

N°51 - HIVER 2005

3€

# RETT info

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT



Pourquoi un statut  
pour la personne  
polyhandicapée ?

Actualités  
scientifiques

doossier

## Les frères et soeurs



## Une association dans l'action

## Une prise en charge paramédicale adaptée

## Une maladie rare d'origine génétique

Le syndrome de Rett est un grave désordre neurologique d'origine génétique. Il provoque un handicap mental et une infirmité motrice plus ou moins sévère, autrement dit : un polyhandicap. Ce syndrome a été décrit pour la première fois par le professeur Andréas RETT. La quasi-totalité des malades connus sont des filles. La fréquence de ce syndrome est imprécise ; elle est cependant estimée à 1 naissance sur 10 à 15000 soit 25 à 40 nouveaux cas par an en France. Fin 1999, des anomalies dans le gène MECP2 sur le chromosome X ont été mises en évidence chez des filles atteintes du syndrome et également retrouvées chez quelques garçons présentant un handicap sévère. La recherche continue pour tenter de comprendre s'il n'y a qu'un seul gène en cause et par quel mécanisme les anomalies retrouvées provoquent le syndrome.

Le syndrome de Rett ne touche pas de manière égale toutes les filles et ses manifestations sont très variables. Mais comme tous les autres enfants, elles ont de réels potentiels et une vraie personnalité. Les interventions thérapeutiques (kinésithérapie, psychomotricité, ergothérapie, orthophonie) et éducatives (jeux, poney, piscine, logiciels interactifs adaptés, musicothérapie), définies entre les professionnels et les parents, doivent être mises en place le plus tôt possible. Elles contribuent grandement au bien-être et au développement des filles.

*Leurs yeux parlent, je suis sûr qu'elles comprennent tout mais elles ne peuvent rien faire de cette compréhension. Elles sont très sensibles à l'amour, il existe bien des mystères, l'un d'entre eux se trouve dans leurs yeux.*

Andréas RETT

## Deux priorités : la recherche et l'amélioration du quotidien

Pour garantir la qualité des projets de recherche qu'elle finance et auxquels elle participe (près de 550 000 euros depuis 1990, et aussi grâce à l'aide financière de l'AFM) l'AFSR s'est dotée, dès sa création, d'un Conseil Médical et Scientifique. Ce conseil est composé de 20 membres : neuropédiatres, généticiens... La recherche peut s'orienter vers des domaines aussi divers que la génétique, la clinique, la biochimie, l'orthopédie, la pharmacologie, la rééducation... Dès 1999, l'AFSR a créé un Conseil Paramédical qui travaille sur les prises en charge. Composé de représentants des différentes professions paramédicales, il anime des stages de formation et suscite des publications et lieux d'échanges pour les professionnels et les familles.

## Caractéristiques (nécessaires pour le diagnostic)

- Développement de l'enfant apparemment normal durant la grossesse et pendant la période périnatale.
- Le développement psychomoteur de l'enfant peut paraître en apparence normal pendant les 6 premiers mois ou peut être retardé dès la naissance.
- Périmètre crânien normal à la naissance.
- Ralentissement postnatal de la croissance du crâne dans la plupart des cas.
- Perte de l'utilisation volontaire des mains entre 6 mois et 30 mois.
- Troubles de la communication et retrait social dans la petite enfance.
- Altération sévère du langage et retard psychomoteur.
- Stéréotypies des mains telles que mouvements de torsion, pression, battement, tapotement, automatisme de mains à la bouche, lavage et frottements.
- Altération ou absence de la marche dans la petite enfance.

## Critères secondaires

Lors de la crise de régression, les filles peuvent souvent pleurer et même éviter le contact avec leurs proches pendant plusieurs mois. Les parents décrivent alors une souffrance. C'est à ce moment là que le diagnostic est parfois confondu avec l'autisme infantile. Ce repli sur soi est temporaire ; les contacts s'améliorent, elles trouvent d'autres moyens de communication, notamment au niveau du regard. Elles redeviennent souriantes, affectueuses et volontaires. Avec une bonne prise en charge, elles peuvent progresser.

- Problèmes de respiration à l'état d'éveil.
- Hyperventilation, apnées, aérophagies et bavage.
- Anomalies de l'électroencéphalogramme, décharges épileptiques avec ou sans crise clinique.
- Crises d'épilepsie, grincements des dents.
- Tonus musculaire anormal associant une faiblesse musculaire et dystonie.
- Scoliose / cyphose, retard de croissance.
- Petits pieds.
- Troubles du sommeil.

# RETT info

## Sommaire N°51 hiver 2005

<b>VIE ASSOCIATIVE</b>	
Chers parents, chers amis	4
Un point sur le statut et la pétition	5
Pourquoi un statut ?	6
De la déficience au handicap... la société en question	8
L'AFSR communique : la conférence de presse AFSR/CNP, L'AFSR et DÉCLIC	10
"Les amis de Charlotte" à Podensac	10
Peinture/sculpture : une expo/vente à Claix en 2004	11
Un dimanche à Paris	11
A Saint Berthevin à l'occasion du Téléthon	12
Le Téléthon à Ourville en Caux	12
Des élèves de CM1 à Thorigny	13
Nos peines	13
Les Journées d'Informations 2005	13

## ACTUALITÉS SCIENTIFIQUES 14

### DOSSIER : Les frères et sœurs

Avoir une sœur syndrome de Rett	18
Quand les frères et sœurs se rencontrent, qu'est-ce qu'ils se racontent ?	19
Témoignages :	21

Ma sœur Ilona, retinette	22
Alexis parle de Morgane	22
Victor à Morgane	22
Trois sœurs	23
Nous sommes chacune l'étoile de l'autre...	24

Léna, Camille et Manon	26
Élodie et Laëtitia	26
Simon parle de sa grande sœur Léa	26
Alix, Marika et Juliette	27
L'oiseau à la huppe d'or	28
Lettre de Marline à sa sœur	29
Lettre de Mathieu à sa sœur	29
Abécédaire d'une petite sœur	30

## FICHE MÉDICALE La rubrique du chirurgien-dentiste 32

<b>LIBRE COURS À L'ÉCRITURE</b>	
Val, Valou	36
Ma cousine Johanna	36
Que c'est chouette, l'été !	37
Réflexion sur le livre	37
La "papy-mobile"	37
Éva, cette jeune et jolie cavalière	38
Léa et Polie	38
Un après-midi à l'école	38

<b>INFOS PRATIQUES</b>	
Handimode	39
Stationnement handicapé	39

## Ah les bonnes résolutions !

Nous avons tous eu, un jour, à l'occasion de la nouvelle année, la tentation de s'écrier au douzième coup de minuit : "C'est promis, j'arrête !" : de fumer, n'est-ce pas Christiane ? De me ronger les ongles, n'est-ce pas Céline ? De râler à tout bout de champ, n'est-ce pas... ?

Avons-nous tenu nos engagements ? Je vous laisse juges ! De toute évidence, certains se sont égarés, voire... fourvoyés !! Pour ma part, j'ai essayé de ne plus grignoter entre les repas, mais... les fraises Tagada ont eu raison de moi ! Le *Rett Info*, lui, a tenu ses promesses : il vous présente sa nouvelle équipe de rédaction et son nouveau "look". Changements radicaux, non ! De simples aménagements dirons-nous, pour rendre votre lecture encore plus agréable.

Nouvelle année, nouvelle équipe, nouvelle maquette, nouvelles rubriques : le *Rett Info* nouveau est arrivé ! A lire et à relire sans modération, aucune !

Mais, dans toutes les belles histoires, il y a un "mais" : le *Rett Info* s'est paré de nouveaux atours, de nouvelles couturières s'affairent, mais à toujours autant besoin de "petites mains". Qui sont-elles ces "ouvrières" de l'ombre ? Je vous le donne en mille : vous bien sûr !

Alors si vous n'avez pas encore pris ces belles et grandes résolutions du départ, je le ferai à votre place. Regardez-moi bien dans les "lignes" et dites-moi que vous allez continuer à nous faire rêver, pleurer et/ou rire au travers de vos articles !

Si vous tenez votre promesse, je tiendrai la mienne de continuer à ne pas prendre trop au sérieux cette actualité bien trop triste pour nos enfants.

Bonne année à tous et haut les coeurs !!

Votre grande couturière ! ■

Karen

## Ont participé à ce numéro :

Agathe, Maman d'Azéil, Élodie BATAILLE, Bernard, le beauf de Valou, Famille BERNARD, Famille BRIDOUX-RUELLE, Olga BROUSSOLLE, Carole, Paloma et Élisabeth CÉLESTIN, Anna-Déborah COHEN-CHAZELON, Méline GARNIER, Lucile GENTILS, Karen IVONNET, "Les Amis de Charlotte", Véronique LAULY-SPIELMANN, Victor et Alexis LECLUREUR, Marion LEGRAND, Nicole LOMPRÉ, Jean-David et Dominique MEUGÉ, Anne-Catherine MITTEY, Famille MONAMI, Céline MORISSE, Christophe et Myriam MOULIN, Valérie PLANTE, Jean-Philippe et Mariette ROLINAT, François et Christiane ROQUE, Galina RYBKINE, M. et Me VERBEQUE, Laurent VILLARD.

**Directeur de publication :** Christiane ROQUE - Présidente de l'AFSR - 24, avenue de la Côte Vermelle - 66740 LAROCHE DES ALBÈRES.  
**Rédaction :** Karen IVONNET et Élisabeth CÉLESTIN  
**Conception et graphisme :** Marie BOULLANNE - QUÉTARYL - TOULOUSE - 05 61 55 22 76  
**Impression :** Imprimerie IMPRÉ - Holtzheim - 67843 TANNERIES CEDEX - 03 88 77 08 76  
 Toute reproduction, même partielle, des dessins, photos ou textes contenus dans ce numéro est interdite sans l'autorisation écrite de l'AFSR.  
 Dépôt légal : 1<sup>er</sup> trimestre 2005  
**En couverture :** Alix, Marika et Juliette GENTILS

Toute reproduction, même partielle, des dessins, photos ou textes contenus dans ce numéro est interdite sans l'autorisation écrite de l'AFSR.

Le *Rett Info* est adressé aux DDASS, CDES, CHU, Structures d'accueil spécialisées pour enfants et adultes, de France et d'Outre-mer



## Chers parents, chers amis

**N**ouvelle année, nouveau *Rett Info*, nouvelle maquette, nouveaux espoirs... vous pouvez lire d'ores et déjà la nouvelle rubrique intitulée "Actualités Scientifiques" qui fera le bilan, à chaque parution du *Rett Info*, des avancées en matière de recherche nationale et internationale. Sur ce point-là, il est à noter qu'en matière d'espoir, nous avons tout lieu de nous réjouir, la recherche avance et à pas de géants. Il était indispensable d'avoir une synthèse des recherches dans le monde. Nous avions un net désavantage par rapport à nos amis anglo-saxons ; celui de ne pas lire l'anglais pour la plupart d'entre nous et d'être noyés dans des résultats paraissant quasiment quotidiennement sans pouvoir faire la part des choses. C'est maintenant résolu avec notre rubrique scientifique permanente. Nous attendons

de nos professionnels référents du Conseil Médical et Scientifique une plus large communication vers les familles et nous les en remercions. Notre prochaine réunion CMS se tiendra le 7 mars, ce sera l'occasion de lancer officiellement cet effort de diffusion de l'information. L'occasion aussi de lancer un autre appel d'offre pour la recherche clinique, moléculaire... nous ferons également un point sur les projets mi-parcours des financements précédents dont vous aurez un compte-rendu détaillé dans le prochain numéro. Dans le même registre de communication, l'impact du livre se révèle être au-delà de nos espérances, il se diffuse toujours aussi largement et se vend aussi. Nous sommes sollicités pour divers colloques et... pour prêcher la bonne parole !!!! Celle d'un dynamisme évident pour une petite association comme la

*Sur ce point-là, il est à noter qu'en matière d'espoir, nous avons tout lieu de nous réjouir, la recherche avance et à pas de géants*

notre et celle plus large de notre participation dans la prise en charge du polyhandicap. En ce qui concerne la vie "intime" de l'association, reprenez tout de suite les dates de nos prochaines Journées d'Informations, les 21 et 22 mai à Angers sous le signe de "l'Épilepsie et des Prises en charge", avec comme toujours la participation de nos amis du Conseil Paramédical et nos amis généticiens prêts à vous donner des cours particuliers ! Un atelier également sur la loi 2002, droit des usagers, les premiers commentaires sur la nouvelle loi sur le handicap devant être approuvée ce 18 janvier, avec la participation d'un directeur d'IME et d'une directrice de Maison d'Accueil Spécialisée, très largement impliqués dans une prise en charge de qualité et dans le respect fondamental de la personne polyhandicapée et de sa famille. Une manière de vous aider à voir clair dans vos droits concernant par exemple l'amendement Creton etc... Cette année, nous n'aurons pas nos filles mais peut-être pourrions-nous rééditer l'expérience de Marne la Vallée par la suite, tant nous avions été si bien reçus par l'équipe hôtelière de l'hôtel Kyriad. À bientôt, chers amis, et gardez l'espoir ! Amitiés ■

**Christiane ROQUE**

*Nous sommes sollicités pour divers colloques et... pour prêcher la bonne parole !!!! Celle d'un dynamisme évident pour une petite association comme la nôtre et celle plus large de notre participation dans la prise en charge du polyhandicap*



Charlène

## Un point sur le statut et la pétition

**L**es parents de l'AFSR, comme les parents d'autres associations de notre collectif de 22 associations de familles de personnes polyhandicapées, ont été sollicités récemment sur l'émission d'une pétition concernant la demande d'un statut pour les personnes polyhandicapées. Je voudrais ici remercier les familles de l'AFSR qui ont répondu très largement au-delà de nos attentes à cette signature de pétitions, nous en avons reçu des milliers (avec un record : 1300 pour une seule famille !)... signe que la demande de statut "parle" aux parents de manière évidente, elle l'est moins pour ceux qui ont en charge le devenir de nos enfants, mais... les batailles sont longues à mener et à gagner ! Les faits sont pourtant simples et des évidences sont à souligner : nous avons obtenu une reconnaissance du polyhandicap dans la loi généraliste, c'est un grand pas, il est vrai, et nous en sommes contents ; pour autant cette reconnaissance ne s'opère qu'imparfaitement dans la vie quotidienne et à l'intérieur même de la loi dite de compensation puisqu'il n'y a rien à compenser et tout à faire reconnaître en permanence. Mes presque trois ans de présidence m'ont amené à faire les constatations suivantes à partir d'exemples familiaux pour lesquels nous avons dû nous mobiliser et agir... ou avouer notre impuissance :

- Le cadre institutionnel :**
- Un tiers des filles ne sont pas prises en charge en IME (cf. notre questionnaire de prise en charge lancé il y a deux ans avec des repères marquants), soit parce que des établissements adaptés n'existent pas ou soit parce que les familles ont préféré retirer leur enfant pour les garder à la maison par manque de prise en charge adaptée.
  - Dans certaines institutions, l'enveloppe dévolue au polyhandicap au travers de l'annexe 24 ter ne va pas forcément vers cette population ciblée, cela se traduit par un manque flagrant d'accompagnement éducatif et paramédical. Trop de parents sont encore obligés de se montrer peu exigeants en matière de prise en charge, on leur fera comprendre que s'ils ne sont pas contents, ils peuvent toujours aller voir ailleurs, que les listes d'attente ne sont pas un problème...
  - Trop de parents doivent se battre enco-

- re pour les transports qui dans certains cas ne sont pas pris en charge.
- Dans le cas de l'amendement Creton, là aussi les parents ont à faire face à une remise en cause permanente de leur droit à faire valoir cet amendement. Il existe pourtant et vient d'être renforcé récemment. Les parents ne sont pas forcément des experts au courant de tout, beaucoup doivent reprendre leur enfant dès dix-huit ou vingt ans, pour aller où ? L'exemple d'une jeune fille de vingt et un ans, interne dans un IME qui revient subitement en taxi chez ses parents, avec en guise de valise, deux sacs poubelle avec un renvoi unilatéral de la direction de l'IME, le médecin de cette même institution avait décidé que sa prise en charge ne cadrerait plus avec le projet du centre.
- Il n'existe pas pour l'instant de reconnaissance du polyhandicapé adulte qui lui ferait bénéficier d'une prise en charge adaptée. Pour être tout à fait honnête, nous participons à un groupe de travail sur le polyhandicap au secrétariat d'État aux personnes handicapées, ces sujets-là seront abordés et nous l'espérons solutionnés. Il n'en est pas moins vrai que cela fait deux ans déjà que nous participons avec d'autres associations à la sensibilisation de la personne polyhandicapée au ministère, la ministre entre temps a changé, nous avons recommencé le même travail... ce qui nous gêne pourtant, c'est cette reconnaissance parcelaire, satellisée et mosaïque qui semble découper nos enfants en rondelle sans reconnaître fondamentalement leur vie originale.
- Par une protection majeure de l'État, nous n'aurions pas à redouter ce qui arrive quelque fois et qui ne manquera pas d'arriver plus souvent avec la décentralisation, au travers de deux cas connus et vécus par les familles : deux jeunes filles syndrome de Rett sont prises en charge dans un IME et arrivent en amendement Creton, le département est

saturé en demande d'hébergement en MAS ou FAM, l'association gestionnaire de l'IME n'ayant pas pu implanter un FAM dans le même département, en a créé un dans le département d'à côté, avec comme projet, l'intégration des deux jeunes filles du département voisin. Le Conseil Général du département d'origine est prêt à financer ces deux places, mais celui du département voisin est de couleur politique différente. Le résultat ? C'est qu'aucune porosité n'est possible entre les deux départements et que les deux jeunes filles ne pourront être intégrées malgré la volonté des deux directeurs.

**Le cadre social :**

- Il existe une méconnaissance certaine du polyhandicap dans beaucoup de CDES, il faut espérer que la maison départementale du handicap prochainement créée

*Il n'existe pas pour l'instant de reconnaissance du polyhandicapé adulte qui lui ferait bénéficier d'une prise en charge adaptée*



Florence



**Avec la reconnaissance du polyhandicapé dans la loi, les familles attendent des décrets d'application qu'ils prolongent aux adultes cet embryon de statut**

sera à même de reconnaître cette population si particulière.

- Quelle reconnaissance pour les aidants naturels qui, dans bien des cas, se retrouvent dans une situation monoparentale difficile à gérer ; que dire de l'AES qui ne reconnaît pas la situation monoparentale, la maman est souvent obligée de travailler mais n'a pas les ressources nécessaires pour employer une tierce personne avec un enfant pris en charge dans un IME ou autre.

Plus de cinquante familles AFSR ont fait un recours au tribunal du contentieux, beaucoup d'entre elles sont monoparentales. Il faut signaler toutefois qu'elles ont toutes eu gain de cause pour obtenir leur 6<sup>ème</sup> complément (sauf deux familles), mais il a fallu batailler quelques fois au-delà du pensable, gérer l'hostilité de la CDES et trouver le courage de faire fi des pressions, une reconnaissance officielle avec des droits éviterait cette dépense d'énergie souvent traumatisante pour les familles.

- Que dire des quelques dix pour cent des enfants syndrome de Rett qui ont une très petite taille et qui, si elles ont le malheur de faire appel au SAMU au-delà de l'âge pédiatrique, se retrouvent refoulées des hôpitaux pour adultes parce que l'appareillage n'est pas adapté et refoulées des hôpitaux pour enfants sous prétexte qu'elles ont dépassé l'âge.

- Que dire des mamans qui se retrouvent dans l'errance morale et dépressives après la mort de leur enfant souvent après vingt ans. Elles s'aperçoivent qu'elles ont passé leur vie à construire une vie décente pour leur enfant sans reconnaissance sociale et se retrouvent sans rien en matière de protection et de subsistance et survivent comme elles peuvent avec leur chagrin.

- Que dire de tous les cas qui passent par notre service d'écoute et qui nous forcent à faire preuve de discrétion mais qui n'en sont pas moins dramatiques et nous font penser que sans protection majeure de l'État, le devenir de ces personnes polyhandicapées est plus qu'aléatoire quand notre disparition est inévitabile.

J'ai en mémoire le cas d'une jeune femme prise en charge dans une Maison d'Accueil Spécialisée, ayant perdu ses parents mais bénéficiant de bons soins d'une famille référente qui venait lui rendre visite régulièrement. Pour des raisons de restructuration générale du médico-social du département, cette jeune femme a été envoyée dans un département susceptible de l'accueillir sans même avertir la famille s'étant sentie investie de la vie de cette jeune femme.

Quid de son environnement affectif qui dans la majeure partie des cas est la base de son existence ?

Pour étayer ces propos et donner du sens à ce témoignage, nous vous proposons un article paru dans le quotidien *Le Monde* d'août 2004 sous la plume du président d'ADEPO et un vibrant plaidoyer sur le polyhandicapé, signé par Nicole LOMPRÉ, philosophe psychanalyte. ■

Christiane ROQUE

## Pourquoi un statut ?

La vie sociale s'organise à partir de statuts. Un statut est un ensemble de droits et de devoirs que celui qui les porte ne peut céder.

Les droits propres à un statut sont des devoirs pour les autres. Droits et devoirs lient les statuts les uns aux autres et tissent le social.

Les individus sont de simples porteurs de statuts. La compétence sociale de chacun est définie par son statut ; c'est grâce à lui que chacun est inclus dans la circulation des flux essentiels : les objets, la monnaie, la parole...

Certes, l'existence de statuts n'interdit pas l'apparition de relations de proximité entre les individus (relations vécues comme indépendantes des statuts), mais ces relations correspondent à des arrangements locaux, non reconnus au-delà du cercle des proches.

L'absence de statut signe la mort sociale. Les "hors statuts" vivent dans les interstices du social ; leurs droits sont laissés à l'appréciation des autres, et aux relations de proximité, leur compétence sociale n'est pas reconnue.

La création d'un statut correspond, à la naissance, à la fois de l'autonomie individuelle et de l'appartenance sociale.

### Pourquoi un statut pour les personnes polyhandicapées ?

L'un des traits caractéristiques des personnes polyhandicapées est leur impossibilité à porter l'un des grands statuts qui font aujourd'hui le social. Cela les différencie des personnes victimes d'un handicap ; ces dernières, si on les aide à le faire, sont capables d'accéder à ces statuts. Un jeu de compensations doit vaincre le handicap et permettre l'accès ; cela est inconcevable pour les personnes polyhandicapées, il faut donc leur créer un statut.

Pour que ce statut fonctionne avec les autres, il doit être garant d'autonomie mais aussi d'appartenance sociale. La charte s'applique à définir le droit à l'autonomie : ressources sans condition indexées sur les salaires, création de lieux offrant des formes d'activités adaptées aux personnes polyhandicapées...

Elle s'applique aussi à garantir les droits et devoirs de l'appartenance : participation aux activités qui font les âges de la vie dans la collectivité à laquelle appartient la personne polyhandicapée, réinterprétation des grands statuts universels (citoyen, producteur, fils-fille ...)

Une autre caractéristique des personnes polyhandicapées est leur incapacité à survivre sans la présence permanente d'aidants. Les aidants naturels (les parents pour l'essentiel), assurent cette présence, ce qui pose pour eux aussi des problèmes statutaires. En effet les statuts de père et de mère s'en trouvent gauchis : ils se vident de leurs droits et s'alourdissent en devoirs ; les liens avec les autres statuts s'affaiblissent en conséquence : les aidants naturels sont en perte de statut. Le statut de la personne polyhandicapée est en même moment celui des aidants naturels. La charte insiste sur ce point essentiel et dégage les traits essentiels de ce type de statut.

## Un statut d'exception pour les polyhandicapés

**P**OLYHANDICAPÉ, c'est pour beaucoup un terme nouveau. La seule définition légale qui existe concerne les enfants accueillis en institution. Selon elle, les enfants polyhandicapés sont ceux qui souffrent d'un handicap grave à expression multiple associant déficiences motrice et mentale sévère ou profonde et entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation".

Le polyhandicapé se caractérise aussi - dans l'état actuel de nos connaissances - par l'absence d'une communication perceptible et interprétable par tous. C'est cette dernière caractéristique qui en fait un être unique, non assimilable à d'autres. Cela veut dire qu'il ne peut rien faire par lui-même. Il a besoin de l'assistance constante d'une tierce personne pour tous les actes de la vie, en raison de son absence d'autonomie et de son impossibilité à communiquer au-delà d'un cercle de proches.

C'est donc un être fragile et totalement vulnérable, différent des autres, mais aussi différent des autres handicapés. Au-delà, cependant, c'est un être humain. L'extrême dépendance ne peut pourtant faire apprécier cette condition qu'au travers du binôme qu'il forme avec ceux qui l'accompagnent. Si ces conditions de dépendance exaltent le lien naturel entre parents et enfant, elles créent aussi des conditions de vie difficiles. Les contraintes exceptionnelles que le polyhandicapé fait peser sur le foyer bouleversent les vies, les équilibres, les rapports du couple et peuvent être la cause de sa désintégration. Son existence règle chaque instant du quotidien, inter-

disant une vie "normale". L'activité professionnelle, pour un des parents au moins, doit être abandonnée, les loisirs, les vacances oubliés. Souffler relève d'une organisation quasi militaire.

Afin de ne pas les laisser marginalisés, il existe un éventail de réponses adaptées. Pour eux, il n'y a rien qui soit différent de la prise en charge traditionnelle, sauf pour les enfants. Des textes prévoient une prise en charge individualisée dans un établissement adapté : l'institut médico-éducatif. A ce degré de sa vie, l'enfant polyhandicapé a un embryon de statut. Ses spécificités sont prises en compte. Ainsi la loi du 30 juin 1975 précise que "les enfants et adolescents handicapés sont soumis à l'obligation éducative. Ils y satisfont en recevant une éducation ordinaire ou, à défaut, une éducation spéciale".

En reconnaissant son impossibilité à recevoir une éducation normale, le législateur a reconnu à ces enfants le droit à en recevoir une spéciale dans des établissements spécialisés. Or l'engagement du législateur se trouve réduit dans les faits au rang de symbole par la portion congrue réservée à leur création, pourtant indispensable pour que la loi ait un sens.

Comment expliquer le formidable décalage entre cette volonté égalitaire et une réalité qui le creuse chaque jour davantage, si ce n'est en stigmatisant le déni d'égalité ? Comment parler d'obligation d'éducation alors que les établissements sont si insuffisants ? "Vos enfants vont à l'école, disent les parents, les nôtres n'ont même pas l'établissement qui leur sert d'école !" Alors qu'ils constatent un déficit de 6 000 places, un plan quinquennal leur répond en prévoyant la création de 180 places par an pour l'ensemble du pays.

Mais cette situation inacceptable parce que profondément injuste n'est rien au regard de celle du polyhandicapé adulte. Passé 20 ans, il est intégré au corps général des handicapés. Comme par un coup de baguette magique, c'en est fini de tout ce qui faisait sa spécificité. Avec cette rupture du statut esquissé pour l'enfant, disparaissent les réponses indispensables en matière de prise en charge et d'activités d'éveil.

L'enfant - puis l'adolescent - "tiré" vers le haut est accueilli dans des maisons spécialisées qui ne sont pas prévues pour le faire progresser. Avec la reconnaissance du polyhandicapé dans la loi sur le handi-

cap votée en première lecture par l'Assemblée nationale en juin, et que le Parlement doit adopter à la rentrée, les familles attendent des décrets d'application qu'ils prolongent aux adultes cet embryon de statut. Elles y vérifieront la volonté affirmée de leur secrétaire d'Etat, Marie-Anne Montchamp, d'écouter les parents.

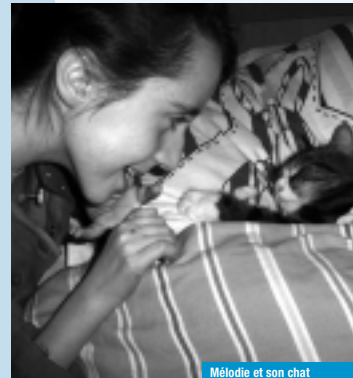
Car, devant ces carences de fond, une véritable panique les saisit. Les faiblesses de l'âge et les sujétions, que le polyhandicapé rend de plus en plus difficiles à assumer, les contraignent à envisager un placement pour leur "enfant/adulte". Le détachement de cette séparation se transforme alors en panique devant l'avenir qu'ils découvrent pour cet être qu'ils seront obligés d'abandonner à l'issue de leur vie. Ils ont tenté de communiquer leurs angoisses et leurs analyses au secrétariat d'Etat chargé de préparer la "loi sur l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées".

Au premier rang de leurs revendications, ils inscrivent l'urgente nécessité de doter les polyhandicapés d'un statut. Le statut permet l'intégration, organise des conditions d'existence à l'intérieur de ce cadre et rend possible l'interactivité avec les autres statuts qui constituent le corps social. Il faut créer ces espaces de proximité où ils se mettront enfin à vivre. En l'absence d'un tel espace, les polyhandicapés, n'arrivant pas à l'existence sociale, sont désaffiliés. Ce n'est donc pas le statut qui crée de la discrimination. C'est ne pas l'accorder qui est discriminatoire.

Le projet de loi s'articule autour d'un grand principe, celui du droit à compensation. En clair, cela signifie que toute conséquence d'un handicap doit être compensée par des aides techniques, financières, de sorte que celui qui les subit puisse se comporter, et donc être reconnu, comme tout un chacun à l'intérieur de son cadre social.

Ce principe généreux et qui se veut égalitaire pourra, peut-être, être considéré comme une avancée par ceux qui y seraient assujettis. Il en va tout autrement de polyhandicapés qui resteront dans leur condition inégalitaire. Car, que veut-on compenser chez un polyhandicapé qui lui permette de se mesurer aux autres citoyens en toute égalité ? Il y a dans cette volonté d'égalitarisme une obstination idéologique à laquelle les familles ne peuvent pas adhérer. ■

Francis ROQUE



Mélodie et son chat

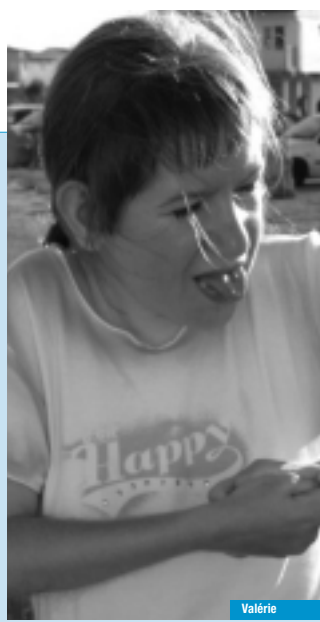
L'état de handicap se définit traditionnellement et en droit, en deux types identifiables et distingués: le handicap physique, le handicap mental. Il suffit ensuite de préciser les déficiences qui relèvent de ces deux catégories pour obtenir un tableau général propre à recouvrir la réalité du handicap. Organiques, neurologiques, sensorielles et motrices pour l'une; affectives, intellectuelles et cognitives pour l'autre.

Cette classification est des plus simples. Elle présente l'avantage d'être claire et acceptable pour tous. Avantage d'autant plus avantageux qu'il autorise l'Etat à un traitement clair et accepté par tous de la situation de désavantage vécue par les personnes handicapées. Ainsi peut-on -à peu de frais- déclarer l'année 2003 "année européenne du handicap", ou encore l'inscrire au tableau des grands chantiers de la Présidence. Tout va donc pour le presque mieux pour les personnes handicapées et, pour l'opinion publique qui se trouve par là bénéficiaire d'un bonus narcissique pour bonne conscience sociale, conforme à la morale politique ambiante.

Qu'il s'agisse de l'intégration des personnes handicapées à la vie scolaire, à la vie sociale, professionnelle, par tous les moyens adaptés à leur condition; qu'il s'agisse de la mise en œuvre des

politique veut l'inscrire coûte que lui coûte, sous le qualificatif de handicapée, simplificateur et réducteur de sa réalité. L'histoire des destinées sociales, réservées aux personnes polyhandicapées par les politiques d'Etat, devrait nous appeler à la réflexion, nous appeler à oser une pensée nouvelle, à aborder la réalité du polyhandicap autrement que par la voie de la fragile conscience de chacun. Laquelle nous fait courir le risque de manquer à la "plus élémentaire des solidarités sociales."

Si par ces révolutionnaires de 1789, la France a



Valérie

s'écrivent dans le texte d'un décret du 29 octobre 1989 ces deux termes associés: enfants polyhandicapés. Dès 1972, le terme de Polyhandicap pour caractériser la population polyhandicapée avait pourtant été proposé. Mais chacun sait aujourd'hui qu'il faut du temps au temps... des mentalités.

Du mythe à la réalité, le concept de citoyenneté convient-il tel quel à la personne polyhandicapée ? Ne convient-il pas que nous nous obligations tous à remettre inlassablement notre pensée en chantier.

La citoyenneté ne va pas de soi. Rien ne va de soi dans l'organisation sociale des rapports humains. Tout y oblige à créer les perspectives politiques qu'exige l'avenir. "J'investis beaucoup sur l'avenir, plaisante W. Allen, car, je compte y séjourner un certain temps". Belle sagesse que la sienne, tandis que nous flirtons avec la tentation de nous laisser aller au handicap intellectuel tant la normopathie ambiante nous barre l'avancée sur cette voie. Serait-ce, pour partie, cela la déficience sociale notée par la commission "Handicap" de la ville de Sevran ? La société doit reconnaître par statut singulier, la réalité singulière, absolument originale de la personne polyhandicapée. Repoussons nos peurs ; dépassons notre ignorance. Il n'y a pas si longtemps les sourds-muets étaient suspectés par l'opinion

concepts de compensation, de réparation, voire de guérison. Les personnes polyhandicapées souffrent de handicaps incompensables, irréparables, inguérissables. Réduire le polyhandicap au handicap, c'est, paradoxalement, abandonner les destinées des personnes polyhandicapées à l'emprise d'une pensée universaliste qui au final ne pourra lui garantir qu'une extrême solitude, un état d'exclusion absolue.

Privée de parole, incarcéré dans un corps d'extrêmes dépendances, la personne polyhandicapée nous convoque à la protéger des dangers qu'une telle pensée lui fait courir. La personne polyhandicapée prend chaque jour le risque de mourir des effets en elle de la solidarité pépère que nous lui proposons.

45 000 d'entre elles en France ne bénéficient d'aucune aide d'aucune sorte. 94 % des enfants polyhandicapés ne bénéficient pas de la scolarisation. Et que dire ici du désarroi qui étreint leur entourage dans ces conditions d'injustices sociales avérées ? Combien de parents, de frères, de sœurs ne se remettent pas de l'abandon que notre société leur impose ?

De quelle solidarité, de quelle fraternité républicaine se réclament nos politiques. De quelle pensée de la communauté sociale se réclament-ils ? Pour obliger nos concitoyens polyhandicapés

## De la déficience au handicap... la société en question

moyens de facilitation à l'accès au logement, au transport, aux sports, à la culture, aux services publics, tout le monde des professionnels du social et médico-social, tout le monde engagé par mandat ou par bénévolat, s'affaire dans les pas de l'Etat, à œuvrer pour que toute personne handicapée trouve dans la solidarité sociale, la possibilité réelle d'accomplir son existence, d'exercer activement ses droits de citoyen. Comment ne pas être "séduit", comme le dit d'elle-même Julia Kristeva, (\*) par cette volonté au plus haut niveau de l'Etat, de garantir aux personnes handicapées leur dignité, leur entière citoyenneté ? L'Etat auto-proclamé "responsable du handicap en France".

"En matière d'intégration des personnes handicapées, tout est possible" renchérit Mme Boisseau, secrétaire d'Etat aux personnes handicapées. Comment ne pas être séduit par les grands axes que Mme Boisseau annonce du futur projet de loi : accès à la cité, ressources financières, simplification des compétences administratives. Séduit oui. Réduit à seulement faire valoir la banale volonté politique officielle, non. Je remercie à ce propos, la commission municipale "Handicap" de la mairie de Sevran, d'avoir précisé dans ses préliminaires à la préparation de ces journées, qui lui paraissent important de ne pas se borner à faire -je cite- "un catalogue plus ou moins exhaustif des handicaps... ce qui serait à la fois tout à fait banal, facile autant que fastidieux, mais bien d'aborder le débat sous un angle plus ouvert... à savoir traiter aussi bien de la déficience médico-psychique que de la déficience sociale" à y répondre. "Cette recommandation m'a convaincue d'accepter votre invitation à participer à vos travaux".

Le défi du handicap est un superbe défi. Certes, pourvu qu'il ne contienne pas en son sein le déni quasi délictueux de l'existence d'une population qui ne peut se reconnaître sous le vocable de handicapée. Je veux parler de la population polyhandicapée qui risque fort d'être cruellement oubliée dans ce contexte où le

depuis longtemps répondu négativement à la question "faut-il tuer les handicapés, les malades mentaux, les déviants ?" Si depuis plus de deux siècles, notre nation a pris le pari d'assumer, le moins mal possible, la différence, il demeure historiquement que dans les années 1950/1960, les personnes polyhandicapées ne bénéficiaient d'aucun accompagnement social. Il demeure historiquement que la nomenclature de la Sécurité Sociale les nommait dans les années 1960/1970 "idiots inéducables" "arriérés profonds". La nosographie psychiatrique les appelant toujours "oligophrènes" de oligo : petit et de "phrène": cerveau. Petit cerveau! Comme si la quantité de matière grise garantissait/sécurisait l'humanité, la citoyenneté. Soyons attentifs aux effets absolument excluants que produisent de nos jours de pareilles qualifications. Peter Singer, militant spéциste propose d'étendre la déclaration des droits de l'homme et du citoyen au singe anthropoïde au prétexte abjecte que "certaines personnes gravement déficientes ne pourront jamais atteindre le niveau d'intelligence d'un chien". Soyons attentifs aux fausses bonnes volontés déterminées aujourd'hui à fabriquer de mythiques projets qui devraient faire "reculer les frontières de l'inéducabilité" des personnes polyhandicapées. Parler des frontières de l'inéducabilité, c'est confirmer la notion d'inéducabilité. C'est approuver l'appellation non contrôlable symboliquement: "petit cerveau".

"Tous les êtres humains naissent libres et égaux en droit et, le demeurent". Les seules frontières de l'éducatif, repérables, objectivables socialement sont celles fixées dans le temps et pour un temps, par le droit.

En 1975, la loi d'orientation en faveur des personnes handicapées ne mentionnait pas le polyhandicap en tant que tel. En 1986, une circulaire circule qui concerne les enfants atteints de handicaps associés. Toujours pas de mention du Polyhandicap. Il faudra attendre la refonte des annexes 24 en 1989 pour que

### Distinguer n'est pas exclure

d'être les représentants du diable: "Ils ne pouvaient diffuser la parole de Dieu." L'imaginaire humain est sans limite. Il a besoin de garde-fou. A quelle folie, la personne polyhandicapée, qui se présente à notre regard dans toute sa dimension archaïque, dans son incapacité absolue de satisfaire au statut ordinaire de citoyen, même handicapé, peut-elle nous pousser ? Tandis que sa vie dépend absolument d'une présence humaine permanente à ses côtés. Garantissons-lui que cette folie ne verra jamais le jour. Ne l'abandonnons pas au danger d'être par nous, arbitrairement suspectée d'une faute qu'elle ne saurait commettre. Mais qu'il nous dépannerait bien de lui faire porter à certains moments de notre vie de normaux patentés, quand nous confondons, à en souffrir inexplicablement, la valeur de notre existence à celle du CAC 40.

La réalité constitutive de la personne polyhandicapée appelle la société à réfléchir le statut de handicapé au-delà du champ limité de l'utilité sociale immédiate. La personne polyhandicapée appelle la société, l'Etat, à la reconnaître telle, à la distinguer en droit, à seule fin de l'inclure réellement dans la communauté sociale, en sa qualité d'être différent à part entière, de ses semblables. La citoyenneté des personnes polyhandicapées ne va pas de soi. Et, les inclure au groupe des personnes handicapées, au prétexte d'une pseudo-éthique politique de ne pas les exclure socialement, est tout simplement absurde.

Distinguer n'est pas exclure. Les distinguer par statut serait leur garantir quelles que soient les subjectivités ambiantes, leur droit à tous nos droits. Ce serait cesser de penser leur réalité avec les

à mourir sous l'égide du handicap ? De quelle pédagogie politique s'inspirent-ils pour si mal faire connaître à tous l'existence de tous ? Il m'arrive d'entendre encore certains d'entre-nous désigner les personnes polyhandicapées du nom végétal de légumes. Méfions-nous de nous. Apprenons à reconnaître nos démons, à ne pas les laisser faire en nous une politique idéologique tragique.

Parce que la personne polyhandicapée a reçu son humanité de ses parents humains, l'humanité lui doit de l'établir par statut clair et distingué, dans sa communauté. Alors s'ouvrira devant elle, devant nous, la réalité opérante d'une interlocution sociale compétente en droit, obligée par la loi à lui fournir les extraordinaires moyens de son existence, sans condition préliminaire ni de budget, ni de mérite. La destinée de la personne polyhandicapée ne peut être laissée à l'appréciation locale de ses besoins. La sympathie de quartier risque de lui être fatale. Sans statut propre, la personne polyhandicapée est morte socialement. Sans statut social, la personne polyhandicapée entraîne dans son sillage désespérant ses proches. Sans statut social propre à la personne polyhandicapée, ce sont des milliers de personnes -comme vous et moi- qui se trouvent alourdies de devoirs, au détriment de leurs droits fondamentaux de citoyens ordinaires.

Le 1<sup>er</sup> devoir d'un Etat n'est-il pas de garantir tous les droits de tous les citoyens ? Sans aucune autre raison que celle, fondamentalement irraisonnable, de la dignité humaine, comme nous l'enseignait en son temps Vladimir Jankélévitch.

Je vous remercie. ■

Nicole LOMPRÉ,  
philosophe psychanalyste  
SEVRAN, 25 novembre 2003

(\*) écrivain et présidente du Conseil National d'Éthique



### La conférence de presse AFSR/CNP

Le 26 octobre dernier s'est tenue la conférence de presse organisée par la Fondation CNP à l'occasion de la sortie du livre de l'AFSR "Le syndrome de Rett, une maladie génétique". À cette occasion, étaient réunis la présidente de l'AFSR, Mme Christiane ROQUE, M. Jean DETOLLE, responsable du mécénat de la Fondation CNP, le Dr Nadia BAHU-BUISSON, neuropédiatre et le Dr Simone GILGENKRANTZ, généticienne, lesquelles ont participé activement à la rédaction du livre, des journalistes ainsi que des parents de filles atteintes par la maladie.



Les intervenants

L'article ci-dessous a été publié dans "la lettre du mécénat CNP" de novembre 2004.

## Un livre de référence sur une maladie rare

**L'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR) a réalisé un ouvrage collectif de référence sur cette maladie rare. Un livre très attendu tant des parents que des professionnels qui aborde de nombreuses questions d'ordre pratique, médical ou social pour faciliter leur quotidien. N'atteignant que les petites filles vers l'âge de 1 an, le Syndrome de Rett provoque un handicap mental profond associé à des infirmités motrices sévères.**



L'Association Française du Syndrome de Rett a édité, grâce à la Fondation CNP, un livre de référence sur une maladie rare : « Le syndrome de Rett, une maladie génétique ». Ce livre s'adresse tant aux familles concernées – environ 800 à 1 000 personnes en France, sont atteintes du syndrome de Rett – qu'aux professionnels intervenant auprès des enfants souffrant de la maladie. Il a également pour objectif d'être une aide au diagnostic pour les médecins connaissant encore mal le syndrome. Un diagnostic précoce est en effet la clé d'une prise en charge optimale.

Mais pour le Dr Nadia Bahi-Buisson, neuro-pédiatre à l'hôpital Necker à Paris, « le livre permet aussi, pour un spécialiste connaissant déjà la maladie, de comprendre le malade dans sa globalité. Dans nos spécialités, on prend souvent l'enfant en charge pour une pathologie particulière et on se concentre dessus, ce qui nous fait parfois oublier ses autres spécificités. Grâce à ce livre, nous pouvons voir toutes les difficultés auxquelles les familles sont confrontées mais aussi tous les acteurs, notamment para-médicaux, qui gravitent autour de l'enfant et mieux les intégrer dans nos stratégies de soins. »

Christiane Roque, Présidente de l'Association Française du Syndrome de Rett, est également maman d'une jeune fille de 19 ans souffrant de la maladie.



Ce livre a reçu le soutien de la Fondation CNP dans le cadre des projets présentés par les collaborateurs de l'entreprise.

« Ce livre est celui que j'aurais aimé avoir entre les mains, lorsque ma fille était enfant », témoigne-t-elle. Car les débuts de l'évolution de la maladie, qu'elle qualifie elle-même de « descente aux enfers », sont extrêmement déstabilisants pour les familles. Ne touchant que les petites filles, cette maladie génétique n'est pas déstabilisante à la naissance. Elle débute vers l'âge de 1 an, alors que l'enfant avait jusqu'alors un développement normal. Après une « crise », l'enfant se met à régresser,

perdant progressivement l'usage de ses mains, la parole, la marche, jusqu'à devenir totalement dépendante d'un tiers pour tous les actes de la vie quotidienne. La survenue tardive des symptômes, associée à l'évolution plus ou moins rapide de la maladie et à la méconnaissance des médecins, rend le diagnostic long et difficile.

Et Christiane Roque de conclure : « Nous avons voulu, dans ce livre, répondre aux nombreuses questions d'ordre pratique, médical ou social, touchant aux traitements, au diagnostic, aux modes de prises en charge, que nous ont posés les parents et le corps médical. C'est un ouvrage pratique complet pour faciliter leur quotidien. C'est aussi un livre qui fait le point sur 15 ans de connaissance médicale, et j'espère, que de ce point de vue là, il sera vite dépassé... »

Dans le cadre d'une campagne d'information et de sensibilisation, le livre a été adressé gratuitement à 7 000 parents, membres de l'association et professionnels susceptibles de rencontrer le syndrome de Rett dans leur pratique (neurologues, chirurgiens orthopédistes, neuro-pédiatres, psychologues, psychiâtres, services de médecine interne, psychomotriciens, kinésithérapeutes, assistantes sociales...).

Livre de 400 pages, disponible au prix de 10 euros TTC auprès de l'AFSR – 24, avenue de la Côte Vermeille 66740 Laroque des Albères - [www.afsr.net](http://www.afsr.net)

## “Les amis de Charlotte” à Podensac

L'association “Les amis de Charlotte” a organisé, dans le cadre du Printemps du Syndrome de Rett, divers manifestations qui se sont déroulées les 23, 24 avril et le 8 mai 2004 à Podensac.

- un loto
- une soirée créole
- un vide-grenier

L'intégralité des bénéfices a été reversée à l'AFSR. Vous pouvez d'ores et déjà rejoindre “Les amis de Charlotte” en réservant votre journée et/ou votre soirée pour les manifestations prévues les 5, 6, 8, 21 mai et le 5 novembre 2005. Vous pourrez participer à une randonnée, deux lotos, un vide-grenier et un repas dansant. ■

N'hésitez pas et contactez

“Les amis de Charlotte”  
13 lotissement Le Mayne  
33720 PODENSAC  
Tél : 05 56 27 28 23

“Les amis de Charlotte”

**Vous êtes parent !  
Vous possédez  
une adresse courriel ?**

Vous désirez découvrir l'intranet de l'AFSR, [netgroupe.com](http://netgroupe.com) ? Connectez-vous au [www.netgroupe.com](http://www.netgroupe.com)

Vous désirez recevoir votre mot de passe, contactez Galina Rybkine par courriel : [galina-afsr@wanadoo.fr](mailto:galina-afsr@wanadoo.fr)



Lou-Anne

## Peinture et sculpture :

Une expo/vente à Claix en 2004... 12 000 euros  
Alors pourquoi pas un concert rock en 2005 ?

Il y a eu soixante-seize peintres amateurs ou sculpteurs à répondre présents à Claix dans l'Isère. Ils ont fait don de sculptures et tableaux originaux de tous styles, de toutes tailles ; cent vingt-trois oeuvres ont pu être exposées du 4 au 24 juin 2004. Plus de la moitié des tableaux ont trouvé un généreux acquéreur pour un montant total de 8 860 euros. Ceux qui n'ont pas trouvé leur bonheur au mur nous ont fait part de leur soutien sous la forme de dons. Finalement, plus de 12 000 euros ont été récoltés...

Nous recevons encore des chèques que nous faisons suivre à notre trésorier Jean-David MEUGE.

Il nous reste des tableaux que nous exposerons à nouveau ou peut-être en créant un site sur Internet... à voir.

Je pense sincèrement que ce genre de manifestation est intéressant. Nous connaissons tous plus ou moins des personnes qui peignent et qui sont prêtes à donner un tableau. Les amis, les connaissances répondent présents.

C'est toujours pour que le Monde de Nos petites filles change que, le 28 mai 2005, nous organisons un concert au profit de la recherche. Un groupe d'amis “les Patchwork” (spectacle Beatles et légendes du rock) se produira à Claix dans l'Isère.

Si des Isérois souhaitent nous rejoindre ce jour-là, surtout n'hésitez pas ! ■

Myriam et Christophe MOULIN

## Un dimanche à Paris

Dimanche 14 novembre dernier, nous étions une dizaine de familles parisiennes à nous réunir à l'hôtel Ibis de la porte de Bercy.

Nous n'avons pas choisi ce lieu pour son charme : vue sur le périphérique et accès direct au centre commercial Bercy2. On aurait pu trouver plus glamour.

Mais l'accès est très pratique et nous bénéficions d'une grande salle de restaurant rien que pour nous.

Du coup, les filles ainsi que leurs frères et sœurs ont pu rire, courir, baver, se rouler par terre, bref vivre comme à la maison.

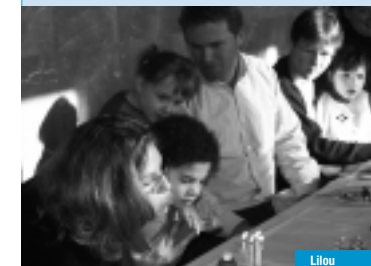
Et nous, parents avons pu discuter et échanger dans la joie et la bonne humeur.

Deux “nouvelles” mamans étaient venues avec leur fille pour nous rencontrer.

Alors, nous avons accueilli Lilou, qui fête ses quatre ans ce jour-là, et Élara, accompagnée de sa petite sœur d'à peine un mois Naïg, et de sa maman, bien sûr.

Que celles et ceux qui seraient partants pour un pique-nique cet été se tiennent prêts : y a de la convivialité dans l'air ! ■

Galina RYBKINE



Lilou



L'AFSR et DÉCLIC

L'AFSR a décidé d'aider le Journal DÉCLIC (magazine de la famille et du handicap) qui oeuvre depuis de nombreuses années à la diffusion et l'information sur le syndrome de Rett et sur le polyhandicap en général. Nous nous permettons de vous envoyer prochainement par courrier une “offre découverte” de ce magazine que nous apprécions tout particulièrement. Cet envoi sera fait par nous-mêmes afin de garantir la confidentialité de notre fichier adhérents.

Le Conseil d'Administration



## A Saint-Berthevin à l'occasion du Téléthon

Les 5 et 6 décembre 2004, dans le cadre du Printemps du Syndrome de Rett et à l'occasion du Téléthon, une manifestation a été organisée avec l'association "Solidarité Humanité Berthevinoise".

- Participation de notre fille Mathilde à l'ouverture du Téléthon 2004 à Saint Berthevin en tant que marraine du Téléthon 2003. Lancement d'un puzzle géant de 22 000 cannettes métalliques.

- Tenue d'un stand AFSR avec promotion de la maladie et de son association.

- Participation de notre fille Mathilde à un relais pédestre de 3,5 km effectué en vélo porteur.

Cette manifestation a généré 310 euros de dons ainsi qu'une adhésion à l'AFSR du couple ami qui nous a aidé à tenir le stand (M. et Mme DUVAL).

Nous préparons un Printemps du Syndrome de Rett pour avril 2005 lors de la braderie organisée par l'association "Solidarité Humanité Berthevinoise". ■

Jean-Philippe et Marielle ROLINAT, parents de Mathilde, 8 ans



Mathilde



Les pompiers avec Jeanne et Alice

Laure, Jeanne et Alice

## Le Téléthon à Ourville en Caux

Depuis deux ans, j'organise un Téléthon dans mon village de 1000 âmes. Les gens sont très motivés car ils connaissent tous Jeanne. Pourtant, souvent on me demande pourquoi je m'investis autant dans cette manifestation, alors que l'AFSR n'en retire rien directement.

En effet, l'AFM ne reverse jamais d'argent aux associations mais se sert des dons pour effectuer ses propres recherches sur telle ou telle maladie. Elle dispose entre autres de son propre laboratoire pour la recherche génétique. C'est ce que l'on appelle le Généthon. Dans ce cadre, un programme de recherche, de l'ordre d'environ 42 000 €, a été affecté à l'INSERM pour la recherche pour le syndrome de Rett l'année dernière. De plus, je suis persuadée que l'on pourra bénéficier des recherches sur les autres maladies et pourquoi ne pas profiter de la thérapie génique. Il arrive souvent que les chercheurs trouvent ce qu'ils ne cherchaient pas au départ.

De plus, être présent durant le Téléthon permet de faire

connaître le syndrome de Rett. Alice, Laure et Jeanne ont ouvert le défilé des enfants dans les rues de la ville. Des journalistes étaient là et nous avons eu droit à trois articles sur le syndrome de Rett dans le quotidien *Paris Normandie* et l'hebdomadaire *Le Courrier Cauchois*.

De plus, notre stand Rett a engendré la vente du livre, des adhésions à l'AFSR et des signatures pour la pétition "un statut pour les polyhandicapés". Des hommes politiques se sont même déplacés (il faut dire que les journalistes les attirent toujours !). Nous récoltons en moyenne 3 500 € tous les ans, mais surtout les gens de mon village apprennent à connaître Jeanne ; et les enfants de l'école savent désormais que la différence est enrichissante (les instits font un travail merveilleux en amont du Téléthon pour expliquer aux enfants ce qu'est le handicap) Alors le Téléthon inutile au syndrome de Rett ? Franchement je ne crois pas. ■

Céline MORISSE, maman de Jeanne.

## Des élèves de CM1 à Thorigny



Claire et Sébastien

Tout a commencé en début d'année scolaire 2004-2005 :

Sébastien, notre fils, scolarisé en classe de CM1, se trouvait confronté à un problème que seuls ses parents pouvaient résoudre.

Ses copains de classe, les années passant et la maturité s'installant, devenaient de plus en plus friands d'informations concernant cette petite fille, si jolie mais si peu communicative: la sœur de Sébastien, Claire.

Pourquoi donc à cinq ans ne marchait-elle pas ? Ne parlait-elle pas ? N'essayait-elle même pas de s'évader de sa poussette ? Sans aucun doute, il y avait un "truc" !

Pour découvrir ce fameux "truc", les questions se bousculaient et la tête de Séb allait exploser. C'est pourquoi, au hasard d'une rencontre avec

sa maîtresse, j'ai abordé ce "souci" bien trop encombrant pour mon Séb. A ma grande surprise, celle-ci m'a fort généreusement proposé d'intervenir dans sa classe un samedi matin pour exposer aux enfants la maladie de Claire et répondre à leurs questions. Ainsi, rendez-vous fut pris pour le 11 décembre avec eux.

Eh bien croyez-moi, certaines questions fort bien amenées m'ont impressionnée car réfléchies. Certaines autres m'ont fait sourire et même rire. Comme je leur expliquais la prise en charge de Claire en balnéothérapie, équithérapie et autres, un gamin s'est levé et m'a fait remarquer : "Claire a de la chance, elle fait plein de choses que moi je ne fais pas". Sans en avoir l'air, je l'ai simplement amené à énumérer tout ce qu'il fait et qu'elle ne peut pas faire. Evidemment l'équation était déséquilibrée !!

J'avoue avoir pris beaucoup de plaisir à faire découvrir aux enfants ma fille et son syndrome ; je pense avoir réussi à leur inculquer que "la différence ne fait pas l'Homme, elle n'est pas l'essentiel, la générosité, elle, le construit et l'enrichit".

A la fin de mon intervention, je me sentais étrangement gaie, heureuse d'avoir pu partager et même "insérer" virtuellement Claire dans cette classe.

Je remercie la maîtresse de Sébastien qui m'a permis cela. ■

Karen IVONNET, maman de Sébastien et Claire

## Les Journées d'Informations 2005

Les Journées d'Informations 2005 se dérouleront les 21 et 22 mai à l'hôtel Mercure Lac de Maine à Angers (49) sans les filles.

Au programme :

- Samedi matin : accueil des nouveaux parents

- Samedi après-midi : conférence sur l'épilepsie et des prises en charge, ateliers : paroles de papas, droits des usagers, forum du Conseil Paramédical, génétique, Assemblée Générale.

(Sous réserve : présence d'un musicothérapeute).

- Dimanche matin et après-midi : ateliers.

Réservez d'ores et déjà votre week-end !

## Nos peines

Nous avons été attristés d'apprendre le décès au mois de décembre de deux jeunes filles Floriane BERNARD et Stéphanie CHARLES. A vous chers parents, nous sommes de tout cœur avec vous. Nous vous présentons nos sincères condoléances.

Le Conseil d'Administration



Floriane

Stéphanie



Emeline

**Le Rett Info s'enrichit d'une nouvelle rubrique : "les actualités scientifiques". Depuis quelques temps déjà, la rédaction et les membres du CA s'interrogeaient sur la nécessité d'informer les familles sur l'évolution de la recherche sur le syndrome de Rett. Bien sûr comme tout "bébé", celui-ci ne s'est pas fait en un jour et maintenant nous sommes prêts à vous le présenter. Cette rubrique reviendra dans chaque numéro afin de mieux "coller" à une actualité très fluctuante et ainsi vous permettre de suivre de près les avancées de la recherche.**

par le Docteur Laurent Villard, généticien

Il y a six ans, je participai aux Journées d'Info de l'AFSR pour la première fois. Nous avions une grande nouvelle à annoncer : la découverte de la cause de la majorité des cas de syndrome de Rett, des mutations dans le gène *MeCP2*. Six ans, c'est à la fois très long et très court.

C'est très long pour ceux qui attendaient beaucoup de cette découverte, qui pensaient que maintenant que l'on tenait enfin le coupable, on allait pouvoir lui tordre rapidement le cou ! Mais six ans, c'est aussi très court pour la recherche. Songez-y : le gène responsable de la myopathie de Duchenne a été découvert en 1986, on fêtera bientôt le 20<sup>ème</sup> anniversaire de cette découverte pionnière. Que dire dans ce cas des moyens investis dans la recherche ? Ils ont été gigantesques grâce à la formidable mobilisation autour du Téléthon dès 1987, année de la première édition. Mais la route est longue et semée d'embûches. Les coupables ne se laissent pas tordre le cou aussi facilement, pour les myopathies comme pour le syndrome de Rett. Il faut les observer longtemps pour bien les comprendre,

pour savoir quelles sont leurs "motivations" et comment ils agissent. Pour le syndrome de Rett, et grâce à la mobilisation de plusieurs associations, dont l'AFSR, de nombreuses équipes sont aujourd'hui sur la brèche. Il y a une activité intense de recherche qui se développe dans notre pays, en Europe et dans le monde entier. Cette activité n'est pas très visible pour les familles, car hélas, les équipes impliquées communiquent dans des revues très spécialisées de langue anglaise, dans des termes souvent peu accessibles par le grand public. Nous avons donc souhaité, avec votre présidente et les responsables du Rett Info, vous procurer, tous les trois mois, en langue française et dans des termes clairs, un résumé des résultats récents obtenus sur la maladie. Vous tenez entre les mains le premier article d'une

série que nous espérons longue, concernant les recherches menées pendant l'année 2004. Nous comptons sur vous pour nous dire si ce texte répond à vos attentes.

Cordialement,

Dr Laurent VILLARD

**Il y a une activité intense de recherche qui se développe dans notre pays, en Europe et dans le monde entier**

**Au** cours de l'année 2004, 80 articles scientifiques ont été publiés sur le syndrome de Rett ou le gène *MeCP2*. Plus de 6 articles par mois en moyenne ! Rares sont les maladies du même nom qui suscitent une activité aussi intense. Vous comprendrez bien entendu qu'il est impossible de résumer toute cette activité ici. J'ai choisi d'insister sur les travaux qui me semblent être les plus significatifs. Si nécessaire, vous pouvez vous référer à la définition de certains termes techniques dans le glossaire que je vous propose à la fin de ces pages.

#### Il existe deux formes de la protéine *MeCP2*...

Au mois d'avril, une équipe canadienne (1) montre qu'il n'existe pas une seule forme de la protéine *MeCP2* mais deux ! Il existe une petite séquence d'ADN supplémentaire appartenant au gène *MeCP2* qui n'avait pas été découverte auparavant. Cette petite séquence supplémentaire est capable de modifier légèrement le début de la protéine *MeCP2* en lui ajoutant 21 nouveaux acides aminés, ces "briques élémentaires" qui composent toutes les protéines. Cette équipe va choisir deux noms pour ces deux formes de la protéine : *MeCP2-A* pour celle que l'on connaissait déjà, et *MeCP2-B* pour la nouvelle forme avec les 21 acides aminés supplémentaires. La forme B est donc très peu différente de la forme A. Sur les 486 acides aminés qui composent la protéine *MeCP2*, 465 sont identiques entre les deux formes, autant dire qu'elles sont presque identiques. On ignore pour l'instant pourquoi il existe deux formes (on dit des "isoformes") de la protéine, et si elles ont un rôle différent dans l'organisme.

#### ... Mais la forme *MeCP2-B* n'est pas souvent mutée dans le syndrome de Rett.

Outre le fait que les deux formes de la protéine *MeCP2* pourraient avoir un rôle légèrement différent (des études sont en cours pour déterminer si c'est le cas), cette découverte a une application directe. En effet, l'équipe canadienne a étudié l'ADN de 19 fillettes atteintes du syndrome de Rett chez lesquelles aucune mutation n'avait été identifiée dans la forme A, une forme connue depuis 1999 comme vous le savez. C'est cette forme A qui était analysée dans les laboratoires de diagnostic moléculaire jusqu'à présent. Les canadiens ont retrouvé une mutation de la forme *MeCP2-B* dans deux cas. Ils ont donc proposé qu'une proportion de cas de SR\* "inexpliqués" au niveau moléculaire pourrait être dus à des mutations dans cette nouvelle région du gène. Logique ! Beaucoup d'équipes ont donc immédiatement repris les ADN concernés dans leurs propres laboratoires (les ADN qui n'ont pas de mutations dans *MeCP2-A*) et ont recherché des mutations dans la partie nouvelle. Au moment où ces lignes sont rédigées, 8 mois après cette découverte de la forme B, il semble que l'on ne retrouve pas très souvent des mutations dans cette nouvelle région. Il semblerait même que les mutations à cet endroit du gène soient très rares. Tellement rares qu'une équipe britannique a publié au mois de septembre (2) une étude de 97 cas de fillettes syndrome de Rett sans mutations dans la forme A... mais hélas, ils n'ont retrouvé aucune mutation dans la forme B !

#### Les grandes délétions sont un type fréquent de mutations dans le gène *MeCP2*

Toujours au mois d'avril, une équipe allemande va montrer que l'on retrouve assez souvent d'importantes modifications de l'ADN chez certaines patientes Rett qui n'ont pas de mutation "classique" (3), "classique" signifiant dans ce cas une modification d'un ou de quelques nucléotides dans la séquence d'ADN. Cette équipe a étudié un groupe de 31 fillettes présentant un syndrome de Rett typique mais chez lesquelles aucune mutation n'avait été identifiée par les méthodes employées en routine

dans nos laboratoires. En utilisant une technique supplémentaire, ils vont mettre en évidence 5 grandes "délétions" (soit plus de 16% des cas étudiés !). Généralement, les mutations recherchées dans nos laboratoires sont des modifications d'une ou de quelques bases. Ceci dit, parfois, c'est toute une portion du gène qui est absente. Cela s'appelle une délétion, l'absence de plusieurs centaines voire de plusieurs milliers de nucléotides. Le travail de l'équipe allemande montre qu'une proportion non négligeable de cas de SR est due non pas à des mutations "ponctuelles" modifiant tel ou tel acide aminé mais plutôt à une absence de tout un fragment de gène (une grande délétion). Cette étude a été reproduite depuis sur d'autres séries dont une

étude italienne publiée au mois d'août (4) et une étude française en cours de publication. Les délétions ne sont pas nouvelles en soit et on sait que ce type d'évènement moléculaire est à l'origine de certains cas de maladies génétiques. Ce qui est nouveau ici est de montrer qu'un pourcentage important de cas peut être expliqué par la présence d'une délétion dans le gène *MeCP2* et qu'un fragment important du gène peut être absent chez un nombre significatif de patientes.

Si l'on ajoute les 75% de cas de SR avec une mutation classique, 15% de cas avec une grande délétion et les quelques cas avec une mutation dans la forme *MeCP2-B*, on explique maintenant plus de 90% des cas de SR par une anomalie dans le gène *MeCP2*.

**Rares sont les maladies du même nom qui suscitent une activité aussi intense**



Joanna



## L'introduction de protéine MeCP2 normale dans les neurones de la souris "Rett" empêche la maladie d'apparaître...



Emmanuelle

### Plus le phénotype s'éloigne du SR, moins on trouve de mutations dans MeCP2...

Une intéressante étude française a été publiée au mois de juin par l'équipe de Marc Tardieu et Pierre Landrieu (5). L'étude porte sur 137 filles et 34 garçons répartis dans des groupes cliniques distincts et dont le phénotype de chacun des groupes s'éloigne de plus en plus du syndrome de Rett classique. La question était : dans quel pourcentage de cas qui ne sont pas des SR classiques retrouve-t-on des mutations dans le gène *MeCP2* ? Le premier résultat est que plus le phénotype est différent du SR et moins on retrouve de mutations (ce qui était attendu). Cela indique que la majorité des mutations dans le gène *MeCP2* provoque réellement un syndrome de Rett. La deuxième conclusion de ce groupe est que quelques critères majeurs permettent d'être suffisamment discriminants pour prédire la présence d'une mutation dans le gène *MeCP2* (absence de langage et sévère retard psychomoteur, perte de l'habileté manuelle, mouvements stéréotypés des mains et microcéphalie acquise) sans avoir recours à la totalité de la grille de diagnostic d'un syndrome de Rett clinique. Par ailleurs, une étude publiée au mois de janvier 2005 (6) montre que l'on retrouve rarement des mutations dans le gène *MeCP2* chez des garçons retardés mentaux, contrairement à ce qui avait été proposé par certains. Plus d'une centaine de cas ont été testés à la recherche d'une mutation dans le gène et aucune n'a été détectée.

### L'introduction de protéine MeCP2 normale dans les neurones de la souris "Rett" empêche la maladie d'apparaître...

En avril 2004, un mois particulièrement riche en études sur le SR, l'équipe de Rudolph Jaenisch, aux Etats-Unis, rapportait une série d'expériences très intéressantes (7). Je rappelle tout d'abord que c'est cette même équipe qui a reproduit la maladie chez la souris en détruisant volontairement le gène *MeCP2* grâce à une manipulation génétique. Ces chercheurs ont voulu savoir si le phénotype observé chez les souris malades après délétion du gène *MeCP2* (c'est-à-dire l'équivalent du SR) était uniquement dû à l'absence de protéine *MeCP2* dans les neurones ou bien si ce

phénotype était le résultat de multiples déficits dans différents organes et tissus. Comment répondre à cette importante question ? Pour cela, ils ont procédé à une nouvelle manipulation du génome de la souris malade pour réintroduire un gène *MeCP2* normal capable de s'exprimer seulement dans les neurones de ces animaux. On est aujourd'hui capable de telles prouesses techniques grâce aux manipulations génétiques des embryons qui sont effectuées chez la souris.

L'équipe américaine a observé que les souris ainsi manipulées ne développent plus la maladie ! Je vous rappelle que ces souris n'ont pas de protéine *MeCP2*, sauf dans leurs neurones ! Vous comprendrez donc pourquoi ces résultats sont très importants. En effet, ils montrent pour la première fois que l'expression de la protéine *MeCP2* dans les neurones matures est suffisante pour que la maladie n'apparaisse pas. Cela signifie aussi par voie de conséquence que cette protéine *MeCP2* ne joue probablement aucun rôle essentiel pendant les étapes précoces du développement du cerveau puisque ce développement peut se dérouler normalement chez des animaux qui n'expriment pas la protéine. Il est donc possible que les neurones soient fonctionnels et normaux chez les nouveaux-nés porteurs d'une mutation mais que ce soit uniquement une absence prolongée de protéine *MeCP2* dans les neurones différenciés qui conduise à l'installation de la maladie. Ces travaux ont, bien sûr, une grande importance pour le développement d'approches thérapeutiques potentielles. Ils ne résolvent,

bien sûr, pas du tout les questions d'accès aux neurones qui sont faciles à manipuler chez la souris en modifiant génétiquement des embryons mais qui sont impossibles à atteindre dans l'espèce humaine. De plus, il est recommandé de rester prudent car il s'agit d'études chez l'animal et les résultats obtenus chez la souris ne sont pas toujours transposables à l'identité dans l'espèce humaine. Néanmoins, ces précautions étant prises, la conclusion logique de cette étude serait que si l'on pouvait restaurer l'expression de la protéine *MeCP2* dès la naissance chez les individus porteurs d'une mutation, on empêcherait sans doute la maladie d'apparaître.

### Pas de protéine provoque la maladie... mais trop aussi !

Le problème est que si pas assez de protéine *MeCP2* n'est pas bon, trop en avoir n'est pas bon non plus ! L'équipe d'Huda Zoghbi a montré au mois de novembre que si l'on surexprime la protéine *MeCP2* chez la souris (grâce à une manipulation génétique), on obtient également une maladie neurologique (épilepsie, hypoactivité puis anomalies sévères conduisant au décès des animaux) (8). Ces résultats ont une importance pour une éventuelle approche thérapeutique. En effet, ils montrent qu'il ne suffit pas de faire surexprimer la protéine *MeCP2* pour tenter de soigner le SR. La quantité de protéine produite doit également être soigneusement contrôlée. Une trop forte expression pourrait aggraver les signes cliniques plutôt que les corriger !

### MeCP2 serait nécessaire pour permettre a différenciation terminale des neurones...

En septembre, une équipe américaine a montré que la protéine *MeCP2* est nécessaire pour réguler la différenciation terminale des neurones (9). En simplifiant, on peut dire que la protéine est nécessaire pour que les neurones puissent établir des contacts efficaces avec d'autres cellules dans le système nerveux central. Cette découverte va être confirmée par une autre équipe qui montrera en novembre que la protéine *MeCP2* est progressivement exprimée dans les neurones post-migra-toires et qu'elle est impliquée dans leur différenciation terminale (10). Le développement du cerveau fait appel à un ensemble

de cellules que l'on appelle les neuroblastes et qui sont de futurs neurones encore indifférenciés. Ces cellules doivent migrer dans le cerveau en développement pour former un cortex cérébral fonctionnel. *MeCP2* ne serait pas importante pour permettre aux neuroblastes de se multiplier ou de migrer correctement. Elle serait par contre essentielle aux neurones différenciés (des ex-neuroblastes arrivés à destination dans le cerveau) afin d'établir les milliers de contacts nécessaires avec les autres cellules du tissu nerveux. Une fois de plus, ces travaux montrent que *MeCP2* n'est pas nécessaire aux étapes précoces de développement ou d'organisation du cerveau. La protéine serait par contre essentielle pour que les neurones puissent se différencier harmonieusement et soient capables de se maintenir fonctionnels.

### Un nouveau gène est muté dans certains cas de syndrome de Rett !

En décembre, deux équipes (une australienne et une allemande) découvraient simultanément des mutations dans un nouveau gène appelé CDKL5 (ou STK9) chez des fillettes Rett chez lesquelles on n'avait pas mis en évidence de mutation dans le gène *MeCP2* (11, 12). Ce nouveau gène est également situé sur le chromosome X mais dans une région différente (sur le petit bras au lieu d'être à l'extrémité du bras long). Pour l'instant, des mutations ont été retrouvées seulement dans quelques cas de SR typique et chez plusieurs patients (garçons et filles) avec un handicap mental sévère et une épilepsie (mais sans SR clinique). Ce gène pourrait peut-être expliquer le faible pourcentage de cas de SR chez lesquels aucune anomalie du gène *MeCP2* n'est retrouvée. Ces travaux étant très récents, il faut attendre leur confirmation et leur extension éventuelle par d'autres équipes.

### Une fonction de la protéine MeCP2 enfin démontrée : faire des boucles dans l'ADN...

L'étude la plus récente, publiée en janvier 2005 dans la prestigieuse revue *Nature Genetics* (13), montre que la protéine *MeCP2* est capable de réprimer la transcription de certains gènes en les plaçant dans une "boucle" d'ADN inactive. En fait, la protéine pourrait ne pas avoir le rôle simple qu'on lui attribuait initialement : se fixer en amont des gènes à réprimer et empêcher leur expression. En fait, elle semble être capable de reconnaître certaines régions d'ADN spécifiques et contribuer à faire des boucles entre elles. La conséquence de cet isolement dans des boucles serait l'absence d'expression des gènes qui s'y trouvent. Ce qui est intéressant (outre la découverte de cette fonction nouvelle) c'est que l'une de ces boucles, étudiée en détail dans l'article en question, contient le gène *Dlx5*. Or on sait que le gène *Dlx5* est important pour que le GABA puisse être synthétisé. Le GABA est un neurotransmetteur qui joue un rôle important dans le cerveau. Une première esquisse est donc en train d'apparaître, reliant *MeCP2*, boucles d'ADN inactif, gène *Dlx5* et neurones (via le GABA). Gageons que lorsque les autres boucles régulées par *MeCP2* seront identifiées et que les gènes qu'elles contiennent seront connus, de nouvelles explications émergeront pour relier absence de protéine *MeCP2* et signes cliniques dans le syndrome de Rett !

Voici donc l'année 2005 commençant en beauté par ce superbe travail. Pour reprendre certains des termes de mon introduction : le coupable commence à "avouer". Des étapes importantes ont été franchies et je suis confiant pour les travaux qui vont se poursuivre en 2005, les bases sont maintenant assez solides pour progresser encore plus vite. ■

(\*) SR : syndrome de Rett

## Glossaire

**Séquence d'ADN** : enchaînement des quatre éléments chimiques, appelés des bases ou des nucléotides, qui constituent l'acide désoxyribonucléique (ADN). Il s'agit de l'adénine A, la thymine T, la cytosine C et la guanine G. Par exemple, GATCGCTGACTAAGCGAACAG

**Gène** : ensemble des séquences d'ADN permettant la synthèse appropriée dans le temps (moment du développement) et dans l'espace (tissu du corps) d'une protéine. L'intermédiaire avant la production de la protéine est l'ARN (acide ribonucléique) constitué d'adénine, de guanine, de cytosine et de l'uracile (A,G,C,U). L'ARN est synthétisé dans le noyau par copie de l'ADN par une enzyme spécialisée. Cet ARN est exporté depuis le noyau de la cellule (qui contient l'ADN) jusqu'au cytoplasme de la cellule où il va être traduit en protéine.

**Acides aminés** : constituants élémentaires des protéines. Au nombre de 20, ils sont apportés par l'alimentation ou synthétisés par l'organisme.

**Mutation** : modification d'une ou plusieurs bases dans la séquence d'ADN. Cette modification peut être responsable d'une anomalie pour la protéine produite par ce gène (auquel cas une maladie peut apparaître) ou alors être une modification "silencieuse" qui n'entraîne pas de phénotype (on l'appelle alors un *polymorphisme*).

**Phénotype** : ensemble des caractéristiques observables d'un individu. Il correspond généralement au résultat de l'expression de l'ensemble de ses gènes (le génotype) combiné aux effets de l'environnement.

**Génome** : totalité de l'ADN d'un individu, contenu dans le noyau des cellules et composé, entre autres, de l'ensemble des gènes.

### Références des articles cités

1. Mnatzakanian GN et al. *Nature Genetics*, 2004, 36, 4, 339-341.
2. Evans JC et al. *European Journal of Human Genetics*, 2004,
3. Laccone F et al. *Human Mutation*, 2004, 23, 234-244.
4. Ariani F et al. *Human Mutation*, 2004, 24, 172-177.
5. Kammoun F et al. *Journal of Medical Genetics*, 2004, 41, e85.
6. Ylisaukko-Oja T et al. *American Journal of Medical Genetics*, 2005, 132A, 121-124.
7. Luikenhuis S et al. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the USA*, 2004, 101, 6033-6038.
8. Collins AL et al. *Human Molecular Genetics*, 2004, 13, 2679-2689.
9. Matarazzo V et al. *Molecular and Cellular Neuroscience*, 2004, 27, 44-58.
10. Kishi N et al. *Molecular and Cellular Neuroscience*, 2004, 27, 306-321.
11. Tao J et al. *American Journal of Human Genetics*, 2004, 75, 1149-1154.
12. Weaving LS et al. *American Journal of Human Genetics*, 2004, 75, 1079-1093.
13. Horike SI et al. *Nature Genetics*, 2005, 37, 31-40.



dossier



Salomé et Mailys

*C'est bien d'avoir des frères et sœurs parce que cela permet de garder des souvenirs d'enfance en commun*

# Les frères et sœurs

Un sujet vous tient à cœur

et vous désirez qu'il soit abordé dans le *Rett Info*, envoyer un courriel à Karen Ivonnet : [MIVONNET@aol.com](mailto:MIVONNET@aol.com) ou un courrier

Il est quelquefois nécessaire pour la fratrie d'un enfant handicapé d'exprimer ses sentiments face à une situation qu'elle qualifie souvent d'injuste. Dans le cas du syndrome de Rett, l'injustice ne se trouve pas forcément dans le fait que le handicap touche leur sœur plutôt qu'une autre fille mais plutôt, et même surtout, dans le fait qu'ils ne sont pas touchés eux-mêmes par la maladie. Alors, divers sentiments, de culpabilité, de peur de l'avenir, de l'évolution de la maladie, de la durée, de la mort aussi se mêlent ; une douleur bien particulière s'installe qui peut les enfermer dans un mal-être permanent et cependant pas irréversible. Frères et

sœurs peuvent se sentir responsables d'être dans un état "normal" et cela anime ce dévouement chez certains ou la fuite chez d'autres. Alors, bien sûr et heureusement, des exceptions existent qui laissent supposer que le lien affectif fraternel est indemne et inaltérable ; que le handicap n'a absolument rien changé dans leurs relations. L'écriture demeure un des moyens, le plus utilisé, pour exprimer sa pensée positive ou négative, de démystifier cette maladie qui atteint leur sœur. La rédaction vous propose de découvrir des témoignages vrais, souvent poignants, de frères et de sœurs ou de parents s'exprimant sur cette fille présente ou partie vers d'autres horizons.

## Avoir une sœur syndrome de Rett

**"C'**est bien d'avoir des frères et sœurs parce que cela permet de garder des souvenirs d'enfance en commun. Une étoile filante vue ensemble, une chute de neige à Noël, c'est irremplaçable. Maintenant, le biologique fraternel n'implique pas forcément la bonne relation. Ce n'est pas avec les gènes que l'on fait la famille. Les ressemblances n'impliquent pas l'amour."

*Marcel Rufo, pédopsychiatre*

essentielle et elle devient un "laboratoire" pour les parents, qui expérimentent leurs sentiments et leur autorité.

Dans ce cas de figure, où la fillette syndrome de Rett est le premier enfant, les parents n'ont alors aucun repère en matière de développement du langage et de la motricité de l'enfant. Peut-être pensent-ils alors être de mauvais parents car leur fille ne fait pas la même chose que celles de leur entourage ?

*La fillette syndrome de Rett est le premier enfant, les parents n'ont alors aucun repère en matière de développement du langage et de la motricité de l'enfant. Peut-être pensent-ils alors être de mauvais parents car leur fille ne fait pas la même chose que celles de leur entourage ?*

Lorsqu'un enfant naît, la famille dans son ensemble se modifie : les règles, la communication, les tâches demandées, les rôles... Lorsque l'annonce du handicap est donnée (ou dans l'attente du résultat), les parents peuvent se poser la question d'un prochain enfant : "Mais est-ce bien raisonnable, que vont bien pouvoir penser les proches ?"

Ils se sentent perdus, passent peut-être par tous les états d'âmes, puis apprennent alors à accompagner leur fille, qui devient pour eux, dans leur fonctionnement au quotidien, "normale". Vient ensuite le moment de faire le deuil de cette petite fille, telle qu'ils se l'imaginaient. Paradoxalement, l'enfant suivant constitue un défi particulier.

Tout le monde s'accorde à dire que l'impact d'un enfant handicapé dans la fratrie est très variable selon le rang de l'enfant touché. C'est un des points importants des relations au sein de la famille, qui se retrouve dans deux cas de figures distincts :  
- la fille syndrome de Rett est le premier enfant  
- la fille syndrome de Rett est en deuxième, troisième... position

La "chance" des parents "d'aujourd'hui" est de savoir, grâce aux avancées de la recherche depuis 1999, qu'il ne s'agit pas d'une maladie génétique héréditaire, mais d'un accident. Il est donc un peu plus "facile" de concevoir une fratrie de nos jours, puisque les questions diffèrent un peu.

Il faut ajouter à cela que la situation est plus difficile à vivre pour un enfant seul à côté d'une sœur handicapée. On a en effet souvent constaté que la pression est plus forte sur l'enfant sain, qu'il soit l'aîné, ou pas. Une plus grande famille permet sans contester un partage des responsabilités.

Pour les familles prêtes à accueillir un frère ou une sœur, le désir peut varier :

- l'envie au préalable d'une famille de 2,3 enfants, voire plus.
- ne pas avoir une fille unique, pour qu'elle s'épanouisse mieux.
- ne pas se retrouver seul un jour (au décès de l'enfant syndrome de Rett par exemple).

### La fille syndrome de Rett est l'aînée

Cette naissance marque la création de la famille : ce bébé occupe alors une place

loppement atteint par la grande sœur syndrome de Rett. Les parents peuvent alors douter et demander inconsciemment à cet enfant de réparer ce que l'aînée n'a pas pu leur donner.

Et même si cette aînée est handicapée, le deuxième va s'appuyer sur elle et se former à son contact. Il se développe souvent des compétences de médiateur avec un grand souci de solidarité.

Il est aussi vrai que la fratrie va ressentir des émotions qu'une famille avec des enfants "normaux" ne connaîtra pas et il est aussi vrai qu'elle se posera des questions bien différentes sur l'avenir et de l'enfant polyhandicapée. (au décès des parents, les frères et sœurs prendront-ils le relais ? ou bien la recherche d'une structure d'accueil nécessite-t-elle un déménagement, etc...)

### La fille syndrome de Rett est en deuxième, troisième... position

Les frères et sœurs aînés sont alors confrontés à la découverte du handicap en même temps que les parents. La réaction de l'annonce du handicap diffère en fonction de l'âge, mais tout le monde s'accorde à dire qu'ils doivent participer au diagnostic, avoir un rôle actif et être informés des examens, des rendez-vous... Il faut dans la mesure du possible ne jamais leur mentir sur l'état de santé de leur sœur.

Si c'est le cas, ils font alors partie de la famille et trouve leur place. Si tel n'est pas le cas, ils peuvent se sentir isolés et ne pas comprendre les tensions au sein de la famille. L'ignorance ne peut être, dans ces conditions, qu'une source d'angoisse et de jalousie ; la culpabilité d'être en bonne santé et d'avoir de mauvaises pensées aussi...

Leur en parler avec des mots simples et adaptés à leur âge, ne rien leur cacher mais les préserver en même temps. Il faut aussi attendre des questions de leur part. Elles sont spécifiques à chaque famille, car au travers du handicap, ils pointent souvent les problèmes existant au sein de leur famille. Cela est alors très révélateur de la fragilité des parents.

*Leur en parler avec des mots simples et adaptés à leur âge, ne rien leur cacher mais les préserver en même temps*

Les parents exigent souvent et c'est compréhensible, de la tolérance face à cette sœur différente mais les enfants ne sont pas prêts, si jeunes, à de telles responsabilités



Mélodie en famille

Toute la recherche pour connaître la maladie prend beaucoup de temps et cette attente est très difficile à vivre pour les parents. Les aînés aussi ne le vivent pas facilement. Il faut être là pour écouter leur souffrance et les comprendre, car certains culpabilisent de ne rien pouvoir faire, d'autres se sentent responsables de l'état de santé de leur sœur, puis d'autres affichent de l'indifférence totale, quant à d'autres ils peuvent être violents face à eux ou à leur sœur.



Il existe quelques livres destinés à tous les enfants (4-10 ans) afin d'expliquer le handicap et surtout changer leur regard.

- "Un petit frère pas comme les autres" de M-H. DELVAL - Illustrations S.VARLEY - Éditions : Bayard Poche - Collection "les belles histoires"
- "Le lapin à roulettes" de G SOLOTAREFF - Éditions : Lutin Poche
- "Et moi alors ?" d'Édith BLAIS - Éditions de l'hôpital Sainte-Justine
- "Une petite sœur particulière" de Claude HELF - Illustrations Madeleine BRUNELLET - Éditions Actes sud junior
- "Mon drôle de petit frère" d'Élisabeth LAIRD - Illustrations de Ken BROWN
- "Josephine à la piscine" Handicap International - Éditions : Milan Presse
- "Benji" de Guido VAN GENECHTE - Éditions : Milan
- "Alice sourit" de Jeanne WILLIS et Tony ROSS
- "Alex est handicapé" de Dominique de SAINT MARS et Serge BLOCH - Éditions : Calligram
- "Les Schtroumpfs éclopés" par le Studio PEYO - Édité par l'APP
- "Les mains de Léo" par Sophie GOSSE et Sylvie THÉODORE - Édité par l'APP
- "Mina la fourmi" de Anne-Marie CHAPOUTON - Illustrations Érika HARISPE

#### Livres à lire

- "Je veux changer de sœur !" de Sylvaine JAOUÏ - Éditions : Casterman Romans
- "Frères et sœurs, une maladie d'amour" de Marcel RUFO - Éditions : Fayard
- "Fratrie et handicap" de Régine SCHELLES - Éditions : L'Harmattan
- "Vivre avec un enfant différent" de Pauline RESTOUX - Éditions : Marabout
- "Frères et sœurs de personnes handicapées" de Charles GARDOU - Éditions : Érés
- "Frère" de Danièle SAINT BOIS - Éditions Two cities
- "Des maux pour le dire" Yves LACROIX - Éditions vent d'ouest
- "Des frères et des sœurs", les liens complexes de la fraternité - Sylvie ANGEL - Éditions Robert Laffont, collection réponses
- "Frères et sœurs tuteurs" de Françoise LAGNAU- VUILLET Prix Gerse 2001

#### Sites Internet

- <http://perso.club-internet.fr/asfha/index.htm>
- <http://www.info-handicap.lu/calend/textes/fratfr.pdf>
- Centre National d'information et de rencontre du handicap (Luxembourg)
- <http://www.carnetpsy.com/Archives/Recherches/Items/p21.htm> Carnets Psy
- <http://www.lausanne-famille.ch/ecoledesparents/handicap.htm> (Lausanne famille école des parents)
- [http://www.unige.ch/ses/socio/socio01/abstracts/Sociologie\\_de\\_la\\_famille.html](http://www.unige.ch/ses/socio/socio01/abstracts/Sociologie_de_la_famille.html)
- <http://www.aol.asso.fr/PDF/oiinfo18.pdf>
- <http://documentation.ap-hop-paris.fr/Handicap/regards.htm>
- <http://www.unapei.org/html/AT/LettreAT04.pdf> (UNAPEI : la lettre des associations tutellaires)

La place de la fratrie dans le cadre de la prise en charge d'un enfant polyhandicapé est peut-être aujourd'hui une idée qui a fait son chemin



Quand les frères et sœurs se rencontrent, Qu'est-ce qu'ils se racontent ?

Iiona et Paloma

La place de la fratrie dans le cadre de la prise en charge d'un enfant polyhandicapé est peut-être aujourd'hui une idée qui a fait son chemin. L'histoire des rencontres entre les frères et sœurs, instaurées avec l'aide des psychologues dans le service du CESAP de Meaux, est déjà vieille de presque quatre ans, mais les motivations et les préoccupations de chacun d'eux sont, tout au moins dans le cadre de cette expérience, sans cesse renouvelées.

Les rencontres, dont il est question, ont été organisées en période de vacances scolaires, au sein de la structure, sur l'impulsion de deux ou trois enfants qui ne se connaissent pas encore. Leur souhait : parler d'un frère ou d'une sœur suivi par le CESAP, parler d'eux-mêmes, de leur quotidien, des professionnels, de la famille, des amis... ou tout simplement écouter ceux qui trouvent les mots pour en parler. Chacun des participants est susceptible de proposer d'échanger sur une idée à développer ou à soumettre à ses pairs, ou encore de s'échanger des informations. Ce temps a donc été pensé et organisé, avant tout, comme un cadre d'écoute et de discussion qui leur est réservé, et auquel ils peuvent participer en fonction de leur disponibilité et de leurs attentes. C'est une possibilité de découvrir la réalité d'un lieu

de collectivité offert à leur frère et leur sœur. C'est un temps qui se distingue de l'accompagnement thérapeutique, un temps qui est organisé pour être convivial et pour encourager la spontanéité. Il offre la possibilité aux enfants de parler du polyhandicap en dehors d'une dimension de soins, mais resitué dans le contexte familial du quotidien, des relations en famille, des copains, de la société.

Les parents et les enfants soignés ne sont pas invités. Ces rencontres ont été ouvertes aux enfants âgés de 5 à 15 ans... Ils ont grandi, d'autres les ont rejoints. Certaines séances ont été scindées en deux groupes, afin de permettre à chacun d'échanger plus facilement, de se reconnaître à travers les codes qu'ils peuvent s'approprier et à travers lesquels ils peuvent s'exprimer plus aisément.

A l'initiative du groupe, ces temps ont été matérialisés par la parution d'un journal baptisé : "Le journal des frères et sœurs". Il a rapidement été investi comme un nouveau support de communication et de réflexion à l'adresse de tous, des parents, des amis, et des enfants qui ne peuvent se rendre aux rencontres. Ce journal est un trait d'union entre les présents et les absents, les affects et l'imaginaire, l'individu et le groupe.

Dans les échanges instaurés au cours de ces rencontres, le mot "handicap" fait

réagir, parfois associé à l'imprévisibilité, l'étrangeté, la répulsion, ... mais il s'impose, envahit la pensée et l'imaginaire de chacun. Abordée par le biais de photographies choisies, par le biais de dessins foisonnants, par les nombreuses interrogations concernant l'origine du handicap ou son évolution, la question de l'extraordinaire complexité des troubles neurologiques et psychiques auxquels ils sont confrontés au quotidien en famille parvient à les réunir. Les psychologues écoutent, tentent de faciliter les échanges, ... mais aussi canalisent une extraordinaire énergie qui s'exprime dans le partage d'un goûter amené par les enfants, de plus en plus copieux, tout à la fois festif et comblant, au fil des rencontres.

L'objectif est là de soutenir le désir de trouver du sens et du plaisir dans la relation à l'enfant porteur de handicap, tout en mesurant et en intégrant la part de difficultés inhérentes à leur place dans la fratrie. Au carrefour entre l'empathie, la fusion ou l'incompréhension de son frère ou sa sœur, chacun essaie de trouver une place unifiée, distincte de celle des parents protecteurs, mais également différenciée de celles de leurs camarades de classe, de clubs de sports et de loisirs qui ne sont pas confrontés à la problématique du polyhandicap. De l'expérience difficile partagée peut naître une identité, une forme d'appartenance à un groupe "pas comme les autres" qui s'intéresse entre autre, à ce frère ou à cette sœur.

Olga BROUSSOLLE, Valérie PLANTE, psychologues cliniciennes., CESAP, S.E.S.A.D et I.M.E. "La loupière", Meaux (77)



# témoignages

## Ma sœur Ilona, rétinite

Je préfère Ilona quand on s'amuse ensemble et je ne l'aime pas vraiment quand dans le bain elle se retourne. Je joue à la dinette avec elle ; Elle me suit partout, surtout quand je joue du piano. Quand elle pleure, je ne sais pas ce qu'elle a et ça m'agace. Je trouve que c'est bien qu'Ilona aille à l'école. Même avec Ilona qui est handicapée, on peut faire plein de choses avec elle. Elle est presque normale et elle comprend tout ce qu'on lui dit : Ilona est rigolote et des fois coquine. Quand je ne savais pas qu'Ilona avait le syndrome de Rett, j'avais peur d'elle et maintenant je m'aperçois qu'elle est comme nous et je n'ai plus peur : je l'adore. ■

Paloma, 7 ans, grande sœur d'Ilona, 5 ans

## Alexis parle de Morgane

Quand j'ai atteint l'âge de savoir que ma sœur n'était pas comme les "autres", je me suis posé la question : "Pourquoi ?" Mais, j'ai vite oublié d'essayer d'y répondre. D'une part, ce n'était pas ma seule préoccupation et d'autre part, ma mère faisait toujours en sorte de ne pas marquer de différence entre ma sœur et moi, et je l'en remercie. Si, à la base, les parents appliquent les mêmes règles à tous leurs enfants, vous, jeune et naïf, vous n'essayez pas de les contredire et finissez par penser que votre sœur n'est pas handicapée. Mon opinion sur les conséquences de ce non traitement de faveur par mes parents pour ma sœur : Aujourd'hui, j'ai 18 ans et pendant toute cette partie de ma vie, je ne pense pas que le fait d'avoir une sœur handicapée m'ait beaucoup dérangé. A vrai dire, cela me passait plutôt au-dessus de la tête. J'étais plutôt attiré par les filles, ne pensais qu'à m'amuser, et ce n'est pas cela qui dérangea mes études. Je me suis plutôt interrogé sur les réactions de mes copains face à l'annonce du handicap de ma sœur. Mais j'ai toujours laissé faire les choses et cela fonctionne très bien ; surtout avec les filles, elles sont touchées, encore aujourd'hui. Et il est, je dirais, même plus facile d'en parler avec une personne maintenant. Cela m'arrive parfois avec des amis et pourtant, ce ne sont pas ceux avec qui je sors le plus. Mais ils sont tout de même très proches et il m'est arrivé de devoir expliquer la maladie, car les gens posent beaucoup de questions. Certains diront que c'est de la pitié, d'autres penseront que c'est mal élevé, mais je pense tout simplement que les gens sont intéressés et ont envie d'apprendre. Le fait d'avoir vécu, avec ma sœur et mon frère, une enfance où chacun avait sa place, m'a permis d'avoir cette vision qu'il y a une solution à tout problème et que l'homme a les moyens pour s'adapter et donc de faire passer le handicap dans la vie quotidienne avec l'habitude. Problème : le regard effrayé de la société sur le handicap. Solution : insérer les personnes handicapées par multiples moyens dans la société. Résultat : avec l'habitude, les personnes handicapées auront leur place dans la société. Durée de l'expérience : longtemps, je pense, mais il faut un temps à tout. ■

Alexis, 18 ans, frère aîné de Morgane

## Victor à Morgane

Le polyhandicap est un obstacle pour certaines activités comme parler avec ma sœur. Je n'arrive pas à discuter très longtemps même si j'aime bien car je sens qu'elle adore. Je bloque également pour parler publiquement de toutes sortes de maladies car tous les jeunes ont souvent une attitude distante, donc j'évite d'en parler, même si je note que l'intégration de ces personnes dans la vie quotidienne ne se fait pas. On les enferme dans des lieux pour ne pas les voir et ce n'est pas comme ça que le regard des gens va changer envers eux. ■

Victor, 14 ans, petit frère de Morgane

## Jeu du

"J'aime bien, j'aime pas..."

Si vous voulez nous écrire :  
Le Journal des Frères et Sœurs  
CESAP "La Loupière"  
B.P.163  
77336 MEAUX cedex



Alexis et Morgane

Victor et Morgane



Elora et sa petite sœur Naïg

## Trois sœurs

Elora est notre fille aînée; elle est née en février 1999. Lorsque nous avons commencé à réaliser que quelque chose n'allait pas dans le développement d'Elora, nous attendions notre deuxième fille, Capucine, qui est arrivée en mars 2001.

Puis nous avons attendu d'avoir un diagnostic avant de mettre en route un troisième enfant et Naïg est arrivée en octobre 2004 !

Si vous avez bien suivi, Elora a deux petites sœurs ! L'arrivée de Capucine a été aussi bien accueillie par Elora que l'arrivée de Naïg !

C'est à chaque fois avec un grand sourire, des éclats de rire et les yeux pétillants qu'elle a tenu ses petites sœurs dans ses bras alors qu'elles n'étaient âgées que de quelques jours ! Elle n'a jamais manifesté le moindre signe de jalousie ou de mal être et tout s'est toujours déroulé au mieux !

L'inverse est également vrai : jusqu'ici, Capucine ne semble pas "dérangée" par le handicap de sa grande sœur. En fait, c'est elle qui peu à peu est devenue la grande sœur d'Elora, la grondant quand elle mettait ses mains à la bouche, lui donnant sa tétine en cas de besoin, allant lui faire des câlins dans son lit ou s'amusant à sauter sur le lit pour faire rebondir Elora enchantée de cette agitation !

Nous avons cependant pris garde que Capucine ne se sente pas investie de responsabilités, par rapport à sa sœur, qui ne lui revenaient pas. Elle n'est qu'une petite fille qui doit garder son statut de petite fille sans avoir à se préoccuper de problèmes qui ne sont pas les siens.

Nous n'avons pas voulu non plus que le handicap d'Elora prenne une place prépondérante dans notre vie, soit au cœur de notre vie, et prenne toute notre attention. Nous pensons faire ce qu'il faut pour donner à Elora ce dont elle a besoin sans que ce soit au détriment de ses sœurs. Il ne faut pas qu'elles se sentent délaissées ou mises à l'écart, jamais, ni les unes, ni les autres.

Il me semble que Capucine a vite pressenti qu'Elora était une grande sœur différente des autres, sans pour autant s'exprimer sur ce sujet (elle est encore peut-être un peu jeune pour pouvoir mettre des mots sur une telle situation), si ce n'est au travers de situations particulières et très ponctuelles: par exemple, quand j'essayais de lui expliquer que ce serait vraiment super de faire pipi dans le pot pour pouvoir bientôt enlever la couche, Capucine m'a très clairement fait comprendre qu'elle ne voyait pas pourquoi elle enlèverait sa couche vu qu'Elora en mettait toujours ! C'était un argument irréfutable ! Du coup, Capucine n'a été propre la journée qu'à presque trois ans !

Je crois que Capucine vit d'autant mieux le handicap de sa sœur qu'elle l'a toujours connue ainsi. Elle n'avait pas attendu la naissance d'une sœur et imaginé des jeux et des moments tels que l'on peut les partager avec une sœur bien portante ; aussi n'a-t-elle pas été déçue et le handicap s'est imposé à elle comme faisant partie du quotidien ordinaire. Pour Capucine, Elora est atteinte du syndrome de Rett et puis c'est tout. C'est comme ça !

J'imagine que ce doit être différent lorsque la petite rétinite n'est pas l'aînée, que les frères et sœurs plus grands attendent la naissance de cette petite sœur, qu'ils imaginent un avenir ensemble et que cet avenir ne sera pas celui-là. Comment arrivent-ils à surmonter ce parcours semé d'embûches qui commence à la naissance de cette petite sœur apparemment normale et qui ne s'arrête jamais ? Comment prennent-ils conscience que cette petite sœur ne sera jamais comme toutes les autres petites sœurs ? Comment vivent-ils les difficiles et longs mois de recherche pour savoir de quoi souffre cette petite fille ? Et comment vivent-ils le désarroi de leurs parents ?

Il y a mille questions que je pourrais encore poser, autant de questions que Capucine n'a pas eues à se poser puisqu'elle n'était pas l'aînée, enfin je crois... J'ai l'impression que c'est moins difficile d'être le ou la cadette d'une rétinite. La maladie s'impose comme un fait établi, presque comme une évidence; mais peut-être que je me trompe...l'avenir nous le dira ! ■

Anne-Catherine MITTEY,  
maman d'Elora

Elle n'a pas été déçue et le handicap s'est imposé à elle comme faisant partie du quotidien ordinaire. Pour Capucine, Elora est atteinte du syndrome de Rett et puis c'est tout. C'est comme ça !



Johanna et Anna-Déborah

## Nous sommes chacune l'étoile de l'autre...

**N**uf ans nous séparent... Johanna est la petite dernière et moi, la cadette. 1, 2, 3 filles... et 0 garçon. Catastrophe ! Je me souviens encore du jour où l'échographie nous a dévoilé le sexe de ce bébé attendu par tous... au masculin. Ce jour-là, une chape de plomb s'est effondrée sur mes parents et ma sœur aînée face à l'image en noir et blanc de cette nouvelle petite vie qui s'affichait... au féminin !

Pas facile à admettre, pas facile à raconter que cette histoire familiale... Mais comme, depuis ce fameux jour, l'eau a coulé sous les ponts et que nous avons tous, les uns et les autres, travaillé sur nous-mêmes et trouvé une façon de nous aimer ensemble... alors, je me permets d'en parler aujourd'hui.

Car, du haut de mes 9 ans, insouciant et ravi d'envisager déjà l'arrivée d'une petite sœur, je me suis à ce moment-là sentie bien seule. Ou plutôt, non. Je "nous" ai senties bien seules ! Johanna était pourtant encore bien protégée au creux du ventre de notre maman, mais j'ai eu mal pour elle, pour nous. Je me suis dit qu'elle allait devoir "faire ses preuves" pour conquérir le cœur de sa famille...

C'est là, je crois, que tout a commencé pour nous, au moment même où, en mon fort intérieur, au sortir de la salle d'examen, traversant une cour sombre et triste, j'ai promis à cette petite sœur qui s'appretait à naître que nous avancerions ensemble. C'était pour moi une évidence : main dans la main, nous serions désormais sœurs, comme je l'étais déjà avec Noémie, pré-

*J'ai promis à cette petite sœur qui s'appretait à naître que nous avancerions ensemble. C'était pour moi une évidence : main dans la main, nous serions désormais sœurs*

sentes toutes deux l'une pour l'autre, pour se soutenir et s'aider à grandir ; mais, avant cela, poussée non pas par mon "droit" mais plutôt par mon "devoir" d'aînesse, je me devais de l'accueillir et de l'accompagner dans les premiers pas de sa vie ; je me devais de l'aider, justement, à susciter cet amour chez les autres... Drôle de mission me suis-je ainsi donnée : celle de passeur, de lien, d'aide d'amour... J'avais alors peut-être, comme Johanna, besoin de jouer un rôle et de trouver ma place dans cette famille. Alors, nous nous sommes retrouvées sur cette quête commune : notre vie complice et intime a commencé là, à deux, cette vie qui m'a souvent fait "tourner" la tête et qui aujourd'hui me fait nous comparer à des sœurs "siamoisés"...

Etrangement, entre le jour de ses quatre mois intra-utérins où j'ai scellé ce pacte pour deux (je me plais à croire qu'elle m'a entendue... mais ne lui ai-je pas finalement tout imposé ?), et ses six premiers mois sur terre, je ne conserve en fait que peu de souvenirs ; ce doit être probablement parce que son "état" de fille, au fil du temps, avait fini par être accepté de tous...

Mais en guise de deuxième surprise, nous avons, un jour, appris que Johanna ne serait jamais comme les autres enfants et qu'elle était, qui plus est, comme un acharnement du sort, atteinte d'une maladie "de fille". Alors que mes parents étaient anéantis par cette nouvelle tombée comme la foudre sur leur tête, envahis de culpabilité et de souffrance intérieure, j'ai repensé soudain à notre pacte, relégué jusqu'alors aux oubliettes ; là encore, j'ai reparlé à ma petite sœur chérie... Je lui ai dit qu'elle était unique, plus forte que nous tous, et qu'elle allait faire de cette faiblesse, de ce handicap inéluctable, une force qui ferait d'elle un ange, une force qui nous apprendrait à tous LA vie...

Cette gamine, âgée d'à peine un an, allait désormais devoir

TOUT porter : sa difficulté à grandir et à se mouvoir, une culpabilité certaine mais impossible à exprimer, celle d'être différente et de ne pas répondre, en cela, aux attentes et aux fantasmes de son père et de sa mère ; elle portait l'exigence d'aimer sans compter pour gagner là encore, l'amour des autres, pour compenser peut-être de trop nombreux manques, pour se faire accepter... Elle portait l'obligation de nous "aider à l'aider", celle de "faire" avec le peu qu'elle semblait avoir, mais qui était plus que tout, tout ce que nous ne pouvions avoir nous-mêmes... Elle portait enfin la lourde tâche de nous aider à l'assumer face au regard des autres, de nous aider à regarder les autres et à nous regarder... Elle avait en fait comme mission de nous apprendre à l'aimer de nouveau après la déception et la douleur, à l'aimer autrement, à nous aimer différemment, à nous aimer finalement... Elle devait nous apprendre à nous révéler à nous-mêmes...

Dix-huit ans plus tard, Johanna a TOUT réussi !

Elle est une adolescente pétillante, jeune fille heureuse de vivre, plutôt bien dans ses baskets, même si elle traverse comme nous tous des moments de doute et de fatigue ; elle rayonne et fait rayonner tous ceux qu'elle approche ou qu'elle côtoie. Sans la parole, elle sait exprimer mille fois plus et mille fois mieux que nous les sentiments qui l'habitent...

Je me sens si proche d'elle, pleine de tendresse et d'admiration. Quelle force cette petite bonne-femme si singulière a-t-elle pu puiser au plus profond d'elle-même ? Cette force, c'est, je crois, l'essence-même de l'Humanité... Et nous sommes tous petits à côté.

Elle m'a donc enseigné cela, ma belle Johanna... avec ses yeux et son cœur grand ouvert.

J'ai toujours pensé, comme je le disais plus haut, que nous étions "siamoisés". Idée à la fois terrifiante et fascinante : terrifiante car la séparation des frères et sœurs siamois est extrêmement douloureuse, et leur identité difficile à se construire ; fascinante parce que leurs cœurs battent au même rythme, qu'ils soient collés ou autonomes. Nous communiquons toutes deux grâce à un langage qui nous dépasse. Je sais qu'elle sait tout de moi, et je pense la comprendre mieux que personne.

Johanna et moi avons dû nous arracher l'une à l'autre après avoir vécu en symbiose, en fusion dirais-je, pendant onze ans. J'ai beaucoup "trop" aimé ma sœur, je ne l'ai pas aimée comme il fallait, pas comme une sœur, mais peut-être comme une autre moi-même... Me serais-je servie d'elle pour ne pas directement vivre ma vie ? N'ai-je pu finalement exister que dans ce rôle de grande sœur protectrice, un peu mère, un peu nounou ? Me suis-je donné comme mission d'être sa seconde maman, comme si j'avais porté cette enfant, et voulu obtenir ainsi la reconnaissance qu'acquiert une femme lorsqu'elle devient mère ?

Je lui ai donné vie dans mon cœur et dans ma tête au moment où personne encore n'était prêt à le faire... C'est peut-être cela qui m'a donné le droit de l'aimer ainsi, c'est peut-être pour cela que je m'y suis autorisée...

Mais cet amour extrêmement fort, ambigu et exclusif, qui a traversé mon adolescence comme un missile ou une étoile filante, n'a pas été sans conséquence...

*Elle est une adolescente pétillante, jeune fille heureuse de vivre, plutôt bien dans ses baskets, même si elle traverse comme nous tous des moments de doute et de fatigue ; elle rayonne et fait rayonner tous ceux qu'elle approche ou qu'elle côtoie*

Je me suis séparée de Johanna il y a sept ans, j'avais vingt ans, elle en avait onze.

Et comme l'on "détache" deux sœurs siamoises en en sacrifiant une pour que l'autre puisse continuer à vivre, je me suis déchirée à elle et j'ai pris mon envol sans lui demander son avis, sans lui laisser le choix... avec autant de culpabilité que de bonheur à vivre. Je suis partie, elle est restée. Johanna m'a fait don de la vie qu'elle ne pourra jamais vivre. Je lui devais donc d'être heureuse doublement... Et parce que, malgré elle, j'avais parfois oublié de vivre ma vie de jeune fille pour ne plus penser qu'à elle, je parlais vers une vie de femme deux fois plus grande et excitante.

Aujourd'hui, j'ai le sentiment de vivre deux fois plus intensément, avec deux fois plus de fougue et d'optimisme, deux fois plus d'amour et d'ambition sereine...

En quittant ma sœur, j'ai quitté tant de moi, mais je me suis tellement révélée ! En faisant le deuil de cette relation qui autrefois transcendait et guidait ma vie, j'en ai découvert bien plus encore sur moi-même !

Et je crois que pour cela elle ne m'en a pas voulu. Elle savait que notre séparation était inévitable (je le lui avais dit...), que je parlais vivre ma vie pour finalement mieux la retrouver un jour, plus tard, calmée, déculpabilisée, au clair et cohérente avec moi-même, capable de lui faire partager cette nouvelle vie sans qu'elle, à l'âge de 18 ans, (déjà !) femme à son tour, n'en soit encore l'enjeu.

Johanna, avec son "drôle" de syndrome, a-t-elle conscience de son rôle et de ce qu'elle a permis ? A-t-elle conscience de son pouvoir ? A-t-elle conscience de m'avoir donné bien plus que ce que je n'ai pu moi-même lui apporter au quotidien ? Connaît-elle la valeur, inestimable, de son amour et de sa générosité de cœur ? Sait-elle de quels dons elle est pourvue ? Je crois que oui, du moins je l'espère. En tout cas, je crois qu'elle est une magicienne. Elle n'a gardé en elle que le plus beau.

J'écris depuis toujours avec Johanna à la fois les questions et les réponses. Suis-je donc finalement face à elle ou face à moi ? Ne m'arrive-t-il jamais de lui attribuer des rôles, des pensées, des sentiments ou des intentions qui ne sont pas les siennes ? Certainement. Mais pourrais-je faire autrement ? Peut-on faire autrement ?

Elle est ma petite étoile, ma conscience, mon "Gemini criquet" qui m'aide à ne plus me mentir à moi-même, elle est cette petite flamme qui me réchauffe et qui m'aide à aller de l'avant ; Johanna est ma sœur, tout simplement, et nous sommes désormais, toujours main dans la main, mais bien moins "siamoisés" que complices, plus vivantes que jamais, apaisées et fières de ce que nous sommes toutes les deux devenues... en silence, au-delà des mots. ■

Anna-Déborah COHEN-CHAZELON, 27 ans, journaliste, mariée, 2 enfants... et une sœur Rett !

## Léna, Camille et Manon

Nous avons à la maison deux cas extrêmes.

Léna a quinze ans.

Ses deux sœurs ont respectivement dix-sept et vingt et un ans.

Manon, l'aînée, a toujours été très maternelle et nous a beaucoup aidé. Elle est en médecine maintenant, il n'y a sans doute pas de hasard.

Camille, qui n'a que deux ans de plus que sa sœur, n'a jamais accepté. Elle ne commence que maintenant à s'occuper un petit peu d'elle et à vraiment en parler. Mais il y a encore du chemin. ■

M. et Me VERBEQUE

## Élodie et Laëticia

Je m'appelle Elodie, j'ai une sœur polyhandicapée. Elle s'appelle Laëticia et a le syndrome de Rett. Elle est de quatre ans ma cadette.

Nos parents reçoivent et lisent le *Rett Info*. Je trouve que de donner la parole à la fratrie est rare mais aussi important que de donner la parole aux parents. Certes, la souffrance et les déceptions sont différentes mais la situation du handicap est vécue par tous les membres d'une famille et ensemble.

L'annonce du polyhandicap de ma sœur n'a eu aucun impact immédiat sur mon "petit univers" d'enfant de cinq/six ans. J'ai l'impression d'avoir toujours connu ma sœur avec son handicap et ses difficultés quotidiennes, alors que sa maladie n'est apparue que vers ses 18 mois.

C'est au fur et à mesure que je grandissais que je me rendais compte du comportement de mes parents, de celui de notre famille et de celui des amis de mes parents. Leur conduite était différente. Ma sœur avait toujours plus d'attentions, moi j'étais "grande", il fallait que je me débrouille seule, et puis moi, je pouvais comprendre !!! La jalousie et la frustration m'ont envahies, faisant les pires bêtises, faisant tourner ma mère en "bourrique", pour que, enfin, je reçoive une correction. Une claque quotidienne (à une période de ma vie) qui me semblait injuste mais qui était méritée, je le reconnais maintenant ; mes parents ont eu beaucoup de

patience ! Une fessée qui me montrait que j'étais vue, qu'on s'intéressait à moi, finalement que j'existais aussi.

Les difficultés que j'ai rencontrées sont de différents ordres :

- **La jalousie** : parce qu'on ne s'intéresse pas à ma sœur et à moi de la même façon. Parce qu'on est différente, et finalement, si c'était mieux d'être handicapée ? C'était une de mes pensées quand j'étais enfant.

- **La frustration** : de ne pas pouvoir jouer, parler, se confier, se disputer, vivre comme n'importe quelle famille. La complicité est bien présente mais tellement différente. Ce qui ne nous apprend pas à appréhender la vie, à l'école ou en société. Mais ne nous empêche pas non plus d'être soudée l'une à l'autre et de partager quelques secrets !

- **La méchanceté** : de moi et des autres. De moi envers ma sœur, car la frustration et la jalousie conjuguées trop longtemps font un mauvais mélange. J'avais l'impression d'être au milieu d'une injustice terrible. Le problème est que ce sentiment est justifié mais mal placé car ma sœur était sans défense et là, c'est moi qui aurais créé l'injustice, ce qui m'était encore plus insupportable.

Des autres, par leur regard ou leur parole. Les personnes qui ne connaissent pas le handicap nous regarde sans pudeur, ni discrétion, partout où l'on peut aller.

Différentes phases m'ont été nécessaires pour que l'indifférence me protège de "tous ces persécuteurs". Il y a, d'abord, l'incompréhension puis la colère et vient ensuite la révolte. Ce processus de défense est apparu à l'adolescence. Chaque difficulté provoque une cicatrice qui met plus ou moins de temps à se refermer, mais c'est ce qui nous fait évoluer.

Maintenant, je dirais que c'est sa différence qui fait ma force !

J'ai envie d'exprimer mon ras le bol d'être mise à part par rapport à la prise en charge de ma sœur ou de son projet individuel par les professionnels de la MAS où elle se trouve. Sous prétexte que je ne suis **QUE** sa sœur, je n'ai pas la parole !

J'ai envie de dire que même si ma sœur est handicapée je l'aime comme si de rien n'était. Je la vois sans son handicap, pour moi c'est ma sœur, c'est tout !

J'ai envie de dire que même si ce sont des personnes handicapées, il faut les respecter, s'intéresser à elles, les regarder, leur parler, les considérer comme des personnes à part entière. Elles ont beaucoup à nous donner. Les handicapés mentaux sont loyaux, francs et sincères dans leurs façons d'être avec les autres, leurs sentiments, leurs réactions et leur regard. Ils ne nous jugent pas, je crois qu'on a beaucoup à apprendre d'eux !

J'ai également envie de remercier mes parents qui ont tout fait pour que ma vie soit équilibrée ; pour que jalousie et frustration soient effacées par leur amour ; pour que je puisse être moi aujourd'hui. Je les remercie pour tout leur courage et leurs efforts.

Je crois qu'il n'y a pas de recette miracle pour préserver au mieux l'équilibre de chacun des enfants. Les parents doivent s'intéresser et apprendre à connaître autant leur enfant handicapé que leurs enfants dit normaux, leur accorder des temps privilégiés à l'un comme à l'autre. Les encourager, les réprimander aussi bien l'un que l'autre, rassurer et effacer les doutes qui peuvent s'installer et provoquer un déséquilibre, les aimer tout simplement et surtout le leur dire !

Les aînés réussissent leur vie d'adulte. Moi, j'ai quitté le foyer familial il y a trois ans. Ce départ a été préparé auparavant. J'ai habité ma sœur à vivre sans moi, à me voir de moins en moins, à n'avoir que des contacts téléphoniques pendant les vacances d'été, lorsque nous nous trouvions séparées.

C'est pour cela que le départ définitif s'est aussi bien passé des deux côtés. Je dirais que la séparation m'a attristée plus qu'elle ; elle était prête, moi il me restait un soupçon de culpabilité. Lorsque je me suis aperçue qu'elle vivait bien sans moi, que mes appels téléphoniques ne l'intéressaient pas, la culpabilité s'est envolée, mon "travail de grande sœur" avait été correctement fait !

Elle sait, que même si l'on vit éloignées l'une de l'autre, je pense souvent à elle. Je lui écris et lui téléphone régulièrement. Elle sait également que lorsqu'elle a le cafard et qu'elle est inconsoable, à n'importe quel moment de la journée ou de la nuit, je suis là pour la calmer, pour lui parler, lui dire que je pense fort à elle, que je l'aime et que rien n'y changera. D'entendre ma voix la rassure et son chagrin s'estompe.

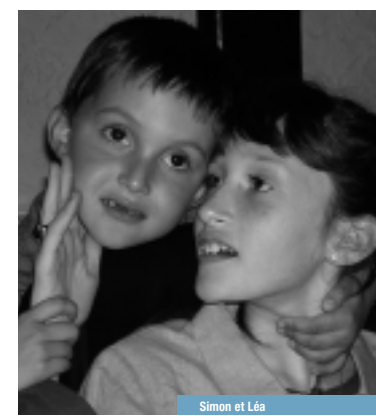
Ma vie d'adulte s'est faite sans grande difficulté grâce à la personne qui partage ma vie. Avec patience et compréhension, les liens se sont construits entre ma moitié et ma sœur.

Dans ma vie professionnelle, je suis Aide Médico-Psychologique. Quel beau moyen pour éviter la culpabilité et pour mettre à profit mon expérience personnelle !

Je vous remercie de me permettre de m'exprimer sur ce sujet qui me tient tant à cœur. Merci aussi de donner la parole aux frères et sœurs de personnes polyhandicapées et surtout de nous écouter !

MERCI !! ■

Elodie BATAILLE, sœur de Laëticia



Simon et Léa

## Simon parle de sa grande sœur Léa

"Quand je cours avec elle, je suis content: elle rigole en même temps qu'elle court !

Quand quelqu'un se moque d'elle, je suis très triste ; ça me fait de la peine. Ce qui m'énervait chez ma sœur, c'est quand elle me tire les cheveux et qu'elle vide tout dans ma chambre.

Ce que j'adore chez elle, c'est quand elle me fait plein de câlins et des bisous. Et elle m'en fait beaucoup !

J'aime bien aussi quand on joue à la bagarre tous les deux ; c'est souvent elle qui gagne car elle est super forte !"

Quand on a eu Simon, Léa nous "vampirisait" déjà complètement. Pas de temps pour nous, pour une vie de couple ordinaire ; Léa nous grignotait le jour ET la nuit... On cherchait un centre pour elle, pour qu'elle progresse, pour que son papa reprenne le travail car c'est lui qui s'en occupait à la maison.

On voulait un externat et on nous a proposé l'internat. On a hésité et on a dit "oui", le cœur rempli de culpabilité, de honte... mais aussi avec du soulagement ! Avec du recul, je me dis qu'il était temps ! Léa a trouvé des copines, le centre a trouvé le moyen de régler ses problèmes de sommeil (un vrai miracle, sans médicament supplémentaire !) en l'installant dans une grande grenouillère attachée au lit. Elle a trouvé un équilibre: elle part le lundi, son papa va la rechercher au centre tous les vendredis après-midi. Elle reste les week-ends et les vacances avec nous. Elle semble épanouie. Quant à nous, nous travaillons tous les deux, nous dormons toutes les nuits et nous avons hâte de la retrouver tous les vendredis. Pour nous occuper de son frère, nous essayons d'équilibrer au mieux. La semaine, le mercredi, c'est lui qui est prioritaire : il va à la bibliothèque, à la piscine avec son papa, visite les rayons de jouets dans un grand magasin... Le week-end, c'est Léa qui est prioritaire. Les activités sont organisées en fonction de ses plaisirs: poney, tour de vélo, la marche est obligatoire...

Simon a besoin de parler de sa sœur. Cette année, il est venu expliquer devant ses camarades de classe qu'il avait une grande sœur handicapée. Il a expliqué, du haut de ses cinq ans, les gestes désordonnés, les bisous collants, les objets qui volent, les mains maladroites, les cris, le peu de mots, les couches, les médicaments qui soignent mais qui ne guérissent pas...

Pendant les petites vacances scolaires, il nous arrive de partager : on laisse Léa cinq jours au centre et on part avec Simon. On ne s'occupe que de lui. On peut partir dans un hôtel, visiter des musées, grignoter un morceau sur le pouce, faire une plus longue marche... Simon pense toujours à rapporter un petit cadeau à sa sœur... Nous revenons, détendus, disponibles, impatients de retrouver Léa, prêts à partager des émotions nouvelles et différentes avec elle. Et nous organisons les jours suivants en fonction d'elle.

Ainsi, nous avons trouvé un équilibre. Equilibre qui n'existait plus quand elle était à la maison 24 heures sur 24 : Léa était devenue tyrannique, nous étions fatigués, perdus et tristes... La placer dans un centre où nous sommes malgré tout très présents, à l'écoute et à l'affût de tout ce qui s'y passe (nous sommes dans la petite association de parents) a permis l'épanouissement de toute la famille. Et on oublie alors les moments si difficiles où l'on avait bien envie de la passer par la fenêtre, tellement la cohabitation était dure à vivre, tellement l'amour pour cette enfant différente nous brûlait vifs et devenait non pas source de plaisir mais une douleur indescriptible... ■

Pascale BRIDOUX-RUELLE, maman de Léa



Elodie et Laëticia

J'ai envie de dire que même si ma sœur est handicapée je l'aime comme si de rien n'était. Je la vois sans son handicap, pour moi c'est ma sœur, c'est tout !



## Alix, Marika et Juliette

Alix, Marika  
et Juliette



**L**ors de mon séjour à la maternité pour l'accouchement de Juliette, la personne qui gardait les enfants à cette époque me dit :

- C'est bizarre depuis votre départ à la maternité, Alix ne joue plus et reste assise à se balancer toute la journée. Nous nous posons une montagne de questions (surtout moi à la maternité) ??? Dépression ??? Visitez chez le médecin... Résultat : Dépression !!!

Alix se renfermait de plus en plus malgré nos efforts. Nous partons tous un mois plus tard en vacances, pensant que cela ferai du bien à tout le monde et là, l'horreur ! En une semaine, Alix ne dormait plus que 5 heures par 24h, se mordait jusqu'au sang, ainsi que tous ceux qui la touchaient, s'arrachait les cheveux par poignée, ne nous regardait plus et se balançait assise tout le temps où elle restait éveillée. Nous ne savions pas à l'époque qu'Alix entrait dans la phase de régression de la maladie du SR et toute la vie de la petite famille a été chamboulée.

Tout le monde me disait : - Ne t'inquiète pas, elle fait une dépression à cause du bébé ! Mais moi, je savais que c'était plus grave qu'une dépression. Donc, nous consultons un médecin sur notre lieu de vacance et Re DEPRESSION !!! Alix avait à ce moment là 18 mois, Marika 3 ans et Juliette 1 mois ? Nous rentrons tous à la maison après avoir écourté nos vacances (car moi, je ne pouvais plus rester à regarder Alix se détruire de la sorte sans rien faire loin de chez moi) et nous avons donc commencé le parcours du combattant entre l'hôpital et les médecins. Inutile de vous dire dans quel état d'inquiétude nous étions ! Et forcément malgré tous nos efforts, les enfants l'ont senti.

La plus touchée si on peut dire, fut Marika. Même si elle a toujours été très proche d'Alix, elle a commencé à changer de comportement quelques mois après. Elle ne pleurait pratiquement plus, ne se plaignait que pour des broutilles, et devenait de plus en plus difficile au niveau de la nourriture. Petit à petit, ses troubles ont augmenté et au bout de deux ans, elle ne mangeait plus que l'équivalent d'une cuillère à soupe de nourriture par repas. J'avais bien sûr consulté à ce sujet plusieurs fois mais cela s'aggravait toujours.

**Nous sommes redevenus une petite famille avec son lot de tracas quotidiens à gérer et nous sommes tous heureux de vivre ensemble**

J'ai réussi finalement à la faire parler (comme quoi il ne faut jamais désespérer), après deux heures de tête-à-tête (et il faut vraiment insister) avec elle, elle me dit :  
- Tu ne t'occupes jamais de moi !  
Moi qui au contraire redoublai d'efforts pour passer du temps avec chacune seule à seule pour justement ne pas en arriver là !  
Je lui explique donc qu'elle se trompe et elle me répond :  
- Oui, mais tu ne m'emènes jamais à l'hôpital et chez le docteur comme Alix !  
Et oui, je n'avais pas pensé une seule seconde à ça ! Alors nous sommes donc allées toutes les deux faire la tournée des grands ducs : médecin, prise de sang, radio...

Elle était ravie et comme elle avait perdu du poids à force de ne plus manger, ça tombait bien. Je l'ai aussi emmenée chez la psychologue qui voit Alix toutes les semaines depuis l'âge de deux ans. C'était pour Marika l'occasion de faire "comme Alix", mais aussi de lui faire prendre conscience, et à moi aussi, que malgré son âge elle s'était responsabilisée comme une adulte : elle avait le souci constant de toute la famille et en oubliant qu'elle n'était qu'une petite fille.

Quelques semaines plus tard, nous avons eu une amélioration dans le sens où elle se nourrissait, c'est à dire qu'elle ne mangeait que : des pâtes, du riz et du lait mais en quantité suffisante. Je sais, c'est mieux que rien !  
Nous avons décidé avec Marika de prendre "des rendez-vous" : quand quelque chose ne va pas, nous passons un moment seules dans ma chambre pour nous expliquer. Ce peut être un événement de la journée qui l'a perturbée, ou simplement quelque chose qu'elle a besoin de comprendre. Cela s'est toujours révélé apaisant pour elle.

Il y a cependant des choses qu'elle ne veut pas évoquer avec moi. Aussi, nous avons trouvé un médecin généraliste qu'elle va voir pour parler, de ce qu'elle veut, tous les quinze jours, et plus si nécessaire. C'est efficace, et notamment pour la nourriture dans le sens où elle a rajouté à sa liste quelques aliments. Et puis en septembre de cette année, j'ai commencé à lui faire faire des séances de réflexologie plantaire. Le travail est surtout axé sur l'angoisse et

le stress. Et bien me croiraient vous si je vous disais qu'en janvier, Marika mange de la viande et du poisson (d'accord soit beignet ou pané), de la compote de pomme, tous les laitages sans pulpe ni morceaux, boit des jus de fruits, mange enfin du pain (la croûte aussi).  
Lors de ses entretiens elle parle beaucoup plus des choses qui la dérangent, bref nous sommes je pense enfin sur la bonne voie !

Quant à Juliette, elle est arrivée dans le chaos et a grandi en ignorant Alix pendant ses trois premières années. Ce n'était sûrement pas très drôle pour elle, une grande sœur agressive qui ensuite ne jouait pas comme elle !  
Depuis 2 ans, elle est devenue très proche d'Alix. Juliette est suivie également en réflexologie pour évacuer au fur et à mesure le stress et les angoisses qui circulent dans la famille.

Elles sont vraiment très liées à Alix, c'est à celle qui dormira dans le lit d'Alix. Nous avons même fait un petit planning pour ne pas se tromper dans les tours.  
Elles ont toutes les deux bien pris conscience des dangers de la maison par rapport au handicap d'Alix et elles participent volontiers lorsqu'il s'agit de faire quelque chose avec elle.

Nous sommes redevenus une petite famille avec son lot de tracas quotidiens à gérer et nous sommes tous heureux de vivre ensemble. ■

Lucile GENTILS, maman de Marika, Alix et Juliette

## L'oiseau à la huppe d'or

Marion a fait cette rédaction au collège en 6<sup>ème</sup>. Le professeur de français demandait d'écrire un conte. Cette histoire raconte un de ses vœux les plus chers

Il était une fois, une jeune femme qui attendait un enfant. Elle était tellement pressée de le voir naître que tous les soirs, elle essayait de lui trouver un prénom.  
Or un jour, le médecin lui dit que son enfant serait handicapé. La jeune femme, désespérée, alla s'étendre sur son lit en pleurant à chaudes larmes.

Le lendemain matin, elle revint voir son médecin et lui dit : "Je décide de le garder !" Le médecin, étonné de cette réponse, lui dit à son tour : "Vous ne devriez pas, vous n'arriveriez pas à vous en occuper." La jeune femme, ayant pris sa décision, repartit chez elle.

Le jour qu'elle attendait tant arriva. Elle accoucha d'une petite fille qu'elle appela Mélodie. Comme l'avait prédit le docteur, Mélodie était handicapée. Cinq ans passèrent et Mélodie avait bien grandi. Sa mère la promenait dans une poussette en bois qu'un marchand lui avait offerte.

Malheureusement, la femme avait de plus en plus de mal à s'en occuper, alors elle décida d'aller demander de l'aide à Dieu.  
Elle alla à l'église pour tout lui dire. Après avoir terminé, la femme se leva et soudain un livre tomba du ciel. Il s'ouvrit à la page 181 qui représentait un oiseau au plumage rouge feu et avec une petite huppe d'or.

En dessous, il était marqué : "Le feu d'or est un oiseau très rare qui a le pouvoir d'exaucer tous vos vœux les plus chers. Il

se trouve dans les forêts les plus garnies de fruits et d'arbres." Par chance, la forêt qui s'étendait autour du village donnait des fruits excellents et les arbres les plus fleuris du monde.

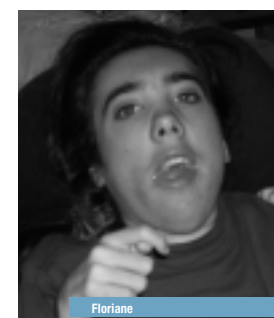
La jeune femme retourna chez elle. Elle mit sa fille dans la poussette en bois, prit un manteau et partit dans la forêt. En y entrant, la jeune femme fut éblouie par la végétation qui l'entourait, quand soudain elle entendit une voix. Elle venait d'un arbre. Tout de suite, la jeune femme reconnut l'oiseau qu'elle avait vu dans le livre. Elle lui dit : "Tu es bien l'oiseau qui exauce les vœux ?"

- Oui, c'est bien moi, mais si tu veux que j'exauce ton vœu, il faut que ce soit ton souhait le plus cher."  
Sans attendre, la jeune femme lui tendit Mélodie et lui dit : "Je veux qu'elle devienne normale !"

- D'accord, si tu le souhaites vraiment."  
D'un coup d'aile, une lueur jaune tournoya autour de Mélodie. La jeune femme était tombée dans les pommes. (C'est normal, car elle était dans une forêt pleine de fruits !!!)

Tout à coup, elle sentit quelqu'un lui tapoter la joue. Elle s'éveilla et vit sa fille penchée sur elle : "Maman..., maman..., ça va ?"  
- Oh, ma fille tu es devenue normale !  
- Oui maman, et maintenant je pourrai vivre toute ma vie avec toi." ■

Marion LEGRAND, 12 ans, jumelle de Mélodie.



Floriane

## Lettre de Marline à sa soeur

Floriane, ma grande sœur, nous avons tellement vécu de choses ensemble, des moments difficiles, mais aussi des moments merveilleux que d'imaginer aujourd'hui que tu n'es plus là, m'est impossible. J'ai beaucoup de peine et je garderai un grand vide en moi. Mais je sais que toi, maintenant, là où tu es, tu es libre et tu ne souffres plus.

Je te dis "merci" Floriane pour tout ce que tu m'as appris, car si aujourd'hui je suis aussi forte, aussi autonome et que j'ai un regard différent sur les gens et sur le monde, c'est grâce à toi. Mon seul regret, c'est de ne pas t'avoir assez dit combien je t'aimais et combien tu comptais pour moi. Je garderai en mémoire et dans mon cœur tes jolis yeux bleus qui exprimaient beaucoup de choses différentes pour chacun d'entre nous et ton beau sourire que tu me faisais quand je dansais pour toi et quand je m'occupais de toi. Je t'aime Floriane, tu me manquera beaucoup et il y aura toujours dans mon cœur une grande place pour toi, ma FLO. ■

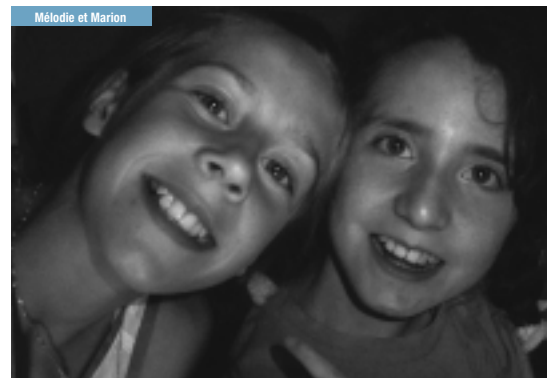
## Lettre de Mathieu à sa soeur

Floriane toi ma petite sœur  
Tu nous laisses avec ce malheur  
Mais je te porterai toujours dans mon cœur  
Je n'oublierai jamais ces grands yeux bleus  
Dans lesquels on pouvait voir quelque un d'heureux.  
Ton visage, ton sourire et cette émotion  
Ont généré en moi ce sentiment de passion !  
Tu étais si belle quand tu me regardais  
Que j'avais l'impression que tu m'admirais.  
Quand je te faisais des bisous sur le bout du nez  
Et que tu te mettais à rigoler et à grimacer  
Pour moi c'est cette image que je veux garder.

A ma sœur, ma nénette, ma chérie, tu es 19 ans de ma vie avec des cris, des pleurs, des larmes, des sourires, et tellement de moments traversés avec toi qu'ils soient durs et douloureux, comme les hôpitaux, ou qu'ils soient beaux et inestimables comme ce regard et ce sourire que tu savais si bien faire quand tu étais heureuse ; et qui sont aujourd'hui plus que des images et des souvenirs.  
Mais c'est comme ça et c'est triste, toi Floriane Bernard que j'aime et que j'ai toujours aimée, tu resteras ma petite sœur à jamais, tu portes mon nom, tu as mon sang, tu fais partie de ma vie et de mon cœur et je ne t'oublierai jamais, oh non je ne t'oublierai pas !

Tu sais, Flo, dans ma vie j'ai toujours fait ce vœu de te voir marcher et grandir normalement. Quand j'étais gamin et que je ne comprenais pas tout, je me demandais : pour-

Suite p.30 ●●●



Mélodie et Marion



quoi ça ? Pourquoi tu étais comme ça ? Pourquoi toi ? Pourquoi pas nous ?

Je me rappelle même que je soufflais de toutes mes forces sur ces plantes blanches que je trouvais à l'espace vert et quand j'arrivais à enlever tous les pétales mon vœu le plus cher était que tu sois comme tout le monde. Et puis les années ont passé, et j'ai commencé à comprendre que mes vœux ne servaient à rien et que tu serais toujours comme ça, mais cette différence à fait naître en moi et en nous, je pense, un sentiment plus fort que l'amour et c'est pour cette raison, que c'est encore plus dur aujourd'hui. J'ai l'impression d'avoir perdu une des raisons de vivre, une partie de ma vie, quelque chose qui me faisait avancer.

Il me reste des tonnes de choses à te raconter mais je n'ai bientôt plus de place sur ce papier alors je les ferai en privé. Simplement, pour résumer cette putain de matinée qui restera gravée. Tu es partie sans nous prévenir, sans même que je puisse te dire au revoir. Tu t'es en aller, tu en avais assez, tu avais besoin de liberté, alors ton petit cœur a lâché, ça y est, tu t'es envolée tout en douceur, sans crier, sans pleurer, juste en te laissant aller. Mais tu es partie si vite que c'est très dur à gérer, les pompiers, la réa, tous ces flashes dans ma tête, tout ce monde, ce soutien, cette tristesse, ce chagrin, cette cérémonie.

Mais tu as décidé de nous laisser, alors bon voyage ma Princesse ! A bientôt ma Nénette, je ne t'oublierai jamais, je t'aime trop, on se retrouvera.

Je suis choqué de ce qui s'est passé et je n'arrive pas à te parler de tout ce que j'ai sur le cœur, je ne sais pas pourquoi ça ne sort pas.

Grâce à toi, j'ai connu, les joies, les peines, la haine, la passion, la tristesse, le chagrin, la beauté, la fraternité, la patience, la dure loi de la vie, le courage, le combat, une raison de vivre et d'exister, le bonheur, le malheur, les regrets, les remords, la réflexion, les tensions, la sincérité, un hommage, s'assurer, et assurer, les soucis, les moments forts riches en émotions, la complicité, l'autonomie, regarder, écouter, entendre, comprendre, analyser, le K.O, les nuits blanches, le fait de se sentir mal, d'avoir mal partout, d'avoir froid, de n'être pas bien, d'être confronté à la réalité, de pleurer et de t'aimer plus que tout. Mes dernières phrases seront les suivantes : je sais que tu nous regardes quelque part et j'espère que cette cérémonie t'a faite plaisir. Je t'ai toujours aimé ma petite sœur, je t'aimerai toujours, prend bien soin de toi, ne nous oublie pas, parce que moi je ne t'oublierai jamais. Je te dis au revoir ou plutôt adieu dans ce monde et à bientôt dans le tien.

Je t'aime ma nénette et je pense fort à toi.

■

## Aimer

Aimer, être aimé, nous avons tous besoin d'amour. En voici une illustration : Maïlys, 4 ans : "Tout le monde m'aime moi !" Je la gratifie et lui parle aussi de la joie d'aimer l'autre. Alors elle continue ainsi : "J'aime moi, hein ? Et j'aime Salomé... Même si c'est bloqué, j'aime Salomé !" (Allusion aux barrages anti-Salomé, cf. Territoire).

## Attirer l'attention

Dernière trouvaille de Maïlys, l'autre soir au lit, rechignant à s'endormir : elle hyperventile ! Évidemment, nous accourons vers Salomé pour laquelle l'hyperventilation s'accompagne parfois d'une activité épileptique. Maïlys, espégle : "Oui, c'était moi, comme ça je pourrai au moins voir maman qui passe devant ma chambre !"

*Les "bêtises" de Salomé sont des occasions de rigolades formidables pour Maïlys. Il est vrai que cette grande sœur se permet des trucs abracadabrants, totalement inacceptables en temps normal*



## Barbapapa

Maïlys a eu sa période Barbapapa (ces gros bonhommes qui se transforment à la gronder, notre "zinzin tête à l'envers", ce qui rend nos filles complices à mourir de rire.

Salomé qui prend part au monde des objets, mais nous jouons aussi à la gronder, notre "zinzin tête à l'envers", ce qui rend nos filles complices à mourir de rire.

## Cadette

Notre seconde fille est née alors que Salomé allait avoir deux ans. C'est avec un bébé dans les bras que nous avons fait la ronde des médecins pour comprendre ce qui n'allait pas chez notre aînée. Sans doute est-ce moins difficile de naître dans une famille APRES le diagnostic de la maladie car les parents ont déjà fait un certain chemin face à leur souffrance. Et puis un nouvel enfant apporte un regain de vie.

## Complicité

Malgré le handicap, il y a des moments où la relation entre sœurs laisse émerger quelque "normalité". La complicité entre nos deux filles est tangible, surtout quand il s'agit de se soutenir par rapport à papa ou maman qui s'énerve ! Par exemple à table, lorsque Salomé fait la fine bouche (alors qu'elle est poids plume) ou lorsqu'elle gigote tant qu'elle

balance la nourriture à droite puis à gauche, elle a vite fait de chercher le soutien de sa petite sœur. Elle l'embarque dans une rigolade, Maïlys suit de bon cœur. Elles sont là à faire les pitres ensemble, c'est attendrissant, mais nous jouons le jeu : "oui oui ! Ça vous faire rire, n'est-ce pas ? Salomé, tu te sens forte parce que Maïlys est de ton côté !"

## Désir

Je me souviens des moments de jeu de Maïlys, vers dix-huit mois, lorsque sa sœur manifestait parfois de l'intérêt pour ses objets. La moindre action de Salomé vers elle lui procurait une grande joie et la faisait rire aux éclats. Je mesurais alors combien Maïlys éprouvait du désir à l'égard de sa grande sœur, désir de jeu, de renouer, de communication.

taper sa sœur - qui clignait des yeux et ne disait rien- j'étais relativement stupéfaite. J'ai pris conscience qu'elle éprouvait de l'agressivité et qu'il faudrait l'aider à exprimer ses émotions tant positives que négatives. Par ailleurs, nous avons aussi eu l'idée de proposer un distinguo : le devoir de respecter la personne mais le droit de détester la maladie. Oui, celle-là on la déteste vraiment, on voudrait l'écrabouiller, la jeter, la casser... Récemment, Maïlys a hurlé : "Je la déteste ma sœur !" Même si ces éclats surviennent dans n'importe quel fratrie, pour nous cela a un goût particulier. Mieux vaut l'entendre et l'accepter. Arrondir les angles. Et se faire l'avocat commis d'office du sans-parole.

## Faire les folles

La rigolade, le corps à corps, les guilils, les

bisous, voilà des jeux très abordables que Maïlys pratique avec sa sœur handicapée. Des jeux heureux qui nourrissent leur relation jour après jour.

## Fraternelle

Maïlys : "Oooh ! Salomé ! Qu'est-ce que tu me fais faire comme travail d'adulte... Maman ! Salomé est tombée et je l'ai maintenue pour qu'elle tombe en douceur. Elle voulait que je la porte. Tu sais comment elle m'exprime ça ? Elle se met debout, elle s'accroche à moi et là je comprends !" A sa sœur : "Mais j'ai pas l'âge ma boubounette !"

A suivre... ■

Isabelle MONAMI, maman de Maïlys et Salomé

*Le thème de la fratrie, un sujet riche et passionnant... Mais comment témoigner du lien fraternel qui unit Maïlys, six ans, à sa sœur handicapée, Salomé, huit ans ? Je me suis inspirée de ses mots d'enfants, des anecdotes de notre quotidien ainsi que de nos propres réflexions de parents, pour réaliser cet "Abécédaire d'une petite sœur". Avec l'accord de Maïlys.*

## d'une petite sœur

### Droit de rêver

Aujourd'hui, le désir s'est mû en rêve. Maïlys imagine parfois que sa sœur court, parle, dessine, dort avec elle, joue... "Si Salomé n'avait pas cette maladie..." Dit-elle. Nous respectons cette part de rêve, l'imaginaire doit rester ce lieu intime de liberté absolue. A propos de rêve encore, Maïlys nous interrogeait, très jeune : "Les rêves y viennent aussi chez Salomé ?"

### Enfance commune

Un trésor ou un fardeau, un bonheur ou un chagrin, jamais nous ne laisserons la maladie hypothéquer cette tranche de vie. L'une et l'autre de nos filles a droit à une enfance insouciant et joyeuse. Pour cela : vivre dans l'instant présent et savoir s'émerveiller des mille facettes de la vie.

### Exprimer ses émotions

Le jour où j'ai surpris Maïlys (deux ans)



Salomé et Maïlys



fiche  
médicale



Agathe

# La rubrique du chirurgien-dentiste

Caractéristiques bucco-dentaires du syndrome de Rett.  
Enquête épidémiologique auprès de 334 familles.

## 1ère partie : Résultats généraux. Alimentation et langage

Les parents de filles Rett membres de l'AF-SR sont vraiment épatants ! Voilà la première conclusion de mon étude. Le jury de thèse a également tenu à souligner la participation remarquable des parents, supérieure aux taux habituels obtenus dans ce type d'enquête. En effet, 212 questionnaires sur 334 m'ont été retournés, soit près des deux tiers. Parmi eux, 201 ont pu être intégrés à cette étude, qu'ils émanent de familles résidant en

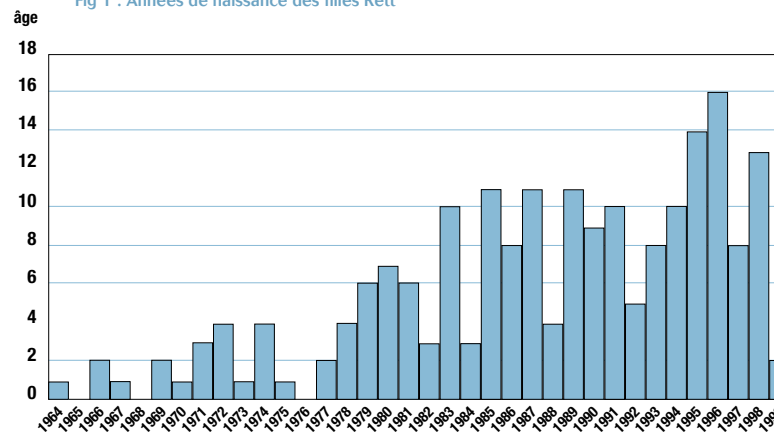
France ou à l'étranger et membres de l'AF-SR. Les onze questionnaires écartés concernaient des filles Rett malheureusement décédées. Je remercie ces parents, encore et toujours motivés dans le combat contre cette maladie, pour leur participation et leurs gentilles remarques d'encouragement.

### Âge des filles

Notre enquête a permis d'étudier 201 filles âgées de deux à trente-huit ans (Fig1). La moyenne d'âge des filles

concernées est de cinq ans et demi. On dénombre 76 fillettes âgées de zéro à dix ans, 80 sont âgées de dix à vingt ans, alors que seules 45 avaient plus de vingt ans. Il faut modérer ces résultats par le fait que le diagnostic de syndrome de Rett (SR) est actuellement plus aisé qu'il y a dix, quinze ou vingt ans. Les filles SR plus âgées sont parfois non diagnostiquées ou l'ont été tardivement (5,3 % l'ont été après vingt ans). Leurs parents étant plus âgés, ils sont sans doute moins souvent membres de notre "jeune" association.

Fig 1 : Années de naissance des filles Rett



La position des filles dans la fratrie par une analyse statistique plus poussée, en corrélation avec l'âge au diagnostic, pourrait souligner le retentissement familial du handicap de cet enfant.

On constate que malgré un taux de prise en charge relativement élevé, un quart des filles ne bénéficie d'aucun suivi en institution. Certaines, en raison de leur très jeune âge, n'en ont pas encore besoin. D'autres bénéficient d'une prise en charge partielle de quelques heures par semaine en CAMPS. Mais dans de nombreux cas, il s'agit d'un réel défaut de prise en charge en raison d'un

manque de places en structures adaptées et suffisamment proches du domicile. Certains parents, généralement les mères, ont dû interrompre ou cesser leur activité professionnelle pour s'occuper de leur fille.

### Âge au diagnostic

La découverte du rôle de MECP2 a permis de diagnostiquer les nouveaux cas de façon plus précoce (Fig 2), parfois dès la première année de vie. Il faut savoir qu'en mars 2002, le diagnostic génétique avait déjà été effectué chez 68% des fillettes, avec 65 % de résultats positifs, 9 % négatifs et 17% étaient en attente de résultats, parfois depuis plusieurs mois. La question portant sur l'âge au diagnostic ne spécifiait pas diagnostic "clinique" ou "génétique". Dans les cas les plus jeunes, les deux pouvaient avoir été faits au même moment. Dans les cas plus âgés, ils se succédaient mais il ne nous a pas été possible de savoir de quel diagnostic il s'agissait ou d'intégrer les deux dates dans l'étude. Néanmoins, on notera que toutes méthodes confondues, le diagnostic est posé dans plus de la moitié des cas (65 %) avant cinq ans et dans 83 % des cas avant dix ans.

Fig 2 : Age du diagnostic des filles Rett

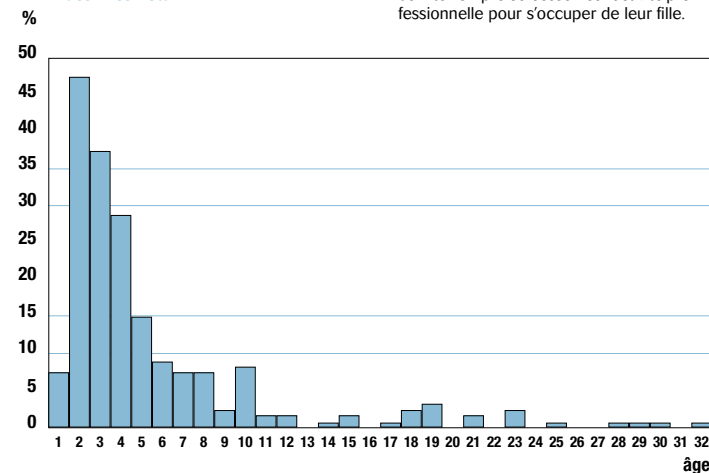


Fig 3 : Composition de la fratrie

Nombre frères et sœurs	Nombre de cas
0	31
1	81
2	61
3	22
4	2
5	3
6	1

### Environnement familial et prise en charge

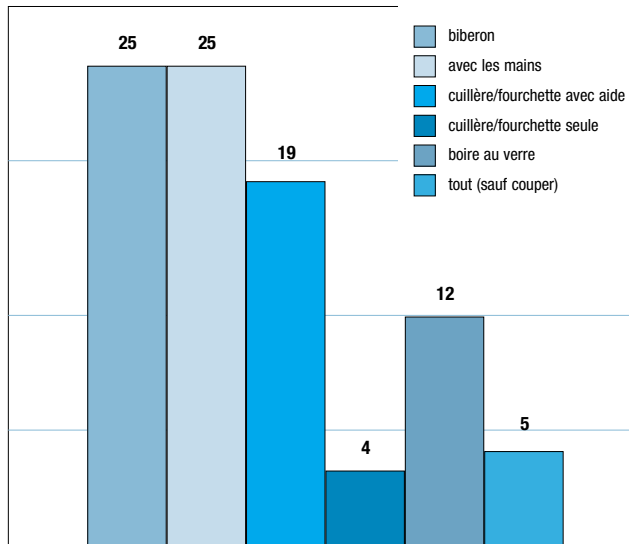
Les fillettes Rett ne sont souvent pas les seules enfants de la famille (elles ont en moyenne 1,48 frères et sœurs) même si 15% sont filles uniques. Les autres résultats concernant la structure familiale sont illustrés en Fig 3 et 4.

Fig 4 : Position dans la fratrie

Position	Nombre de cas
enfant unique	31
1 <sup>er</sup>	65
2 <sup>ème</sup>	55
3 <sup>ème</sup>	37
4 <sup>ème</sup>	9
5 <sup>ème</sup>	1
6 <sup>ème</sup>	2
7 <sup>ème</sup>	1



Fig 5 : Comment mangent-elles seules ?



### Épilepsie

L'épilepsie est présente dans plus de 2/3 des cas. Le médicament le plus souvent utilisé est la Dépakine et on ne dénombre que deux cas de traitement à la phénytoïne (Di-Hydan) en 2002, principal médicament aux répercussions gingivales gênantes (la gencive devient hyperplasique, c'est-à-dire qu'elle prolifère anormalement). La découverte de nouveaux anti-épileptiques (ex : Lamictal) a permis aux médecins prescripteurs de traiter leurs patientes avec autant, voire plus d'efficacité, tout en évitant ces événements désagréables buccaux.

### Alimentation

L'alimentation est au cœur des préoccupations quotidiennes des parents. Les deux parents donnent à manger à leur fille dans 49 % des cas. Cependant 39 % des mères assurent cette tâche sans l'aide du père, contre 1,5% des pères sans l'aide de la mère seulement ! Le personnel de l'établissement assure cette tâche dans 31% des cas. Toutefois, il n'est pas toujours cité par les parents (ex : dans les cas de demi-pension, où l'enfant mange forcément un repas principal à l'établissement). Ils sont certainement plus impliqués dans cette tâche que ce que révèlent nos résultats,

L'aide d'une tierce personne ou des membres de la famille est également fréquente (26,4%).

A la question demandant si les filles Rett peuvent manger en partie seules, 66 réponses étaient positives, soit 32,8% des cas étudiés. Le plus souvent cette participation se limite à tenir un biberon (38 % de ces 66 cas), qu'il faut parfois préalablement placer dans la bonne position, ou à manger avec les mains (38% également) (Fig 5). Ces simples actes peuvent présenter un intérêt dans le cadre de la déshydratation ou de la dénutrition puisque l'enfant n'est pas passif mais acteur de son alimentation. Il est incité à subvenir seul à ses besoins, ce qui peut constituer un élément fort de motivation à bien se nourrir et à s'hydrater. L'utilisation d'instruments-cuillère ou fourchette- avec l'aide des parents, par exemple pour placer les aliments ou pour la prise en main, est possible dans 29% de ces 66 cas, alors que 6% le font sans aide et 18% d'entre elles savent boire au verre. Nos questionnaires révèlent que seules cinq patientes peuvent effectuer tous les actes du repas seules, sauf le découpage des aliments. Toutes ces données soulignent le fort degré de dépendance des filles Rett au niveau alimentaire.

La texture des aliments est significative de l'effort de mastication que sont capables de fournir les filles Rett. Dans 79 cas (39 %), l'alimentation est normale, auxquels s'ajoutent 28 cas où parfois les aliments sont hachés et/ou mixés, le plus souvent la viande, soit un total de 107 cas (53,2%) où un réel effort de mastication des aliments est possible et effectif. L'alimentation hachée seule ou combinée à une alimentation mixée représente 29 % des cas, et le recours à une alimentation totalement mixée représente tout de même 13% des cas. Les difficultés de mastication existent donc bien puisque seules 53% des filles ont accès à une nourriture non préalablement transformée par hachage ou mixage. Hormis les cas de nutrition parentérale, au nombre de quatre, on admettra qu'un peu moins de la moitié des filles ne mastiquent pas suffisamment ou pas du tout pour avoir accès, ne serait-ce qu'épisodiquement, à une alimentation "normale". On devine bien qu'une telle alimentation détruit les sensations liées à la texture des aliments donc leurs qualités gustatives. Les problèmes de sous-alimentation classiquement rencontrés sembleraient pouvoir trouver dans ce problème de mastication un facteur étiologique probable. Ce sont, à nouveau, les parents qui sont les plus à même de découvrir comment leur fille mange le mieux et les "trucs et astuces" à employer, à la fois simples et efficaces (voir notre

*un peu moins de la moitié des filles ne mastiquent pas suffisamment ou pas du tout*

rubrique pratique). L'échange de ce type d'expérience pourrait profiter à d'autres parents et là encore le milieu associatif est très utile.

Les fausses routes sont nombreuses, car elles touchent ou ont touché 43% de ces filles, principalement lors de la prise de liquides (79 % des cas de fausse route). Les cas de nutrition parentérale sont généralement la conséquence d'un échec de la nutrition entérale où un trop grand nombre de fausses routes devenait nuisible pour la santé bronchique et générale

de l'enfant, certaines refusant de s'alimenter oralement.

### Langage

Seuls 56 % des parents déclarent l'existence d'un langage oral, le plus souvent des mots isolés (10,9%) ou moins de 10 mots (24,3%) différents. Parmi les filles qui parlaient 55,7% ont ensuite perdu l'usage de la parole, 19,5% ont diminué leur vocabulaire même si 4,4 % ont réussi à faire des progrès dans leur langage.

### Conclusion

Les résultats généraux de cette enquête peuvent vous paraître éloignés des préoccupations d'un chirurgien-dentiste. A l'origine, ces questions devaient permettre d'interpréter les réponses aux questions concernant la sphère buccale en fonction du contexte médical, familial et social de chaque jeune fille étudiée mais au vu du nombre important de réponses obtenues, elles ont pu être utilisées à une nouvelle échelle : elles ont permis de mieux connaître l'échantillon étudié (2/3 des parents membres de l'AFSR) et d'obtenir une vision globale de la vie quotidienne de ces filles. L'alimentation en est un pôle sensible et l'accès au langage reste exceptionnel en dehors des formes parlantes de syndrome de Rett. L'ensemble de ces données a été d'un grand soutien dans l'interprétation des résultats aux questions bucco-dentaires qui vous seront exposés dans le prochain numéro de ce journal.

Dr Véronique LAULY-SPIELMANN



Claire

## Rubrique pratique

### Trucs et astuces sur l'alimentation

Les retinettes ne sont pas égales face à l'alimentation. Certaines mangent avec plaisir ou "dévorent" littéralement. D'autres résistent, picorent ou ne s'alimentent plus oralement car assistées par gastrostomie.

Témoignages : "Notre fille M... a beaucoup de palais pour ses mets", "Notre fille adore manger, tous ses repas sont source de plaisir" ou à l'inverse : "Elle est capable de rester cinq minutes avec la nourriture en bouche sans l'avaler !"

Parmi les astuces citées le plus fréquemment par les parents, on retrouve :

- tenir ou bloquer l'une ou les deux mains,
- donner à boire avant ou pendant le repas,
- placer les aliments sous les dents,
- humidifier ou saucer les repas,
- veiller à la température des aliments,
- chanter, télévision ou musique,
- faire voir le contenu de l'assiette, les couleurs,
- tenir compte de ses goûts alimentaires.

Et bien entendu, faire preuve de patience !

**Parents, amis  
Nous avons besoin  
de vous :**

**Le Rett Info doit être dynamique, séduisant, accrocheur... et plein de témoignages, de coups de gueules, d'expériences constructives, d'interpellations.**

**N'hésitez pas à faire ou refaire des articles...**



libre cours  
à l'écriture

Tu as une bonne blague  
à raconter ?

Une histoire drôle ou pas drôle qui t'est  
arrivée avec ta sœur ? Tu en as peut-être  
marre, parfois ? Tu as envie de faire un  
beau dessin ? Cet espace est le tien !  
Tu peux aussi donner des idées aux  
autres !



## Val, Valou...

Cette enfant de trente ans que j'ai rencontrée lorsque j'ai fait la connaissance de ma future femme. Elle ressemble à une enfant de douze ans, fluette, un peu bancal sur ses deux pieds - mains jointes - un bavoire autour du cou.

Sa sœur prend soin d'elle : Elle doit être coquette Valou ! Alors on choisit avec soin une barrette, un petit haut à la mode ou un Jean's tendance !

Il y a les mauvais côtés : Les escaliers à monter avec Val sur le dos, les cris à table quand ça ne passe pas, les nuits d'une oreille, les bavouillis... Mais je vous avoue que cela est très supportable, car en échange, il y a les regards, les sourires, la complicité des deux sœurs.

Val adore les caresses, les chansons, les promenades ; et puis, il y a les moments où Val déplie ses doigts pour caresser le visage de sa sœur ou celui où elle discute avec la grand-mère : l'une parle, l'autre écoute, les yeux brillent et toutes les deux se comprennent - ça j'en suis sûr ! La maladie de Val est encore une énigme, mais nous faisons tout pour réussir à communiquer. Le plus frustrant, c'est quand quelque chose ne va pas et que nous ne trouvons pas, mais quelle joie quand ça passe ! ■

Bernard, le beauf de Valou !



Val et France

## Ma cousine Johanna

Ma cousine Johanna (18 ans) est atteinte du syndrome de Rett. Je l'avais toujours vue comme handicapée. Je l'adorais, mais j'émettais quand même un peu de recul face à sa différence. Ce n'était pas facile d'éprouver dans un même sentiment du détachement et de l'affection. De plus, je me sentais coupable de ressentir cela, je me sentais coupable d'être normale.

Jusqu'à cet été, où je suis allée passer le mois de juillet chez Jojo. C'était la première fois que l'on se voyait un mois entier. Je me suis occupée d'elle et grâce à ce temps passé ensemble, j'ai

découvert une autre personne. Une personne au-dessus de son handicap mais vivant avec, vit aussi dans un monde d'amour et de grands sourires. Durant ce mois, les seuls sentiments avec lesquels j'ai vécu étaient d'une simplicité bienfaisante. Il suffisait que Johanna me regarde, avec ses yeux malicieux et son grand sourire, et j'étais heureuse ! Les moments complices que nous avons passés toutes les deux m'ont appris que je ne devais pas me sentir coupable de quoi que ce soit. Ils m'ont appris que ma cousine est heureuse, malgré tout. Et surtout, grâce à son entourage qui ne lui donne que de l'amour, toute l'année.

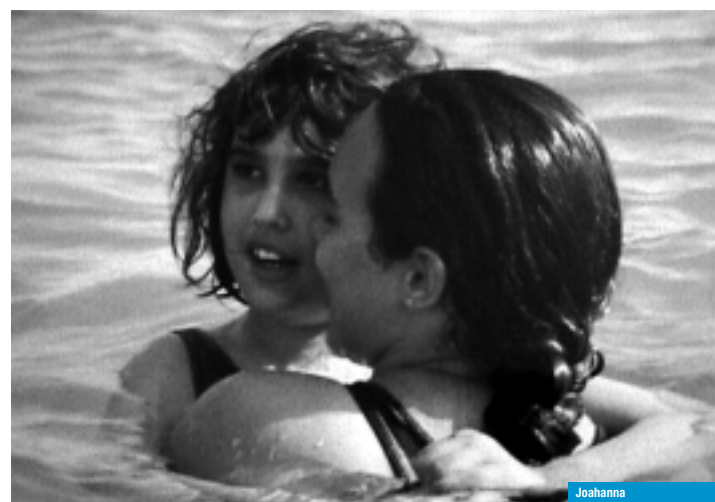
Maintenant, quand je regarde Jojo, je vois, certes son handicap, mais je la vois surtout ELLE. Cette jeune fille joueuse, coquine, qui fait attention à son esthétique (comme nous tous, et comme les jeunes filles de notre âge). Cette jeune fille qui, lorsque je la regarde, me rend heureuse par sa simplicité et l'amour qu'elle dégage. Cette jeune fille que j'ai découverte cet été pendant un mois de juillet frisque.

Ma Jojo : "merci pour ces vacances très complices et instructives avec toi. Et merci de m'avoir permis de découvrir tous ces bonheurs simples et cet amour gratuit, qui te définissent tellement bien. Je t'aime ma puce."

PS: J'ai aussi découvert comme il était difficile de s'occuper d'un enfant handicapé et je voudrais dire à tous les parents de ces enfants, pas comme "les autres", que je les respecte énormément ! ■

Agathe (17 ans)

Maintenant,  
quand je  
regarde Jojo,  
je vois, certes  
son handicap,  
mais je la vois  
surtout ELLE



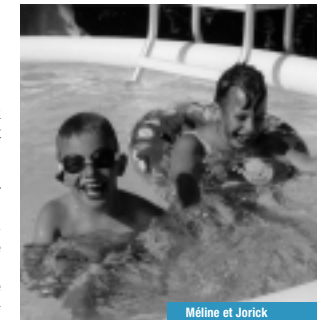
Johanna

## Que c'est chouette, l'été!

On se baigne souvent. Moi, j'adore ça ! J'aime tellement ça, que l'année dernière, pour mon anniversaire et celui de Jorick (mon frère jumeau, maman et papa nous ont acheté une grande piscine. Bien sûr, papa a vite été obligé de mettre un grillage tout autour car je voulais y aller constamment.

Lorsqu'on me demande : "Tu veux te baigner ?", je comprends tout de suite et j'essaie même de me déshabiller toute seule. Dans l'eau, j'ai une bouée et je m'amuse beaucoup. J'éclabousse, je tourne, je saute de l'échelle... Cette année, j'ai encore pu en profiter longtemps.

En plus, comme tous les ans, je vais chez mes mamies et mes papys dans les Hautes-Alpes et en Normandie pendant les grandes vacances. Je profite des lacs ou de la mer,



Méline et Jorick

où il y a des vagues. Là, c'est très amusant parce qu'elles me bousculent. Je trouve cela très rigolo.

En plus, j'ai de la chance car au centre où je vais, il y a une balnéothérapie. Normalement, je ne devais y aller que de temps en temps mais comme je me débrouille assez bien, j'y vais tous les lundis. C'est vraiment super ! ■

Méline



Léa

## La "papymobile"

Cela fait un moment que maman voulait parler de ma "papymobile". Tout a commencé lorsque ma famille voyait que le vélo m'attirait mais que je ne pouvais pas en faire...

Alors mon papy Gérard a eu l'idée de me construire cet engin ! Il en a des idées... Papa n'a plus qu'à enlever sa selle, il l'échange contre une vieille, je suis alors accrochée avec la remorque et je peux participer aux balades fami-

## Réflexion sur le livre

Ce fut une très belle surprise de découvrir le nouveau livre sur le syndrome de Rett. "Livre", que dis-je, un "pavé" ! Mais pas un pavé comme on les connaît, celui-ci est plein de vie, de regards, de sourires, d'anecdotes... Pour ma part, je le trouve extraordinairement riche, j'y découvre des infos au sujet de ma fille et des points de vue que je n'avais pas envisagés. La diversité des intervenants ouvre de nombreux horizons. En général, les personnes de mon entourage disent que ce n'est pas un bouquin à lire en une fois, mais on y revient, souvent, selon l'humeur. Je suis profondément admirative face au travail remarquable accompli par les professionnels et par les membres de l'A.F.S.R. qui ont déployé une énergie colossale. Et tout cela de manière bénévole ! Ce que je ressens aussi à travers cet ouvrage, plus profondément, c'est qu'il y a "quelqu'un derrière nous". Je veux dire que lorsque nous sommes face à des professionnels, des médecins, je trouve plus facilement la force de me désolidariser de leur logique si elle ne me convient pas. Je sais que je suis soutenue par une grande famille, l'A.F.S.R., qui mène le même combat que le mien : le mieux être de nos filles selon les appréciations et exigences de leurs proches. Je considère donc ce livre comme une force, un appui. Merci à toutes et tous pour ce travail et merci pour ce cadeau ! Connaissant des familles qui ne peuvent se relier à aucune association en lien à la maladie de leur enfant handicapé, je reconnais que c'est une chance et je suis fière de l'A.F.S.R. et de son engagement ! ■

Une maman

Léa BRIDOUX

## Éva, cette jeune et jolie cavalière

Éva a treize ans et j'ai fait sa connaissance à Nouméa en Nouvelle-Calédonie. Elle faisait déjà de l'équitation avec son papa, grâce à une selle adaptée, sur sa propre jument. Au poney-club du Kuendu Beach, je lui ai fait rencontrer Basile. Ce gros gourmand a passé son temps à la renifler, dans l'espoir de dénicher un morceau de pain, bien caché dans la poussette. Elle adore ce moment et c'est devenu un jeu qui crée une complicité adorable entre eux deux. Éva peut être rêveuse, ou même un peu assoupie parfois, mais, quand je la mets en selle, elle m'écoute et me fait de jolis sourires. Ces instants de complicité entre elle et Basile, entre elle et moi, les sensations fortes et si différentes, sont des moments formidables pour elle. ■

Carole, animatrice d'équitation adaptée

PS : Éva devrait se faire opérer du dos l'an prochain à l'Hôpital Necker par le Professeur Glorion. Nous aimerions avoir des témoignages de parents concernant l'hospitalisation, la rééducation à Garches, la prise en charge de la douleur etc...

Si vous avez des informations à donner, des témoignages à apporter, vous pouvez contacter Me Lina LEQUES, la maman d'Éva sur son adresse mail : [linleq@offratel.nc](mailto:linleq@offratel.nc) ou adresser vos courriers à la rédaction du Rett Info : [rettinfo@afsr.net](mailto:rettinfo@afsr.net) que les lui transmettra.



classe de CE1



Eva

**Nous avons besoin de photos !**

N'oubliez pas d'inscrire au dos des photos que vous nous adressez : "Bon pour toute publication" ainsi que les noms et prénoms des personnes photographiées.

## Léa et Polie

Ca y est, je crois que mes parents ont trouvé un petit club équestre sympa pour moi... J'en ai essayé des clubs ! Entre les refus, le club qui ferme et le club usine, ce n'était pas la joie ...

Pour mon 1<sup>er</sup> essai avec Polie, je leur ai montré de quoi j'étais capable : le sourire jusqu'aux oreilles, à la demande de Sarah la monitrice attentive, j'ai caressé, puis je me suis couchée pour embrasser, j'ai lâché une main pour dire "coccou" ... Tout ça avec un petit regard en coin pour vérifier que mes parents et mon petit frère me regardaient bien. Je crois que je les ai épatés : maman n'en revenait pas, mon frère avait une pointe de jalousie et mon père m'admirait.

Oui parfois je sais être une star ! Je m'appelle Léa ! Le club est un peu loin mais mes parents ont pris une carte de 10 cours quand même. Hue ! C'est parti ! A suivre... ■



Léa

Léa BRIDOUX, aventurière

## Un après-midi à l'école

Lundi après midi, à l'école, dans la salle d'éducation physique et sportive, nous avons accueilli Margaux, Pierre et Thomas. Ils sont handicapés et ne se déplacent qu'en fauteuil roulant ou en châssis.

**Ils ne pouvaient pas nous parler, mais on a vu qu'ils étaient très contents d'être avec nous, ça se voyait dans leur regard**

Ce sont des adultes qui les poussent car ils ne peuvent pas le faire tout seuls, ils n'en ont pas la force. Ils ne pouvaient pas nous parler, mais on a vu qu'ils étaient très contents d'être avec nous, ça se voyait dans leur regard.

C'est Hugues qui a eu l'idée de cette rencontre. Il est dans notre classe en C.E.1, et voulait qu'on sache qu'il y a des enfants autrement que nous et qu'il ne faut pas les oublier. Margaux, c'est sa sœur. Plusieurs enfants de notre classe ont offert des livres pour le centre de Montaudran et chacun de nous a fait un dessin. Pierre, Margaux et Thomas nous ont apporté un grand panneau de peinture qu'ils ont fait ensemble. Nous l'avons accroché dans notre classe.

On espère que le Téléthon trouvera des remèdes pour les enfants comme eux ! ■

Vous voulez aussi offrir des livres pour le centre Montaudran, rendez-vous sur le site : <http://perso.wanadoo.fr/corinne.macary.aubonheurdesfables/Margaux.htm>

Tous les élèves de la classe de CP/ C.E.1



**infos pratiques**

La catalogue est disponible sur simple demande en écrivant à l'adresse suivante : Handimode 5 chemin des Groux de la Selle - 78750 MAREIL-MARLY, en appelant au 01 30 61 06 03 ou en allant sur le site Internet [www.handimode.com](http://www.handimode.com)

## Handimode "Y'a pas d'raison"

Handimode est née d'une réflexion menée par la maman d'une jeune fille handicapée sur la nécessité de créer des vêtements confortables, à la mode et adaptés.

"Y'a pas d'raison" est une nouvelle gamme de bodys conçus pour les filles et les garçons de 6 à 14 ans, offrant une facilité d'utilisation pour tous.

A porter de jour comme de nuit, ce body tee-shirt, aux coloris actuels, a l'avantage d'être esthétique tout en restant pratique.

Son ouverture ventrale facilite le change et permet le passage de la sonde pour les enfants nourris par gastrostomie. Manches courtes ou manches longues, encolure arrondie ou à pressions, ces modèles pour filles et garçons de 6 à 14 ans sont déclinés dans différentes coloris, bleu turquoise clair, fushia, vieux rose, bleu pétrole, gris chiné, blanc.

Finis les dos découverts et les petits ventres à l'air... nos enfants resteront toujours bien couverts !



## Stationnement handicapé



Pour plus d'informations, contactez Élisabeth CÉLESTIN

tion d'accès aux places de stationnement réservées, sur décision du maire de votre commune, aux personnes titulaires de la carte d'invalidité mentionnant "station debout pénible". En d'autres termes, vous pouvez demander par courrier ou avec un rendez-vous, une place devant votre domicile ou s'y approchant.

Certains maires le font, même dans le cas de stationnement en alternance (ci-joint une photo prise à Savigny-sur-Orge en région parisienne).

En arrivant dans notre nouvelle maison, à Draveil (91), nous avons fait la demande par courrier à notre maire. En moins d'un mois, le service de la voirie avait fait le nécessaire et nous avons même choisi la place qui nous arrangeait, juste devant notre porte... Depuis trois mois, seulement une personne a osé s'y aventurer, en s'excusant... c'est déjà un progrès, pourvu que ça dure !!

**Vous avez des compétences particulières à faire partager**

**ou plus simplement vous désirez participer à la vie de l'association, alors n'hésitez pas et rejoignez nous au conseil d'administration !**

**RETT info**

Prochain numéro hiver 2005 numéro 52

Retour des articles pour le 15 avril 2005

En raison de l'intérêt qu'a suscité le thème du dossier sur la fratrie et afin de respecter le nombre de pages que nous nous étions fixés, nous avons dû reporter du n°51 au n°52 le thème de la prise en charge qui traitait de l'ostéopathie ainsi que certains articles sur la fratrie... Nous sommes toutefois ravies d'avoir reçu autant de témoignages, plus émouvants les uns que les autres.

**Dossier :**

La rédaction aimerait consacrer le dossier à l'adolescence de nos filles. L'adolescence est une période de transformations physiques, psychiques et psychologiques encore plus délicate à gérer et à accompagner quand l'adolescent est polyhandicapé. C'est un tournant majeur dans l'existence. Qu'en est-il pour nos filles ? Vivent-elles, comme nos autres ados, les mêmes situations ? Peut-on parler de sexualité ? Les visites chez le gynécologue sont-elles bien utiles ? Et bien d'autres questions auxquelles ce dossier tentera de répondre. Vous vous interrogez ou vous voulez témoigner, n'hésitez pas à m'envoyer vos articles !