois semaines d'après l'opération, il m'a fallu l'emmener*

*pour un contrôle médical, ce qui est à cinq heures d'ici en voiture, et elle ne se plaignait pas. Puis cinq heures pour le retour et là elle s'est plainte! Elle a pu s'asseoir de nouveau (elle ne savait pas marcher avant l'opération pour différentes raisons). Maintenant, après la cicatrisation, elle dort mieux qu'avant la chirurgie.”*

La mobilisation est encouragée en période post-opératoire. Une mobilisation précoce améliorera la respiration, la force et les fonctions musculaires de votre fille, et l'aideront à se sentir plus confortable. Voici quelques exercices de mobilisation près la chirurgie vertébrale :

- rouler sur soi-même comme un rondin pour bouger dans le lit
- s'asseoir au bord du lit le premier jour après la chirurgie,
- être transféré du lit au fauteuil le deuxième jour après la chirurgie,
- marcher (si cela est possible) le troisième jour après la chirurgie,
- pendant le séjour à l'hôpital le personnel pourra vous apprendre à soulever et déplacer votre enfant.

*“Elle a eu une fusion de toute la colonne vertébrale, avec des tiges métalliques, à l'âge de 15 ans et demi. Le jour après l'opération elle pouvait rouler d'un côté à l'autre, et trois jours plus tard elle pouvait rester debout. Le soulagement de la douleur par épidurale était très satisfaisant, et au moment d'entrer à la maison une semaine plus tard, tous les analgésiques avaient été supprimés. Les convulsions ont cessé pendant les premiers dix jours de sa convalescence. Elle semblait avoir grandi de 10 cm) en une nuit. Ceci nous a fait comprendre combien elle avait été courbée. Son*



## Retour à domicile

Au moment où les filles sont prêtes à quitter l'hôpital, elles doivent être capables de rester assises dans leur fauteuil roulant ou de faire quelques pas si elles marchaient avant l'intervention.. La chirurgie et les médicaments péri-opératoires peuvent modifier la réponse aux traitements habituels. Un ajustement des doses est parfois nécessaire..

La durée de la récupération complète peut être variable selon le niveau d'atteinte et la durée de l'opération. La cicatrisation est aussi variable, mais la plupart des plaies opératoires sont cicatrisées au bout de deux semaines. Si votre enfant a du mal à cicatriser, vous pourrez avoir besoin de consulter plus fréquemment le médecin ou le spécialiste. Selon la longueur de la fusion vertébrale, des précautions sont parfois nécessaires pour soulever ou transporter l'enfant. En cas de fusion vertébrale s'étendant jusqu'au bassin, l'utilisation d'un lève personne peut être nécessaire. La plupart des enfants sont plus fatigables à la période initiale, mais l'introduction de gestes quotidiens sera encouragée en attendant une amélioration progressive du niveau d'endurance. Votre médecin et votre kinésithérapeute vous parleront du retour à une activité normale.

*“Une fois à la maison avec l'équipement approprié (il vous faut l'arranger à l'avance : un lit électrique, un siège adapté pour la douche), elle s'était bien rétablie et était retournée à l'école au bout de*

*six semaines. Des soins postopératoires supplémentaires (pendant trois semaines) ont été assurés par « Home & Community Care » pour que je puisse me reposer, et les autorités locales se sont assurées que les aides-soignantes avaient été formées par l'infirmière pour l'aider (rouler sur soi-même, garder la colonne droite). Il me fallait aussi un répit supplémentaire pour ne pas devenir folle. J'ai aussi un employeur qui a été très compréhensif ce qui m'a aidé énormément. Ces six semaines m'ont semblées interminables, parce qu'elle ne pouvait pas avoir ses activités habituelles,*

*comme rester debout, s'asseoir dans une chaise autre que son fauteuil roulant etc. L'hôpital nous a prêté un lève-personne très pratique, qui était imperméable, ce qui nous a permis de la laisser tout le temps dessus, dans son fauteuil roulant et sur la chaise de douche. Au début, nous étions très angoissés de la déplacer pour la doucher et l'habiller, ayant peur que quelque chose se casse ou qu'elle tombe. Mais rien ne s'est passé, et six mois plus tard, elle a pu reprendre ses activités habituelles. Maintenant, deux ans plus tard, elle reste debout à l'aide d'une table penchée, marche sur un tapis roulant, utilise un « Meywalker » (un déambulateur), fait du vélo et s'allonge sur un siège recouvert de gel. En fait, elle est plus mobile que jamais, en raison d'un excellent programme de kinésithérapie à son école.”*

*“La période de guérison a été très dure et longue. Puisque elle ne pouvait pas rester debout, et qu'elle est une grande fille, il était difficile de lui donner les soins, du moins pendant les premiers trois mois. Neuf mois se sont écoulés jusqu'à ce qu'elle puisse reprendre l'entraînement sur son « gait trainer » (entraîneur de démarche), ce qu'elle faisait très bien avant que la scoliose ne s'aggrave. Il lui a fallu un an et demi au total pour récupérer la même endurance. L'autre souci était qu'elle ne pouvait plus tenir sa tête, et que son menton tombait. Le médecin avait raison (une fois de plus !) en disant que c'était dû à un étirement de ses muscles de la nuque pendant l'intervention.. Nous avons peur qu'elle ne récupère jamais. Il a fallu beaucoup de kinésithérapie, mais elle a récupéré ses muscles, et maintenant elle tient bien sa tête. Sa colonne est merveilleusement droite maintenant. Deux ans et demi après l'opération elle ne peut pas rester debout aussi bien qu'avant la courbure s'est aggravée (30 degrés), mais elle est mieux que juste avant la chirurgie. Cela s'applique aussi à la marche avec le déambulateur : maintenant elle marche mieux qu'avant l'intervention, (elle ne marchait quasiment plus), mais pas aussi bien qu'avant la chirurgie pour sa scoliose.”*

La chirurgie de la scoliose présente beaucoup d'avantages pour les jeunes filles atteintes d'un syndrome de Rett. Les familles se déclarent souvent satisfaites des résultats pour leurs enfants. Les activités quotidiennes sont maintenues, et parfois améliorées, après la chirurgie de la scoliose. La position assise s'améliore, et la mobilité est normalement maintenue.

*“Malgré une convalescence compliquée, nous ne regrettons pas la décision opératoire, et Ella non plus. En fait, je lui ai demandé plusieurs fois (quand elle est particulièrement joyeuse et éveillée) ce qu'elle pense honnêtement, et elle a toujours confirmé qu'elle est heureuse que 'son dos a été réparé'. Nous nous sommes longtemps tourmentés à propos de la chirurgie, mais nous ne regrettons rien à propos des résultats. Elle est assise si droite et grande, et semble avoir plus d'endurance. Notamment l'amélioration de son confort et sa posture plus naturelle lui facilitent les relations avec autrui. Son état de santé général est excellent et – incroyablement – malgré d'autres complications elle n'a eu ni rhume ni grippe pendant les 18 mois suivant son opération.”*

Toutefois, quelques familles ont dit qu'être assis par terre, embrasser et transporter leur fille sont plus difficile après la chirurgie.

*“Je crois que cette opération l'a sauvée. Mais j'ai parfois peur – car elle ne peut pas bouger et il faut la porter partout – que les deux tiges doivent être surveillées... tout le monde doit se rendre compte qu'elle a été opérée, c.-à-d. elle ne peut plus se pencher en avant. Elle a maintenant 16 ans et demi.”*

*“Il est dur de ne pas pouvoir prendre sa fille sur ses genoux, parce qu'elle ne doit pas être « tordue » du tout. Nous aimerions trouver un moyen sûr de la tenir dans nos bras, parce que ceci manque beaucoup à la maman et à la fille.”*

*“La perte de mobilité, bien qu'elle n'ait jamais su marcher avant ou après la chirurgie. Ne pouvoir pas être assise seule par terre après l'intervention, comme elle le faisait avant.”*

Il est nécessaire de voir votre chirurgien orthopédiste, environ six semaines après l'opération, et puis environ tous les deux ou trois mois pendant la première années. Quelques chirurgiens souhaitent un contrôle annuel. Les impressions et les réactions des familles sont très importantes s'il y a des inquiétudes.



## La chirurgie n'est pas toujours la meilleure option en cas de scoliose grave

La chirurgie n'est peut-être pas appropriée pour les malades qui ont une scoliose très grave. Les risques d'une opération peuvent être plus grands que les avantages potentiels. Dans ces cas, la prise en charge médicale et les soins associés décrits plus haut restent la base du traitement. Il est important de :

- maintenir le capital osseux, comme décrit dans le chapitre « Soins médicaux » (page 9)
- promouvoir la position debout (se tenir droit et marcher) le plus longtemps possible, et
- fournir un siège de maintien pour atteindre une posture équilibrée en station assise.

La surveillance et le traitement des escarres de pression sont également importants. Il peut-être nécessaire de prescrire des antibiotiques pour réduire la possibilité de développer une infection sévère du fait de la limitation des mouvements de la paroi thoracique. Il est utile d'encourager l'enfant à tousser et de se tenir droit lors d'une maladie respiratoire.

*“En 2003 la scoliose s'était aggravée de 15 degrés depuis la chirurgie en 1996, c.à.d. que maintenant elle était à 49 degrés. De 2003 à 2007 une rotation lente était survenue avec déplacement des organes sans complication excepté une compression modérée du poumon gauche... A ce moment là, elle avait d'autres problèmes de la santé, raison pour laquelle le chirurgien orthopédiste pédiatre nous a conseillé d'en rester là, car elle n'était peut-être pas assez forte pour une chirurgie double complète. Elle était à 64 degrés en 2006 et a eu une forte – et la dernière – poussée de croissance. En 2007 elle était à 68 degrés. Tracy a eu de l'hydrothérapie depuis neuf ans maintenant, et ses médecins pensent que cela l'aide. Les dernières mesures évaluent la scoliose à 67 degrés, et comme elle ne grandit plus, on pense que la kinésithérapie peut encore mieux assouplir ses muscles et pour plus longtemps.”*



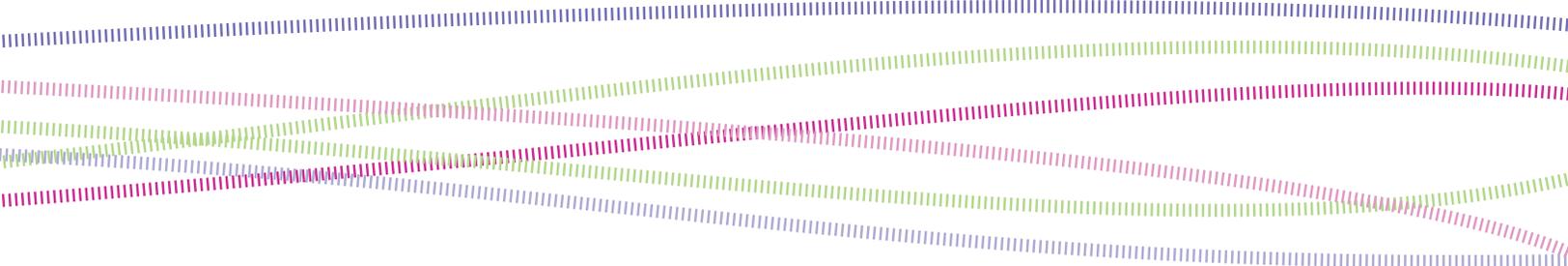
## Les familles s'expriment

*"Il semble que la scoliose provoque un stress pour les membres de la famille... ; elle peut affecter les fonctions et causer des douleurs pour nos filles. Il est important pour chaque clinicien et parent d'écouter les impressions d'autres parents et d'apprendre 'les meilleures pratiques' en ce qui concerne la gestion et le traitement de la scoliose. Bien qu'il n'y ait pas deux cas semblables, les expériences d'avant et d'après la chirurgie aideront les parents à se sentir plus confortable pour prendre les bonnes décisions pour leur enfant. "*

*"Andrea avait 11 ou 12 ans quand elle a commencé à voir un chirurgien orthopédiste pour sa scoliose, qui avait un impact énorme sur sa qualité de vie et lui causait beaucoup de douleurs. Au départ elle est devenue instable sur ses jambes, puis au fur et à mesure que la scoliose s'aggravait, sa respiration se détériorait, son teint devenait gris et elle était de plus en plus courbée. Sa santé se détériorait tellement que je craignais pour sa vie. Aux environs du 15ème anniversaire d'Andrea, le spécialiste a envisagé la chirurgie, devant la détérioration de son état général. J'ai été en grande détresse pendant trois jours, avant d'en parler au neurologue qui m'a assuré que les problèmes étaient associés à la scoliose. Même quand l'opération a été décidée, il nous a fallu attendre plus de trois mois pour l'intervention. Ceci a représenté un temps d'angoisse pour nous tous – au sens littéral pour Andrea, et d'émotion pour le reste de la famille. Mais cela a changé après l'intervention. Même pendant la convalescence, Andrea était très différente : son teint était redevenu normal, et la qualité de la douleur était devenue différente, avant de disparaître. Il était extraordinaire de revoir Andrea avec un dos à nouveau tout droit. Au bout de quelques semaines, elle a marché à nouveau, au départ avec un corset. Presque toutes les vertèbres avaient été fixées, ainsi elle n'avait pratiquement plus de flexibilité de sa colonne vertébrale, mais elle marche toujours – 12 ans plus tard."*

*"Depuis qu'Abby a eu trois ans, Nuria et l'équipe soignante ont gardé un œil sur la courbure de sa colonne. Quand Abby a eu huit ans, ils ont été témoins d'un changement rapide de 21 degrés à 45 degrés en six mois. En février elle a amené sa fille et toutes ses radiographies au Dr. Roye pour la première fois. A ce moment là, Abby ne pouvait plus rester assise – elle penchait vers la droite – et elle avait l'air douloureuse. 'Il nous a expliqué précisément ce à quoi nous nous trouverons confrontés' a raconté Nuria, 'et il m'a dit que la décision chirurgicale touchait à sa qualité de vie. Seulement deux semaines après la chirurgie, Abby faisait un demi-tour : elle n'avait plus de spasmes, et 12 jours après l'opération elle pouvait s'asseoir tout droite, sans aucune douleur. Elle était plus vive, plus heureuse.' Nuria reconnaît qu'elle a eu du mal à prendre la décision pour l'intervention de sa fille. Mais aujourd'hui elle sait qu'elle fait le bon choix. Abby apprécie les journées – sans douleur. Elle aime l'eau à la piscine ; elle aime aller en promenade ; et elle aime regarder ses vidéos."*





## Ressources additionnelles pour les familles et les cliniciens

### Pour les familles

Association Française du Syndrome de Rett

[www.afsr.net/](http://www.afsr.net/)

International Rett Syndrome Foundation\*

[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org)

Aussie Rett\*

[www.aussierett.org.au](http://www.aussierett.org.au)

International Rett Syndrome Database (InterRett)\*

[www.interrett.org.au](http://www.interrett.org.au)

Division of Pediatric Orthopaedics of Morgan Stanley Children's Hospital of New York - Presbyterian\*

[childrensorthopaedics.com](http://childrensorthopaedics.com)

\* Les quatre sites Web mentionnés ci-dessus sont en anglais.

### Pour les cliniciens

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 (2009). Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, *SPINE*,1;34(17):E607-17

### Pour les cliniciens et les familles

Orphanet

[www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=91&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=rett&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Maladie%28s%29/groupes%20de%20maladies=Syndrome-de-Rett&title=Syndrome-de-Rett&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=91&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=rett&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie%28s%29/groupes%20de%20maladies=Syndrome-de-Rett&title=Syndrome-de-Rett&search=Disease_Search_Simple)

### Citation suggérée

Downs J, Roye DP Jr, Torode IP, Ellaway C, Baikie G, Larsson E-L, McKenzie A and Leonard H on behalf of the Australian Rett Syndrome Study, Scoliosis in Rett syndrome: A collaboration between parents, clinicians and researchers, Perth, Telethon Institute for Child Health Research, 2009.

## Glossaire

**Activités de la vie quotidienne:** activités usuelles, comme bouger, s'habiller, faire sa toilette et la communication qui sont nécessaires pour la vie quotidienne.

**Angle de Cobb:** il est utilisé pour apprécier l'importance de la courbure de la colonne vertébrale. L'angle est formé par l'intersection des deux lignes perpendiculaires à deux tangentes à la vertèbre plus inclinée en haut et à la plus inclinée en bas. (Voir 'Est-ce que mon enfant a une scoliose?' page)

**Arthrodèse vertébrale (fusion vertébrale):** opération qui consiste à faire fusionner deux vertèbres (ou plus de deux) . L'opération peut être faite par une voie postérieure ou antérieure

**Chirurgien orthopédiste:** chirurgien qui s'occupe de la préservation et de la restauration du système musculo-squelettique.

**Corset:** appareillage orthopédique qui maintient la colonne vertébrale dans une position correcte pour éviter et/ou retarder le développement de la scoliose.

**Ergothérapie:** usage d'appareillages et d'activités manuelles pour augmenter les fonctions motrices, promouvoir le développement et éviter ou retarder le handicap.

**Equithérapie (Hippothérapie):** usage thérapeutique d'activités équestres (le mouvement du cheval dans les 3 dimensions permet d'améliorer la dextérité motrice et les activités fonctionnelles).

**Hydrothérapie:** Kinésithérapie dans un milieu aquatique pour améliorer la dextérité motrice et les activités fonctionnelles.

**Hypotonie:** diminution du tonus musculaire.

**Kinésithérapie:** promotion de la santé et rééducation du mouvement par un traitement physique, qui renforce les muscles, entretient la souplesse et la dextérité.

**Orthésiste:** professionnel qui fait des attelles et des appareils orthopédiques pour mettre au repos ou améliorer la position des articulations.

**Ostéoporose:** réduction de la quantité d'os, caractérisée par une masse osseuse diminuée et une microarchitecture squelettique anormale. Elle peut favoriser les fractures.

**Reflux gastro-œsophagien:** régurgitation du contenu gastrique dans l'œsophage ou la trachée, qui se traduit par des remontées acides.

**Scoliose:** déviation en S de la colonne vertébrale (rotation des corps vertébraux).

**Vitamine D:** vitamine qui permet l'utilisation correcte du calcium et du phosphore (absorption intestinale et réabsorption rénale), et promeut ainsi la croissance squelettique, la formation des os et des dents.

*Ces définitions ont été adaptées du Dictionnaire Médical Stedman – Ed.28, 2006 et du dictionnaire français de l'Académie de Médecine : <http://dictionnaire.academie-medecine.fr/>*

## Pour nous contacter

### Dr Helen Leonard

Telethon Institute for Child Health Research  
PO Box 855, West Perth  
Perth WA 6872  
Australia

Telephone: +61 8 9489 7790

Fax: +61 8 9489 7700

Email: [hleonard@ichr.uwa.edu.au](mailto:hleonard@ichr.uwa.edu.au)

Website: [www.childhealthresearch.org.au](http://www.childhealthresearch.org.au)

**Toutes nos  
reconnaisances  
vont à les familles qui  
on partagé avec nous  
leurs expériences, pensées,  
opinions et photographies  
pour la création de  
cette brochure.**





RETTSEARCH



Rett Syndrome Association of Australia