

:: Syndrome de Rett

Synonymes :

Syndrome de Rett classique ; Syndrome de Rett typique ;

Définition :

Le syndrome de Rett est un trouble du neuro-développement rare, d'origine génétique, touchant majoritairement les filles, conduisant à un retard, puis une régression du développement psychomoteur pendant les premières années de la vie conduisant à un polyhandicap spécifique¹.

Le syndrome de Rett est une maladie dont le diagnostic est avant tout clinique.

Il est caractérisé par une séquence et des symptômes caractéristiques.

De façon assez caricaturale, la maladie évolue en 4 stades :

- Le stade de « **stagnation précoce** » : l'enfant paraît avoir un développement moteur plus lent entre 6 et 18 mois ;
- Le stade de « **régression rapide** » : entre 1 et 4 ans, caractérisé par une régression autistique en quelques semaines, la perte du babillage puis la perte de l'usage des mains et l'apparition de stéréotypies manuelles typiques ;
- Le stade de « **stabilisation apparente** » : entre 4 et 10 ans, le contact et la communication visuelle se mettent en place, quelques progrès moteurs apparaissent. Une marche apraxique, le plus souvent réduite, est acquise dans la moitié des cas, pendant cette période ; les signes caractéristiques du polyhandicap¹ du syndrome de Rett sont identifiables à cette période : régression de la croissance du périmètre crânien, stéréotypies manuelles, absence (ou quasi-absence) de langage, absence (ou quasi-absence) d'utilisation des mains, troubles ventilatoires, troubles du sommeil, crises épileptiques et non épileptiques, troubles nutritionnels, trophiques et gastro-intestinaux ;
- Le stade de « **détérioration motrice tardive** » : après 10 ans, où surviennent de façon plus prévalente, certaines complications du polyhandicap :
 - orthopédiques (scoliose, luxation de hanche, déformations des pieds) ;
 - nutritionnels et trophiques (dénutrition, carences) et ostéoporose ;
 - respiratoires (pneumopathies de déglutition, insuffisance respiratoire) ;

La longévité des patients atteintes du syndrome de Rett n'est pas connue.

Dans la majorité, ils vivent jusqu'à l'âge adulte.

¹ Le **polyhandicap** se définit comme un "handicap grave à expressions multiples associant toujours une déficience motrice et une déficience intellectuelle sévère ou profonde, entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation".

Les causes de mortalité sont principalement des morts subites inexplicées et l'insuffisance respiratoire secondaire à des pneumopathies de déglutition répétées.
La dénutrition est un facteur aggravant.

Le syndrome de Rett est une maladie génétique causée dans plus de 95% des cas par des mutations dominantes du gène *MeCP2* (*Methyl-CpG-bindingprotein2*) situé sur le bras long du chromosome X (région Xq28). Ces mutations touchent de façon majoritaire les filles.
Des cas exceptionnels touchant les garçons ont été rapportés.

Formes atypiques

Le syndrome de Rett (ou syndrome de Rett typique ou classique) se distingue des **formes atypiques** aujourd'hui renommées en fonction du gène responsable : syndrome de Rett avec épilepsie précoce ou **CDKL5 déficient disorder** ou syndrome de Rett congénital ou **syndrome FOXG1**.

Critères diagnostiques

PNDS 2017 - annexe 3 - p 39

https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Rett_et_apparentes.pdf

Il n'y a pas de traitement curatif. Le traitement est symptomatique, adapté à la prise en charge des symptômes et rééducatif. Il nécessite une approche multidisciplinaire.

Les principaux médicaments prescrits visent à réduire le reflux gastro-oesophagien et la constipation, lutter contre la dénutrition, l'épilepsie (antiépileptiques), améliorer les troubles du sommeil et du comportement (neuroleptiques), réduire la spasticité.

Un support nutritionnel sur gastrostomie est fréquemment nécessaire pour maintenir une croissance et un état nutritionnel adéquats.

La rééducation motrice a pour but d'améliorer la motricité et réduire les rétractions. Les appareillages les plus fréquemment prescrits visent à limiter les déformations rachidiennes, des pieds, et les stéréotypies envahissantes. La rééducation orthophonique vise à diminuer les troubles de l'oralité et développer la communication non verbale. Certains programmes personnalisés de rééducation motrice et/ou cognitive sont parfois développés.

De nombreux traitements symptomatiques sont à l'essai ou terminés, parmi lesquels, la kétamine, le cannabidiol, IGF-1 human recombinant injectable.

Pour en savoir plus :

- **Orphanet**
 - Fiche Maladie : www.orpha.net
 - Fiche tout public : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Rett-FRfrPUB91v01.pdf>
- **PNDS 2017**
 - https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir4/pnds_-_syndromes_de_rett_et_apparentes_2017-05-03_14-15-56_224.pdf

Sommaire	
<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Pas de synonyme

Mécanismes

Trouble du neuro-développement rare, d'origine génétique, touchant majoritairement les filles, conduisant à un retard puis une régression du développement psychomoteur pendant les premières années de la vie et conduisant à un polyhandicap (motricité, intellect, vie de relation).

Risques particuliers en urgence

- Etat de mal épileptique
- Pneumopathie d'inhalation
- Dénutrition parfois rapide
- Inconfort douloureux sans cause identifiable

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- Pas de traitement curatif
- Traitement symptomatique : antiépileptiques, neuroleptiques, anti-reflux, nutrition sur gastrostomie, rééducation...

Pièges

- Pas de particularité

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

- Pas de particularité

En savoir plus

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

<http://www.sfap.org/rubrique/fiche-urgence-pallia-samu-pallia>

Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles et Polyhandicaps de Causes Rares :
hôpital Necker-Enfants Malades (Paris)

Autre site internet utile : <http://www.defiscience.fr/actualites/2340-2/>

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Le syndrome de Rett est une maladie rarement à l'origine de situations d'urgence vitale. Certains patients plus vulnérables présentent des risques plus importants d'états de mal épileptiques, de détresse respiratoire, de syndrome occlusif.

Dans les cas identifiés, il est recommandé que le médecin référent établisse un certificat d'urgence afin de faciliter la prise en charge pré-hospitalière.

Dans les situations où des soins palliatifs ont été discutés avec les parents, une Fiche URGENCE PALLIA SFAP est rédigée en concertation avec les parents (connue aussi sous le nom de fiche SAMU PALLIA).

<http://www.sfap.org/rubrique/fiche-urgence-pallia-samu-pallia>
http://www.sfap.org/system/files/fiche_urgence_pallia_sfap_seule.pdf

Elle est destinée à transmettre des informations à un autre médecin qui serait amené à intervenir auprès de ce patient lors d'une situation d'urgence, notamment pendant les nuits et les week-ends (régulateurs et effecteurs SAMU, médecin de garde, service d'accueil des urgences).

Les situations d'urgence observées sont :

- ▶ **Situation d'urgence 1 : refus alimentaire, amaigrissement récent**
- ▶ **Situation d'urgence 2 :**
 - Etat de mal épileptique
 - Aggravation des crises épileptiques en fréquence ou en intensité,
 - Crise inaugurale
- ▶ **Situation d'urgence 3 : inconfort douloureux sans cause identifiable**
- ▶ **Situation d'urgence 4 : détresse respiratoire - insuffisance respiratoire aiguë**
- ▶ **Situation d'urgence 5 : urgences liées à la gastrostomie**

Recommandations en urgence

- ▶ **Recommandations générales**

Rôle fondamental des parents et de l'entourage familial (aidants familiaux / proches aidants)

Il est conseillé de permettre aux aidants familiaux d'accompagner leur enfant dans les services hospitaliers : connaissances de l'enfant, de ses moyens d'expression (inconfort, ressenti, douleurs, stress ...); En effet, les capacités cognitives des enfants atteints du Syndrome de Rett sont difficiles à apprécier. La présence d'un ou des deux parents aux côtés de l'enfant permet de le rassurer, mais également de mieux interpréter la communication non verbale et d'orienter l'équipe médicale.

Les parents peuvent aussi aider les soignants, des urgences ou de l'unité d'hospitalisation, dans la prise en charge de la détresse respiratoire (connaissances des diverses techniques et machines utilisées au quotidien au domicile).

Il est nécessaire de demander aux parents d'apporter à l'hôpital le matériel de ventilation et d'aide à la toux.

► **Situation d'urgence 1 : refus alimentaire, amaigrissement récent**

Le refus alimentaire complet ou l'amaigrissement récent rapporté par la famille, les aidants, ou les soignants est une situation d'urgence dans le syndrome de Rett.

De même, l'amaigrissement rapide peut être sous-estimé chez l'enfant n'ayant pas de trouble majeur de l'alimentation habituellement.

1. Mesures diagnostiques en urgence :

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

Poids, distance genou-talon, plis cutanés.

Critères de dénutrition (travail de l'ESPGHAN *)

- Réduction des ingesta > 50% ou durée des repas supérieure à 45 minutes ;
- Signes physiques de dénutrition tels que des troubles trophiques cutanés au niveau des points d'appui ou des troubles de la circulation périphérique ;
- Un rapport poids pour âge < -2 Z score ;
- Un pli cutané au niveau du triceps (partie moyenne du bras) < 10ème centile pour l'âge et le sexe ;
- Stagnation pondérale ou perte de poids ;

**Recommandations européennes (ESPGHAN) pour la nutrition des enfants souffrant d'un handicap d'origine neurologique*

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-11/fiche_outil_diagnostic_denutrition.pdf

Commentaire [jsqlq1]: Je ne trouve pas la référence
Proposition à valider

▪ **Évaluer la gravité :**

- Troubles de déglutition, fausse route ;
- Somnolence ou fatigabilité anormale ;
- Régression motrice : perte de la marche ou de la station assise ;
- Déshydratation ;
- Perte > 5% du poids du corps < 1mois

- **Explorations en urgence :**

- Bilan sanguin :
 - Ionogramme sanguin, glycémie, urée, créatinine
 - Hémogramme complet, fer Sérique, ferritine
 - Calcémie, magnésémie, phosphatémie, albuminémie
 - Bilan hépatique complet
- Abdomen sans préparation / ASP (iléus ou stase stercorale) : cette radiographie a sa place chez l'enfant polyhandicapé ;
- **A distance, dans un second temps :** Vitamines A, B12, D, E, acide folique, PTH, Zinc

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring :**

- Scope,
- Pression artérielle, Fréquence cardiaque
- Points d'appui (risque d'escarres ++)
- Surveillance de la prise alimentaire (fausse route)
- Tolérance alimentaire (vomissements)
- Reprise du Transit

- **Mesures symptomatiques :**

Mise en place d'une sonde naso-gastrique pour :

- alimentation entérale en continu (si intolérance alimentaire, perte de poids > 5% ou vomissements)
- alimentation entérale en bolus discontinu (4 x 1h)

Reprise de l'alimentation orale, mixée

Discussion d'une hydratation par voie intraveineuse en fonction des signes biologiques ;

Le choix de la formule entérale
dépend de l'âge de l'enfant et du degré de dénutrition

Dans la majorité des cas, une formule standard est recommandée (1.0 kcal/mL)

Dans certains cas de dénutrition sévère avec une faible tolérance gastrique, on peut proposer une formule concentrée (1.5 kcal/mL)

Ces choix de prescription se font de façon concertée avec un diététicien et un gastro-entérologue

- **Traitements spécifiques :**

- Discuter la nutrition entérale au long cours à domicile ;
- Discuter la mise en place d'une gastrostomie d'alimentation percutanée.

► **Situation d'urgence 2 : état de mal épileptique / EME, aggravation des crises épileptiques en fréquence ou en intensité, première crise épileptique.**

L'épilepsie concerne plus de 90% des fillettes Rett ;
Elle est pharmaco-résistante dans 30% des cas ;
Les crises épileptiques ont des sémiologies extrêmement variables, pouvant être focales (ou partielles) comportant une rupture du contact, un trismus, une déviation des yeux, un changement de teint, une agitation ou des mouvements cloniques, ou généralisées de type tonico-clonique ou tonique.

Le plus souvent, les filles Rett présentent chacune un ou deux types de crise épileptique que les parents savent reconnaître.

L'une des difficultés est la confusion possible avec des crises non épileptiques, en particulier lorsqu'il s'agit de troubles ventilatoires - apnée, cyanose et parfois malaise - ou d'agitation incoordonnée, ou encore de myoclonies.

La perte de contact, la respiration stertoreuse et surtout la connaissance de la crise (répétée selon la même sémiologie) par les aidants familiaux/proches aidants sont des signes majeurs en faveur d'une crise.
Leur expérience est un atout majeur pour évaluer la situation d'urgence.

La situation d'urgence peut être :

- Un état de mal épileptique EME ;
- L'aggravation de crises épileptiques en fréquence ou en intensité ;
- Une crise inaugurale, de type tonico-clonique ou tonique généralisée ;

Recommandations de la SFMU

<https://www.sfm.org/fr/publications/recommandations-de-la-sfm/>

• **Etat de Mal épileptique / EME**

Un état de mal épileptique (EME) est défini par :

- une crise comitiale > 5 min
- ou 2 crises sans reprise de conscience entre les deux

Etiologies principales à évoquer :

- arrêt ou inadéquation du traitement de fond ;
- trouble métabolique aigu ;
- infection hors système nerveux central (SNC) ;
- sevrage ou une intoxication par psychotropes ;
- intoxication aiguë par des médicaments ou substances épileptogènes.

1- Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic ²:

On distingue deux types d'états de mal épileptique (EME) :

- **EME sans symptômes moteurs prédominants** (absence, focal avec ou sans confusion) défini par une crise épileptique se prolongeant au-delà de 30 minutes ou se répétant sur 30 minutes à des intervalles brefs sans reprise de conscience entre les crises

- **EME avec symptômes moteurs prédominants (tonico-clonique)** : gravité +++ car risque vital et séquelles neurologiques majeures :

L'EMETCG (EME tonico-clonique généralisé), est défini par une crise généralisée dont les manifestations motrices se prolongent au-delà de 5 minutes ou par des crises (≥ 2) qui se répètent à des intervalles brefs sans reprise de conscience intercritique.

- D'autres formes **d'EME de type myoclonique, clonique et tonique, souvent récidivants**, sont rencontrés dans le syndrome de Rett. Ils sont définis comme une crise qui se prolonge au-delà de 10 à 15 minutes.

▪ Évaluer la gravité :

- Crise motrice de type tonico-clonique généralisée / EMETCG ;
- Crise non motrice isolée ou crises répétées sans reprise de la conscience (>30 min)
- Insuffisance respiratoire, pauses respiratoires, encombrement majeur, hypocapnie, hypoxémie ;
- Hypotension artérielle ;
- Hypoglycémie ;

² Recommandations des Société de réanimation de langue française (SRLF)/ Société française de médecine d'urgence (SFMU) en collaboration avec le GFRUP Groupe francophone de réanimation et urgences pédiatriques

https://www.srlf.org/wp-content/uploads/2018/06/22062018_RFE-Etat-de-mal-%C3%A9pileptique-SRLF-SFMU.pdf

▪ **Explorations en urgence :**

- Bilan sanguin : ionogramme sanguin, urée, créatinine, glycémie, hémogramme complet ; calcémie, magnésémie, CPK ;
- Bilan infectieux large si fièvre ; ponction lombaire si aucune étiologie de la crise inaugurale n'est clairement identifiée après une première évaluation (clinique, biologie) ;
- Dosages médicamenteux si valproate, ou carbamazépine ; Éventuellement dosage des antiépileptiques si épilepsie déjà connue et traitée.
- TDM cérébral ;
- EEG ;

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- PA, FC, FR ;
- Température ;
- État de conscience : Glasgow Coma Scale /GCS ;
- Déficit neurologique - Récupération entre les crises ;
- Efficacité et tolérance des traitements ;
- Glycémie.

L'intubation d'un patient n'est indiquée
qu'en cas de détresse respiratoire soutenue
(au-delà des quelques minutes de respiration stertoreuse postcritique)
et en cas d'échec (persistance des convulsions)
des traitements de première et de deuxième ligne bien conduits

▪ **Mesures symptomatiques**

Protocoles habituels des crises convulsives:

- position latérale de sécurité ;
- ne rien introduire dans la bouche du patient ;
- O2 15L/min masque haute concentration - lunettes nasales chez l'enfant ;
- voie veineuse périphérique et préparation d'une benzodiazépine injectable ;
- surveiller le patient ;

▪ **Traitements spécifiques :**

En l'absence de recommandation spécifique d'un protocole d'urgence personnalisé :

https://www.srlf.org/wp-content/uploads/2018/06/22062018_RFE-Etat-de-mal-%C3%A9pileptique-SRLF-SFMU.pdf

- En 1^{ère} ligne : Benzodiazépines (BZD) :

En l'absence de voie IV rapidement disponible :

Chez l'enfant :

diazépam 0,5mg/kg par voie rectale IR (maximum 10 mg)
ou 0,3 mg/kg de midazolam par voie buccale VB (maximum 10 mg) ;

Chez l'adulte,

midazolam IM 0,15 mg/kg soit 10 mg (IM) pour un adulte de 70 kg ;

Puis, **Clonazépam** en IV direct 0,015 mg/kg (soit 1 mg pour 70 kg; maximum 1,5 mg) ou midazolam intra-musculaire (IM) 0,15 mg/kg (soit 10 mg pour 70 kg);

Surveiller le patient ;

- En cas de persistance de la crise clinique de l'EMETCG 5 minutes après la première injection, répéter l'injection Clonazépam en IV direct 0,015 mg/kg ;

Si l'état respiratoire s'est dégradé, administrer une demi-dose :
Clonazépam en IV direct 0,0075 mg/kg ;

- En cas de persistance clinique de l'EMETCG 5 minutes après la deuxième injection de la BZD, il faut administrer en IV un autre médicament antiépileptique ;

- Ventilation artificielle si EME réfractaire ou troubles de la vigilance prolongés.

- En deuxième ligne : selon le terrain, les éventuels traitements antiépileptiques antérieurs les habitudes des prescripteurs :

Phénytoïne : chez l'adulte 20 mg/kg à un débit maximum de 50 mg/min (si âge > 65 ans : 15 mg/kg et débit réduit) sous scope,

Phénytoïne :
contre-indiqué en cas de troubles du rythme et de la conduction (QT long)
et à manier prudemment en cas d'antécédents cardiaques

En cas d'échec :

Lévétiracétam : 30 à 60 mg/kg en 10 minutes (sans dépasser 4g)

Toute la dose prescrite de ces antiépileptiques doit être administrée,
même si les convulsions s'arrêtent pendant l'injection

L'hospitalisation en réanimation ou en unité de soins continus (USC) est indiquée en cas de persistance clinique de l'EMETCG, d'altération de la vigilance, ou en cas de défaillance d'organe associée (notamment si le patient est ventilé).

Si l'EME est contrôlé, un traitement antiépileptique de relais doit être débuté dès que possible, initialement associé à une BZD (clonazépam, clobazam).

- **Aggravation des crises épileptiques en fréquence ou en intensité**

1. Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic :**

Les crises tonico-cloniques généralisées en série n'entrent pas dans le cadre des EME mais peuvent évoluer vers un EMETCG ;

La prise en charge de cette menace d'EMETCG revêt le même degré d'urgence, recourant aux benzodiazépines (BZD) et si besoin à un ou plusieurs antiépileptiques de deuxième ligne.

- **Évaluer la gravité :**

- Crise motrice de type tonico-clonique généralisée dont les manifestations motrices se prolongent au-delà de 5 minutes ou par des crises (≥ 2) qui se répètent à des intervalles brefs sans reprise de conscience intercritique ;
- Crise non motrice isolée ou répétée des crises sans reprise de la conscience (> 30 min) ;
- Insuffisance respiratoire, pauses respiratoires, encombrement majeur, hypocapnie, hypoxémie ;
- Hypotension artérielle ;
- Hypoglycémie ;

- **Explorations en urgence :**

Bilan sanguin : Ionogramme sanguin, urée, créatininémie, glycémie, hémogramme complet

Bilan infectieux large si fièvre ;

Dosages médicamenteux si valproate, ou carbamazépine.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring et mesures symptomatiques :**

- PA, FC, FR;
- Température ;
- État de conscience : Glasgow Coma Scale /GCS ;
- Déficit neurologique - Récupération entre les crises ;
- Efficacité et tolérance des traitements ;
- Glycémie.

▪ **Traitements spécifiques :**

En l'absence de recommandation spécifique d'un protocole d'urgence personnalisé :

https://www.srlf.org/wp-content/uploads/2018/06/22062018_RFE-Etat-de-mal-%C3%A9pileptique-SRLF-SFMU.pdf

- En 1ère ligne : Benzodiazépines (BZD) :

En l'absence de voie IV rapidement disponible :

Chez l'enfant :

Diazépam 0,5mg/kg par voie rectale / IR (maximum 10 mg)
ou 0,3 mg/kg de midazolam par voie buccale /VB (maximum 10 mg) ;

Chez l'adulte,

Midazolam IM : 0,15 mg/kg soit 10 mg (IM) pour un adulte de 70 kg ;

Puis, Clonazépam en IV direct 0,015 mg/ kg (soit 1 mg pour 70 kg ; maximum 1,5 mg) ou
midazolam intra-musculaire / IM : 0,15 mg/kg (soit 10 mg pour 70 kg);

Surveiller le patient ;

- En cas de persistance de la crise clinique de l' EMETCG 5 minutes après la première injection,
répéter l'injection Clonazépam en IV direct 0,015 mg/kg ;

Si l'état respiratoire s'est dégradé, administrer une demi-dose :

Clonazépam en IV direct 0,0075 mg/ kg ;

- Si l'EMETCG est contrôlé, un traitement antiépileptique de relais doit être débuté dès que possible, initialement associé à une BZD (clonazépam, clobazam).

• **Première crise épileptique**

Les crises épileptiques ont des sémiologies extrêmement variables ;

Aucun type de crise n'est spécifique du syndrome de Rett ;

Les crises focales (ou partielles) sont les plus fréquentes ;

Les crises généralisées de type tonico-clonique ou tonique sont en 2nd position ;

L'une des difficultés est la confusion possible avec des crises non épileptiques, en particulier lorsqu'il s'agit de troubles ventilatoires - apnée, cyanose et parfois malaise - ou d'agitation incoordonnée, ou encore de myoclonies.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic : aide des parents-aidants familiaux**

Les signes les plus fréquemment associés aux crises focales (ou partielles) sont :

- une rupture du contact ;
- un trismus ;
- une déviation des yeux ;
- un changement de teint ;
- une agitation incoordonnée ;

Les crises généralisées de type tonico-clonique ou tonique sont moins fréquentes. La perte de contact, la respiration stertoreuse et surtout le caractère stéréotypé des événements avec un début et une fin brusque, sont des signes majeurs en faveur d'une crise.

▪ **Évaluer la gravité :**

- Crise motrice de type tonico-clonique généralisée dont les manifestations motrices se prolongent au-delà de 5 minutes ou par des crises (≥ 2) qui se répètent à des intervalles brefs sans reprise de conscience intercritique ;
- Crise non motrice isolée ou répétée des crises sans reprise de la conscience (> 30 min)
- Insuffisance respiratoire, pauses respiratoires, encombrement majeur, hypocapnie, hypoxémie ;
- Hypotension artérielle ;
- Hypoglycémie ;

▪ **Explorations en urgence :**

- Bilan sanguin : ionogramme sanguin, urée, créatininémie, glycémie, hémogramme complet ;
- Bilan infectieux large si fièvre : ponction lombaire si aucune étiologie de la crise inaugurale n'est clairement identifiée après une première évaluation (clinique, biologie).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- PA, FC, FR;
- Température ;
- État de conscience : Glasgow Coma Scale /GCS ;
- Déficit neurologique - Récupération entre les crises ;
- Efficacité et tolérance des traitements ;
- Glycémie.

▪ Mesures symptomatiques

Protocoles habituels des crises convulsives:

- position latérale de sécurité ;
- ne rien introduire dans la bouche du patient ;
- O₂ 15l/min masque haute concentration - lunettes nasales chez l'enfant ;
- voie veineuse périphérique et préparation d'une benzodiazépine injectable ;
- surveiller le patient ;

▪ Traitements spécifiques :

En l'absence de recommandation spécifique d'un protocole d'urgence personnalisé

- Benzodiazépines (BZD) en 1^{ère} ligne :

Diazépam 0,5mg/kg (maximum 10 mg) par voie rectale
ou 0,3 mg/kg de midazolam (maximum 10 mg) par voie buccale

- Puis en cas de persistance, utiliser le protocole indiqué dans l'état de mal épileptique
Clonazépam en IV direct 0,015 mg/ kg (soit 1 mg pour 70 kg ; maximum 1,5 mg) ;

Un traitement antiépileptique de relais doit être discuté avec le médecin référent en fonction de la sévérité de la crise initiale ;

Compte tenu du polyhandicap, la tolérance des antiépileptiques est assez médiocre avec une prévalence élevée de somnolence et encombrement respiratoire (clobazam, clonazépam), de rash (lamotrigine, carbamazépine), d'anorexie (topiramate), de troubles du sommeil et de l'humeur (lévétiracétam).

► Situation d'urgence 3 : inconfort douloureux sans cause identifiable

Les causes de douleurs dans le syndrome de Rett sont multiples :

- Douleurs nociceptives : digestive (oesophagite - constipation - syndrome occlusif - fissure anale), dentaire, ostéo-articulaires (rétractions tendineuses - fractures de fatigue - luxation - subluxation de hanche - ostéoporose), escarres...
- Douleurs neuropathiques.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic : aide des parents-aidants familiaux/proches aidants

Modification brutale ou rapidement progressive du comportement ;
Régression du contact ;
Agitation inexplicquée, cri inhabituel, faciès douloureux ;
Insomnie ou inversion du rythme veille sommeil ;
Douleur provoquée à la mobilisation des membres.

- **Évaluer la gravité :**

- Perte de poids, déshydratation ;
 - Régression motrice ;
 - Complications du décubitus associées.

- **Explorations en urgence :**

- Ionogramme sanguin, urée, créatininémie (complications métaboliques liées au syndrome douloureux) ;
 - Abdomen sans préparation /ASP (stase stercorale ou iléus) : radiographie utile chez l'enfant polyhandicapé ;
 - Radiographie du bassin, rachis, des os longs, si suspicion clinique de fracture (ou fracture de fatigue) ;
 - Echographie abdominale (lithiase urinaire ou biliaire) ;
 - Panoramique dentaire et consultation stomatologie.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring :**

- Echelle d'hétéro-évaluation de la personne handicapée
 - DESS (Douleur Enfant San Salvador) applicable dès l'âge de 2 ans jusqu'à l'âge adulte
<https://pediadol.org/dess-douleur-enfant-san-salvador/>

- **Mesures symptomatiques :**

- **Constipation :**

- Lavements évacuateurs (microlax sorbitol citrate et laurilsulfoacetate de sodium) quand il n'y a pas eu de selles depuis plus de 2 jours ;
 - En cas de fécalome, lavements huileux (Gomme de sterculia) ;
 - En cas d'échec, grands lavements d'eau, à l'aide d'une sonde rectale, pour fragmenter le fécalome.

- **Oesophagite :**

- Inhibiteurs de la pompe à protons ;
 - Pansements gastriques (Alginat de sodium + Bicarbonate de sodium).

- **Escarre :**

- Traitement local (débridement et détersion de la plaie si nécessaire) ;
 - Demande d'avis spécialisé en chirurgie plastique pour la détersion et le parage des plaies.

- **Douleur nociceptive :**

- Palier I :** Paracétamol

- Palier II :** opioïdes faibles associés ou non au paracétamol

Tramadol : AMM > 3 ans

Posologie habituelle : 0,5 mg/kg - 2 mg/kg par prise, toutes les 6h

Dose maximale par prise : 100 mg / prise (40 gouttes)

Dose maximale par jour : 8 mg/kg par jour

Ne pas dépasser 400 mg/j (160 gouttes) même si le poids du patient > 50 kg

Attention aux effets indésirables fréquents
(nausées, vertiges, vomissements, somnolence, constipation...)
et au surdosage

Un traitement de prévention de la constipation doit être systématique
(mesures hygiéno-diététiques et laxatifs).

L'ANSM demande aux parents de respecter méticuleusement la prescription du médecin,
et de demander l'avis d'un professionnel de santé en cas de doute.

L'ANSM rappelle l'importance de maintenir le médicament hors de la portée des enfants.

[Point d'information ANSM : Solution buvable de tramadol chez l'enfant :
attention aux erreurs médicamenteuses](#)

Palier III : les antalgiques opioïdes forts si douleur d'intensité forte

**Morphine orale : AMM > 6 mois
(usage hors AMM dès la naissance)**

Morphine à libération immédiate

0,2 à 0,4 mg/kg/prise toutes les quatre heures (max 20 mg)

1 à 2 mg/kg/j, répartis en 6 prises

0,1 mg/kg/prise si < 1 an

Lorsque cette dose est insuffisante, il est possible d'ajouter des doses de morphine de 0,1 à 0,2 mg/kg entre les prises régulières

https://www.sfm.org/upload/consensus/rfe_sedation_analgesie_2010.pdf

**Attention chez l'enfant
Pas de codéine avant l'âge de 12 ans**

**L'ANSM préconise son interdiction
Restriction de l'utilisation des médicaments à base de codéine
dans la population pédiatrique**

(Comité pour l'évaluation des risques en matière de pharmacovigilance / PRAC)

- Restriction des indications aux douleurs aiguës d'intensité modérée pour les adolescents à partir de 12 ans après échec du paracétamol et/ou des AINS ;
- Prescription à la dose efficace la plus faible et pour la durée la plus courte possible ;
- Contre-indication, quel que soit l'âge, pour les patients connus pour être des métaboliseurs rapides.

[Fiche mémo de la HAS : Prise en charge médicamenteuse de la douleur chez l'enfant : alternatives à la codéine](#)

**Les tableaux ci-dessus ne sont qu'indicatifs
et nécessitent une mise à jour régulière (version actuelle : 2019)**

- Douleur neuropathique :

Les opioïdes n'ayant qu'une très discrète action dans ces situations, les traitements instaurés sont en première intention les antidépresseurs (débutés au quart de la dose). La titration est nécessaire.

Attention à leurs effets secondaires dose dépendants : nausées, vertiges, somnolence... Les antidépresseurs tricycliques les moins sédatifs comme l'amitriptyline sont des molécules privilégiées qui ont une efficacité démontrée sur les douleurs continues et paroxystiques.

► Situation d'urgence 4 : détresse respiratoire - insuffisance respiratoire aiguë

Causes d'insuffisance respiratoire aiguë dans le syndrome de Rett :

- Fausses routes alimentaires (solides ou liquides) ou salivaires majorées par des troubles de déglutition et une hyper sialorrhée ;
- Majoration de l'encombrement respiratoire iatrogène, et/ou liée à des fausses routes salivaires à répétition et/ou liée à une majoration du reflux gastro-oesophagien ;
- Pneumopathies infectieuses ;
- Pneumopathies de déglutition secondaire à de multiples causes (crise convulsive, fausse route ...) ;
- Déformation rachidienne (cyphose ou scoliose) à l'origine d'une insuffisance respiratoire restrictive progressive ;
- Atteinte neurologique centrale avec des pauses respiratoires, principalement en lien avec une iatrogénie médicamenteuse (en particulier benzodiazepines) ;

Le risque principal est celui d'un collapsus pulmonaire touchant une partie ou la totalité d'un poumon par **atélectasie majorée par l'encombrement broncho-pulmonaire**, d'autant que la toux inefficace ne permet pas de drainer correctement les sécrétions.

1- Mesures diagnostiques :

■ Eléments du diagnostic

- Signes de tirage souvent frustes mais grande valeur du battement des ailes du nez ;
- Respiration paradoxale avec tachypnée et balancement abdomino-thoracique
- Voix faible, signes d'essoufflement, stridor ;
- Encombrement salivaire laryngé ;
- Cyanose, sueurs ;
- Incapacité de tousser pour se dégager ;
- Ampliation thoracique faible avec mise en jeu des muscles respiratoires accessoires ;
- Apnées avec désaturation.

▪ **Evaluer la gravité :**

- Tachycardie ;
- Désaturation profond ($SaO_2 < 90\% > 5 \text{ min}$) peu améliorée par l'Oxygène ;
- Troubles de la conscience ;
- Apnées longues, arrêt respiratoire ;
- Balancement thoraco-abdominal sévère ;
- Impossibilité de tousser ;
- Fausses routes salivaires répétées ;
- Encombrement majeur.

▪ **Explorations en urgence**

- RX thorax (pleuro-pneumopathie, atélectasie, compression bronchique, fausse route) ;
- ASP (dilatation gastrique-fécalome) - radiographie utile chez l'enfant polyhandicapé ;
- Gaz du sang ;
- Bilan sanguin à la recherche d'une infection : NFS-plaquettes, CRP, Ionogramme sanguin, urée, créatininémie...

2- Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring**

- Monitoring continu de la SpO_2 , FC, FR, PA ;
- Température.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Voie d'abord IV pour réhydratation et perfusion : permet de garder une hydratation sans utiliser la voie digestive en raison du risque respiratoire ;
- Poursuite des traitements de fond : parfois en IV si nécessaire et si possible (anti-épileptiques) ;

1 - Syndrome de pénétration évident avec obstruction totale aiguë des voies aériennes :

- **Donner des claques dans le dos :** série de 5 claques ; la claque doit être donnée entre les 2 omoplates, avec le talon de la main ouverte, de façon vigoureuse ;
- **Réaliser des compressions** en cas d'inefficacité des « claques » dans le dos (**1 à 5 compressions, en relâchant entre chacune**) ;
Le sauveteur peut se tenir debout ou à genou derrière la victime ;

La compression est faite au creux de l'estomac sans appuyer sur les côtes, vers l'arrière et vers le haut, en passant les bras, sous ceux de la victime, de part et d'autre de la partie supérieure de son abdomen, pencher la victime vers l'avant puis placer le poing fermé (dos de la main vers le ciel) juste au-dessus du nombril enfin, placer la seconde main sur la première, les avant-bras n'appuyant pas sur les côtes, tirer franchement en exerçant une pression vers l'arrière et vers le haut ;

• **Répéter le cycle « claques dans le dos » et « compressions » ;**

• **Interrompre les manœuvres dès l'apparition d'une toux, de cris ou de pleurs ; la reprise de la respiration, le rejet du corps étranger ;**

La technique de désobstruction des voies aériennes varie en fonction du gabarit de la victime.

Chez l'adulte et le grand enfant :

- laisser la victime debout ou assise ;
- se placer sur le côté et légèrement en arrière de la victime ; soutenir le thorax avec une main ;
- pencher la victime vers l'avant ;
- donner de 1 à 5 claques vigoureuses dans le dos, entre les deux omoplates, avec le talon de la main ouverte.

Chez la victime qui peut tenir sur la cuisse du sauveteur :

- s'asseoir ;
- basculer la victime sur sa cuisse, la face vers le bas ;
- donner 1 à 5 claques vigoureuses dans le dos, entre les deux omoplates, avec le talon de la main ouverte.

Chez la victime qui peut tenir sur l'avant-bras du sauveteur (nourrisson, petit enfant) :

- coucher la victime à califourchon sur l'avant-bras, la face vers le sol ;
- Maintenir sa tête avec les doigts, de part et d'autre de la bouche : le pouce d'un côté et un ou deux doigts de la même main de l'autre côté placés au niveau de l'angle de la mâchoire inférieure sans appuyer sur la gorge ;
- Incliner la victime afin que la tête soit plus basse que le thorax ;
- Donner 1 à 5 claques, entre les deux omoplates, avec le talon de la main ouverte.

Nouvelles recommandations :

<file:///C:/Users/jsquintec/Downloads/PSC%201%20version%20septembre%202019%20v3.pdf>

2- Pas de syndrome de pénétration :

- Sonde naso-gastrique/ SNG pour aspiration gastrique, si ballonnement abdominal ;
- Arrêt alimentaire (si nutrition entérale à débit constant / NEDC), et estomac vidé (gastrostomie ou sonde gastrique) ;

- Dégager les voies aériennes supérieures : retrait si corps étranger visible et accessible ;
- Aspiration naso-pharyngée répétée si hyper salivation, pour réduction de l'encombrement bronchique avec une Sonde adaptée au gabarit de l'enfant ;
- Oxygène : lunettes nasales 5 l/min ou masque haute concentration si > 6 l/min ;
- Kinésithérapie « à 4 mains », augmentation du flux expiratoire / AFE : vigoureux, à 2 voire à 4 mains + déclenchement toux ou aspiration pharyngée ;
- Aides par relaxateur de pression (Bird) ou ventilation assistée non invasive (temps expiratoire) ;
- Aides instrumentales à la toux : Cough-assist +/- Percussionnaire ;
- VNI sur masque Nasal ou Facial - S'aider de la VNI lorsque l'enfant en est équipée, avec gaine de contre-appui abdominal, pas de VS-PEP ni CPAP, mais 2 niveaux de pression ;
- Postures : décubitus latéral, voire ventral si tolérés ;
- Intubation (à discuter avec l'équipe référente pour le suivi si facteurs de gravité non améliorés par la VNI.

▪ **Traitements spécifiques :**

- Traitement d'une affection intercurrente ayant favorisé la détresse respiratoire ;
- Antibiothérapie large spectre (par exemple association amoxicilline et acide clavulanique), du fait du risque de pneumopathie d'inhalation ;
- Aérosols répétés (sérum physiologique, bronchodilatateurs, corticoïdes, antibiotiques) ;
- Morphiniques à faibles doses en cas de douleur (éviter si possible les anxiolytiques de type benzodiazépines en raison du risque déresseur respiratoire) ;
- En cas d'alimentation orale impossible : hydratation (voie sous-cutanée ou intraveineuse), en fonction de l'état clinique et du ionogramme sanguin ;
- Sonde nasogastrique (si nécessaire) ;
- Corticoïdes : en cures courtes de 5 jours ;
- Atropiniques : scopoderm (patch), Belladone (per os) ;
- Traitement anti-reflux (béta-nechol, IPP) ;
- Laxatifs, lavement évacuateur.

► **Situation d'urgence 5 : urgences liées à l'orifice ou la sonde de gastrostomie**

Sonde de gastrostomie arrachée : urgence (l'orifice se ferme en quelques heures) ;

- Insérer dans l'orifice de la gastrostomie une sonde urinaire sans gonfler le ballonnet,
- La fixer et prendre contact au plus vite avec le service de gastro-entérologie ou de radiologie interventionnelle qui a posé la sonde.

Inflammation autour de la sonde de gastrostomie :

- Antiseptiques locaux ;
- Antibiothérapie parentérale si signes systémiques infectieux ;
- Drainage chirurgical si collection pariétale.

Sonde de gastrostomie bouchée :

- Malaxer doucement la sonde pour fragmenter le bouchon ;
- Injecter de l'eau tiède par rinçage en pression (seringue 10-20 ml) dans la sonde ;
Il ne faut jamais injecter de l'eau oxygénée (toxique) dans la sonde, ni introduire de guide métallique pour désobstruer la sonde (risque de perforation) ;
Si l'obstacle ne se lève pas rapidement, laisser agir environ 1/2 heure, puis réessayer de déboucher ;
- En dernier recours changer la sonde de gastrostomie.

[https://www.sfnm.org/images/stories/pdf_pratiquesnutrition/Arab%20NCM%20n%C2%B025%203%20\(sept\)%202011.pdf](https://www.sfnm.org/images/stories/pdf_pratiquesnutrition/Arab%20NCM%20n%C2%B025%203%20(sept)%202011.pdf)

Orientation

► **Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences**

▪ **Où transporter ?**

La régulation préhospitalière (Samu, centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de neurologie, service d'urgence...), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire.

Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétences par admission directe après accord préalable entre praticiens.

▪ **Comment transporter ?**

- En ambulance non médicalisée ou un vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité.

▪ **Quand transporter ?**

- Dans toutes les situations énoncées, un avis aux urgences hospitalières est nécessaire ;
- En cas de situations de détresse vitale, insuffisance respiratoire aigue, état de mal convulsif, un appel au SAMU est la meilleure attitude à adopter ;
- Si la situation d'urgence vitale, une fiche d'urgence personnalisée à destination des médecins du SAMU et des médecins urgentistes est souvent utile. Celle-ci doit être rédigée en concertation avec les parents et doit être dans le carnet de santé de l'enfant.

► **Orientation au décours des urgences hospitalières**

▪ **Où transporter ?**

Médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ **Comment transporter ?**

- En ambulance non médicalisée ou une ambulance de réanimation de type SMUR selon la gravité.
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ **Quand transporter ?**

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

Attention aux Benzodiazépines (Clonazepam...)

Précautions avec les médicaments comportant un risque en cas de QT long.

https://www.orpha.net/data/patho/Emg/fr/Urgences_SyndromeduQTlongfamilial-fr-768.pdf

Précautions anesthésiques

Les altérations musculaires, les complications respiratoires, déformations buccales ou thoraciques, le reflux gastro-oesophagien peuvent poser problème en cas d'anesthésie générale ;

Un bilan complet en particulier cardiaque (QT long) préopératoire est indispensable ;

Ces patients sont volontiers très sensibles aux traitements sédatifs, des précautions et une surveillance sont nécessaires ; un risque d'hyperthermie maligne n'est pas exclu.

https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/HyperthermieMaligneAnesthesie_FR_fr_EMG_ORPHA423.pdf

Enfin, en raison d'éventuelles anomalies vasculaires, les gestes chirurgicaux pourront être guidés par l'échographie.

Pour aller plus loin, cf. référence Orphanaesthesia.

https://www.orpha.net/data/patho/Ans/en/RettSyndrome_IN-en_ANS_ORPHA778.pdf

Mesures préventives

- Prévention des fausses routes :

Position assise, menton contre sternum pour éviter les postures anormales (hyper extension du cou) et favoriser la déglutition (textures et températures adaptées, eau gélifiée, épaissement des liquides) ;
Apprentissage d'une prise alimentaire lente au calme (mastication soignée, petites bouchées, pauses à chaque bouchée). Laisser le patient assis 20 minutes après le repas puis l'allonger sur le côté gauche (ou droit).

- Reflux :

Mesures hygiéno-diététiques en prévention secondaire :

- Bonne installation ;
- Éviter les changements de position après les repas ;
- Éviter les vêtements trop serrés ;
- Fractionner les repas ;
- Éviter certains aliments.

- **Crise convulsive** : rester calme et rassurant, ne pas tenter d'arrêter les mouvements, risque de blessures ;

Noter l'heure à laquelle la crise a commencé et sa durée et prêter attention à la nature de la crise ;

Retirer les lunettes, desserrer tout ce qui se trouve autour du cou afin de faciliter la respiration et mettre la personne sur le côté pour que tout liquide puisse s'écouler de sa bouche.

Mesures complémentaires en hospitalisation

Les patients ont des capacités cognitives difficiles à évaluer. Pour cette raison, il faut favoriser la présence des familles (aidants familiaux/proches aidants) ou du personnel d'encadrement (si l'enfant est placé dans une institution) à l'admission en urgence et lors de l'hospitalisation éventuelle :

- Il est important que les recommandations faites par le neuropédiatre référent (les parents ou les accompagnants ont une copie), soient prises en compte par l'urgentiste qui reçoit l'enfant ;

- Les parents ou les accompagnants peuvent également donner des informations sur l'observance ou non du traitement en cours, sur les circonstances qui ont conduit à l'hospitalisation, sur l'existence d'épisodes antérieurs...

- La présence des parents ou des accompagnants permet de rassurer l'enfant qui ne comprend pas nécessairement ce qui lui arrive et permet également de retranscrire la communication non verbale de l'enfant vers l'équipe médicale ;

- Face à l'angoisse des parents et afin d'éviter qu'elle ne se transmette à l'enfant, donner des explications suffisantes sur les mesures diagnostiques et thérapeutiques qui seront entreprises.

La mise en place dès l'admission d'un soutien psychologique et d'une éducation thérapeutique pour les aidants familiaux/proches aidants est indispensable pour faciliter le séjour hospitalier.

L'association de parents (Association Française du Syndrome de Rett) peut aider les familles qui se trouvent dans ces situations d'urgence en proposant une écoute, un soutien moral et une mise en relation avec d'autres parents ayant vécu ces situations pour échanger leurs expériences.

L'association peut également aider les services hospitaliers non habitués à traiter des patients atteints du syndrome de Rett en les orientant vers les spécialistes référents de la maladie pour qu'ils échangent entre professionnels de santé.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances le don de certains organes et tissus est possible, en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le Centre de référence ou les services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) (cf. numéros).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► Risque de transmission de la maladie :

Il s'agit d'une pathologie neuro-développementale rare, liée à une mutation génétique pour le gène codant pour la protéine *MeCP2*, situé sur le bras long du chromosome X. Ce syndrome se caractérise par une décélération globale du développement psychomoteur, puis une perte des acquisitions cognitives et motrices, survenant après une période de développement normal de 6 à 18 mois (« phase silencieuse »). Le tableau clinique est dominé par des stéréotypies manuelles très évocatrices, débutant à l'âge de 1 à 4 ans, parfois associées à des convulsions. Il se poursuit après l'âge de 10 ans par une détérioration de la motricité avec perte de la marche. Sa prévalence serait d'environ 1/10000 à 1/15000 naissances, avec une prédominance féminine. Il n'y a pas de traitement étiologique.

Il n'existe pas à ce jour, de risque connu de transmission de la maladie par la transplantation d'organes solides et/ou de tissus.

► **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement :**

Cette pathologie s'associe à une dysfonction cardiaque infra-clinique, à l'origine d'une augmentation très significative de l'incidence des morts subites par troubles conductifs et/ou de l'excitabilité myocardique.

Il existe éventuellement une scoliose marquée, potentiellement à l'origine de syndrome restrictif pulmonaire, des troubles trophiques et vasomoteurs cutanés, des perturbations épisodiques du rythme respiratoire et des crises convulsives.

► **Don d'organes :**

A discuter en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis ; La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices / risques).

- Au niveau abdominal :

Le foie, l'intestin grêle, le pancréas et les reins sont prélevables en l'absence de comorbidités associées ;

- Au niveau thoracique :

- Le cœur ne semble pas prélevable au vu du risque de mort subite et de dysfonction contractile parfois infra-clinique ;

- Les poumons semblent prélevables (tenir compte d'un possible syndrome restrictif associé à la scoliose) ;

► **Don de tissus :**

Sous réserve d'une évaluation individuelle, les dons de tissus demeurent possibles dans certains cas.

Cornée, vaisseaux et valves semblent prélevables. La peau ne paraît pas systématiquement prélevable en raison de troubles trophiques liés à cette pathologie.

Les os et tendons doivent faire l'objet d'une évaluation visant à déterminer leur bon développement.

Services régionaux de l'ABM (SRA) : **numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)**

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Numéros en cas d'urgence

Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares Centre Rett-polyhandicap

Professeur Nadia Bahi-Buisson
Docteur Marie Hully

Neuropédiatres
Centre de Référence Déficiences Intellectuelles - Polyhandicaps de Causes Rares
Hôpital Necker-Enfants Malades - Neurologie Pédiatrique
Institut Imagine
149 rue de Sèvres - 75015 PARIS

Tél. en cas d'urgence

En journée et en semaine
Tél. 01 44 49 48 58

Les soirs et week-ends
Tél. 01 42 19 26 97

Professeur Mathieu Milh, neuropédiatre, CHU de Marseille
Professeur Thierry Billette de Villemeur, neurologue, Hôpital Trousseau, Paris
Docteur Peudonier Sylviane, neuropédiatre, CHRU Brest, Brest

Commentaire [jsqlq2]: A valider

Autres centres de référence ou de compétence

www.orpha.net

Filière de santé maladies rares :

<http://www.defiscience.fr/actualites/2340-2/>



Ressource documentaire :

PNDS 2017

https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir4/pnds_-_syndromes_de_rett_et_apparentes_2017-05-03_14-15-56_224.pdf

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Nadia Bahi-Buisson, neuropédiatre,

spécialiste des anomalies du développement cérébral et syndrome de Rett

Hôpital Necker-Enfants Malades - Institut Imagine

149 rue de Sèvres - 75743 PARIS

Centre de référence des déficiences intellectuelles et polyhandicaps de causes rares

En collaboration avec :

- **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Pierre-Géraud Claret** : commission des référentiels de la SFMU - urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) - unité de surveillance - groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

- **Docteur Nathalie Sybille Goddet** : SAMU 21 Urgences, centre hospitalier universitaire de Dijon, F-21000 Dijon, France et Structures d'urgences, hôpital du Creusot, F-71200 Le Creusot,

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de gestion des crises sanitaires - département qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- **L'Agence de biomédecine (ABM)**

Professeur François Kerbaul, Docteurs Francine Meckert, Marie France Mercier et Isabelle Martinache : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- **L'association de patients : Association Française du Syndrome de Rett (AFSR)**

264 rue du Champ Monette 60600 Agnetz

Mail: contact@afsr.fr

Tél: 0972474730

Site: <https://afsr.fr/>

Date de réalisation : 06/02/2020

« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de son ayant droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.