# État des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France

*Analyse des parcours vécus par les patients et leurs familles au regard des recommandations du PNDS 2017*

**Avril 2026**

nextep
Consulting&HealthEconomics
A ProductLifeGroup Company

# Sommaire




01 **Objectifs** de l’étude et éléments de contexte

02 **Analyse** du parcours de prise en charge médicale du syndrome de Rett en France

03 **Analyse des facteurs extra-médicaux** pesant sur la soutenabilité du parcours

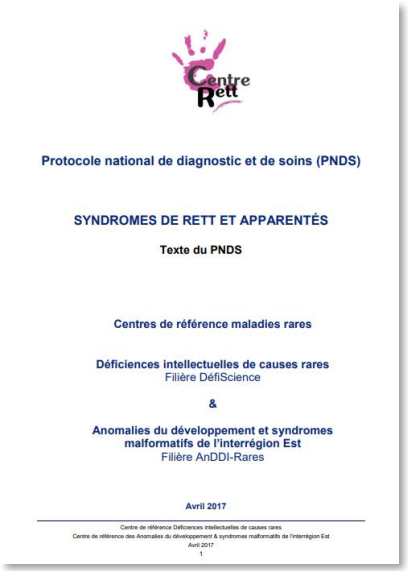
04 **Premières pistes d’actions envisagées** pour améliorer la prise en charge

05 **Annexes** - Méthodologie de l’étude

# Etat des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett

## Objectifs et contexte de l'étude

**Le syndrome de Rett a fait l'objet d'un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) publié par la HAS en 2017.** Si ce travail a été salutaire pour aligner la communauté médicale sur une définition de la maladie, améliorer le diagnostic, le repérage des symptômes et formuler des recommandations de prise en charge, **la réalité vécue par les malades et leurs familles semble s'éloigner de ces guidelines.**


Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)

SYNDROMES DE RETT ET APPARENTÉS

Texte du PNDS

Centres de référence maladies rares

Déficiences intellectuelles de causes rares
Filière DéfiScience

&

Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion Est
Filière AnDDI-Rares

Avril 2017

### Près de dix ans après sa publication, cette étude propose de :

1. **Décrire de façon précise la prise en charge,** depuis le repérage des premiers symptômes chez les enfants jusqu'à l'âge adulte, en incluant l'annonce du diagnostic et les différentes phases de suivi au fur et à mesure de la progression de la maladie
2. **Mettre en évidence et objectiver les écarts constatés** entre les recommandations du PNDS et la réalité vécue
3. **Formuler des propositions** pour mettre à jour le PNDS et plus globalement, améliorer la qualité de la prise en charge des malades

Le présent rapport s'appuie sur une **revue bibliographique**, une **collecte de données quantitatives et qualitatives** auprès des acteurs de la pathologie (proches aidants, experts cliniciens, professionnels impliqués à différentes étapes au parcours de soins…) et une **analyse des écarts constatés entre le parcours théorique et la réalité vécue** par les malades et leurs familles.

# Le syndrome de Rett : éléments de compréhension clinique et épidémiologique

Le syndrome de Rett est une **maladie neurodéveloppementale rare d'origine génétique**, touchant quasi exclusivement les filles. Il est lié dans la majorité des cas à une mutation du gène **MECP2**, situé sur le chromosome X.

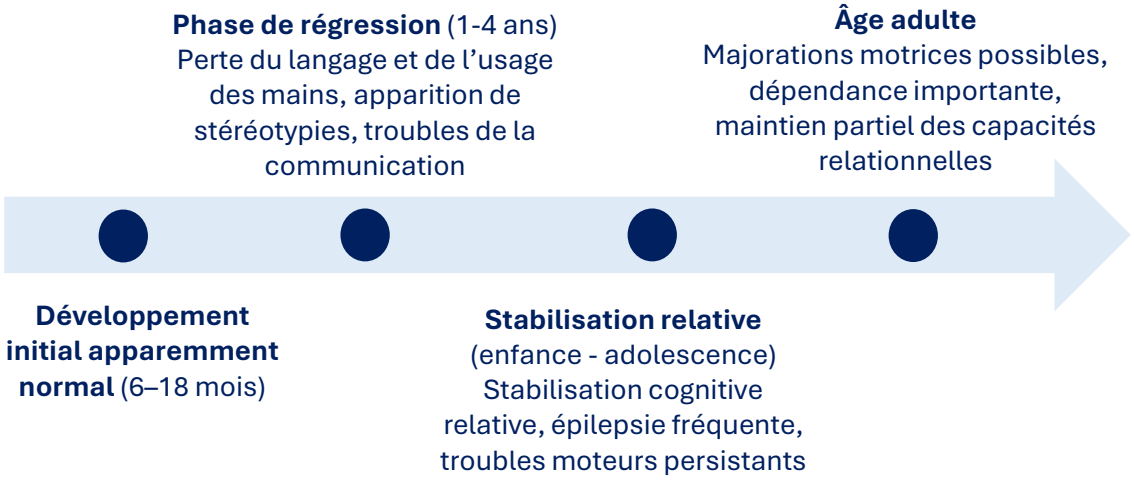
**La pathologie se caractérise par un développement initial apparemment normal**, suivi d'une **phase de régression neurologique** progressive.

**1 naissance sur**
**10 000 à 15 000** filles

**40 à 50 nouveaux** enfants malades chaque année

**10% des cas de déficience intellectuelle** profonde chez la femme

## Évolution typique : repères indicatifs, avec variabilité individuelle




*Le syndrome de Rett est une maladie neurodéveloppementale : après une phase de régression précoce, l'évolution est relativement stable sur le plan cognitif.*

## Traitements disponibles

À ce jour, il n'existe **pas de traitement curatif** du syndrome de Rett. La prise en charge repose sur :

- Des traitements symptomatiques (antiépileptiques, prise en charge des troubles respiratoires et digestifs)
- La rééducation pluridisciplinaire (kinésithérapie, orthophonie, psychomotricité)
- La communication alternative et améliorée (CAA)
- La chirurgie orthopédique si nécessaire,
- Le suivi coordonné recommandé par le PNDS (2017)

**Des recherches sont en cours, notamment dans le champ des thérapies géniques, aux Etats-Unis.**

# Analyse du parcours de prise en charge médicale du syndrome de Rett en France

Étude comparative entre le cadre national et les réalités du terrain

**01**



### Cadre établi par le Protocole National de Diagnostic et de Soins

*Le cadre national de référence pour le diagnostic, la prise en charge et le suivi.*

**02**



### Réalité des patientes et de leurs proches

*Les données issues de l'enquête nationale et des entretiens qualitatifs.*

**03**



### Identification des points de ruptures dans le parcours de soins

*Les ruptures et fragilités dans le parcours de soins.*

# Cadre de lecture du parcours de prise en charge prévu par le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

EN VILLE

A L'HÔPITAL

## 1 Diagnostic et évaluation initiale

- Repérage des signes et orientation
- Confirmation (clinique + génétique)
- Annonce et information aux familles
- Bilan initial/premières coordinations

## 2 Prise en charge thérapeutique post-diagnostic

- Gouvernance & coordination de la prise en charge
- Organisation des soins médicaux spécialisés
- Prises en charge paramédicales & soins du quotidien
- Soutien aux familles

## 3 Suivi dans la durée

- Gouvernance du suivi et transition vers l'âge adulte
- Suivi médical à l'âge adulte et pluridisciplinarité
- Surveillance des comorbidités
- Adaptation des traitements au passage à l'âge adulte

# 1. Diagnostic et évaluation initiale : ce que recommande le PNDS

## REPÉRAGE ET ORIENTATION 1

Le PNDS insiste sur **un repérage le plus précoce possible des signes évocateurs du syndrome de Rett**, qui peuvent varier selon l'âge :

- perte ou régression des acquisitions,
- apparition de stéréotypies des mains,
- troubles moteurs,
- troubles respiratoires,
- difficultés du regard ou de la communication,
- installation progressive d'un tableau de polyhandicap.

**En cas de suspicion, l'enfant doit être orienté rapidement vers un spécialiste**, en particulier un neuropédiatre.

## CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC 2

**Le diagnostic relève d'un médecin spécialiste, le plus souvent un neuropédiatre.** Il repose sur :

- une évaluation clinique fondée sur des critères diagnostiques reconnus,
- puis une confirmation génétique (recherche d'une anomalie du gène MECP2, et d'autres gènes selon les formes atypiques ou apparentées).

**La consultation de génétique est indispensable** pour :

- expliquer l'anomalie identifiée,
- aborder les questions de transmission,
- proposer un conseil génétique adapté à la famille.

## ANNONCE DU DIAGNOSTIC & ACCOMPAGNEMENT DES FAMILLES 3

**Le PNDS recommande une consultation dédiée à l'annonce, réalisée par le médecin ayant posé le diagnostic.** Cette annonce doit :

- être progressive et adaptée au niveau d'information des parents,
- permettre un temps d'échange suffisant,
- associer, si possible, un psychologue.

**Le PNDS prévoit également :**

- la mise en place d'un accompagnement parental dans la durée,
- l'information sur les droits et dispositifs existants (ALD, démarches MDPH),
- l'orientation vers l'association nationale (AFSR).

# 1. Diagnostic et évaluation initiale : un parcours globalement structuré, avec des délais à lire au regard de la complexité diagnostique

**Délai médian** : 1 à 3 ans après les premiers signes (46% des cas, n=331) - attendu pour une maladie rare à confirmation génétique

ECART PNDS

**Signal d'alerte :**
15,4% diagnostiqués après plus de 5 ans (n=51/331)

**Âge moyen au diagnostic** :
- **2,7 ans** (forme classique)
- **3,8 ans** (forme atypique).

A l'hôpital

En ville

**1 — Apparition des signes d'alerte**
- Régression développementale,
- stéréotypies,
- troubles moteurs, respiratoires ou du regard.

**2 — Professionnels consultés avant la confirmation du diagnostic**
- Neuropédiatre 49,2% (n=163)
- Pédiatre hosp./CHU 33,2% (n=110)
- Généticien 23,0% (n=76)

Au total, n=331 (choix multiples)

**3 — Diagnostic posé par**
- Neuropédiatre 44,1% (n=146)
- Généticien 26,3% (n=87)
- Pédiatre CHU 10,6% (n=35)
- Difficultés accès centre réf. : 34,3% (n=106/309)

Au total, n=331

**4 — Annonce du diagnostic**
- **Qualité info :** 5,5/10 Écart
- **Soutien psy :** 27,4% seulement

**n=331**

ECART PNDS

**2 — Professionnels consultés avant la confirmation du diagnostic**
- Pédiatre de ville 58,9% (n=195)
- Médecin généraliste 42,3% (n=140)
- Parfois, neurologue de ville (n=65)

Le parcours diagnostique s'appuie sur une expertise hospitalière identifiée. Le délai médian de 1 à 3 ans depuis les premiers signes est en partie attendu. Le principal écart avec le PNDS porte sur l'accompagnement à l'annonce (soutien psy : 27,4% vs recommandation de systématisation) et sur les diagnostics très tardifs (>5 ans, 15,4%).

**Lecture temporelle - proxy Q4 (n=331)**

**Diag. < 15 ans (n=215, 65%)**
Période post-2010, incluant post-PNDS 2017. Parcours potentiellement bénéficiaires des recommandations.

**Diag. > 15 ans (n=116, 35%)**
Période pré-PNDS. Contexte différent : centres moins structurés, génétique moins accessible.

*4 distingue <15 ans / >15 ans sans isoler précisément la période post-PNDS 2017*

# 1. Diagnostic et évaluation initiale : des trajectoires variables selon les territoires

## Repérage et adressage vers l'expertise

1

### Une organisation globalement cohérente

- **Parcours séquentiel "ville → expertise" :** logique conforme au système de santé
- **Diagnostic majoritairement confirmé par un neuropédiatre** (44,1%) ou un généticien (26,3%)

### Attractivité IDF pour le diagnostic :

- IDF : **25,1% des diagnostics** (n=83/331) vs **17,9% des résidences actuelles** (n=64/357) → écart **+7,2 pts**, **seule région avec un écart significatif**.
- **Toutes les autres régions sont stables** : AURA (13,9%/13,2%), Grand Est (12,1%/10,6%), Occitanie (9,7%/10,6%), PACA (8,2%/10,1%), Nouvelle-Aquitaine (8,8%/10,6%).
- Hauts-de-France (5,1% diag/6,7% résid.) et Normandie (3,6%/4,2%) : légèrement sous-représentées au diagnostic → **possible orientation vers Paris.**

### Situations de mobilité contrainte

- 45,6% des familles ayant déménagé : raison liée à la prise en charge (IME, structure, désert médical)

***Lecture :*** *le recours à l'expertise spécialisée est globalement activé. La concentration des diagnostics en IDF reflète l'attractivité des centres experts. Les mobilités contraintes illustrent des inégalités territoriales réelles, sans pouvoir être généralisées.*

## Accès aux centres de référence

2

### Des difficultés d'accès réelles, principalement liées aux délais

**34,2% difficultés d'accès**

- Délai d'attente : **35,9%** des raisons citées (n=69/192)
- Absence d'adressage par le médecin de ville : **20,8%** (n=40)
- Méconnaissance des centres dans la région : **17,7%** (n=34)
- Distance du domicile : **8,3%** (n=16)

**43,5% non suivis en centre expert**

**Seulement 56,5% des patientes suivies par un centre de référence ou de compétence**
Conformément au PNDS, ce suivi devrait être systématique

**ECART PNDS**

***Lecture :*** *l'accès aux centres de référence est le principal point de fragilité objectivé : 34,2% de difficultés déclarées et 43,5% de patientes non suivies en centre expert constituent un écart significatif avec les recommandations du PNDS.*

## Annonce et accompagnement

3

### Une étape hétérogène, insuffisamment structurée

- Qualité de l'information à l'annonce : 5,5/10 en moyenne (Q, n=331 - donnée déclarative)
- Soutien psychologique proposé dans seulement 27,4% des cas (Q, n=331)
- **Pratiques très variables selon les établissements** : absence de cadre d'annonce perçu comme homogène par les familles.

**ECART PNDS**

***Lecture :*** *L'annonce reste l'étape la plus variable, avec un accompagnement psychologique non systématique. Ce constat est robuste (n=331) et constitue un levier d'action prioritaire.*

# 2. Prise en charge thérapeutique: ce que recommande le PNDS

## COORDINATION DU PARCOURS 1

**Le PNDS prévoit une prise en charge globale et coordonnée,** reposant sur :

- un médecin spécialiste référent (neuropédiatre/neurologue),
- une articulation avec le médecin traitant/pédiatre,
- un lien avec un centre de référence ou de compétence lorsque possible.

**La coordination doit permettre :**

- une planification des bilans,
- une réévaluation régulière,
- l'anticipation des complications,
- une continuité ville–hôpital.

## SUIVI MÉDICAL DES COMORBIDITÉS 2

**Le PNDS recommande un suivi structuré des principales atteintes associées** :

- épilepsie et phénomènes paroxystiques,
- troubles respiratoires et du sommeil,
- troubles digestifs et nutritionnels (RGO, constipation, dénutrition),
- troubles endocriniens (croissance, puberté),
- complications orthopédiques,
- fragilité osseuse,
- troubles bucco-dentaires.

**Les adaptations thérapeutiques doivent être régulières et anticiper l'évolution clinique.**

## PRISE EN CHARGE PARAMÉDICALE ET RÉÉDUCATIVE 3

**Il prévoit une mobilisation coordonnée des professionnels:**

- kinésithérapie,
- psychomotricité,
- ergothérapie,
- orthophonie (oralité/communication),
- diététique si nécessaire.

**Ces interventions doivent être précoces, régulières et ajustées dans le temps,** avec un objectif de maintien des capacités et de prévention des complications.

## TRAITEMENTS, ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE ET SOUTIEN 4

**Le PNDS recommande :**

- l'ajustement des traitements médicamenteux (épilepsie, sommeil, digestif…),
- une information claire des familles sur les traitements,
- la mise en place d'une éducation thérapeutique (ETP) lorsque possible,
- un accompagnement dans les gestes techniques du quotidien,
- un soutien psychologique si nécessaire,
- l'information sur les droits et aides (ALD, MDPH, etc).

# 2. Prise en charge thérapeutique : des soins pluridisciplinaires, mais inégalement coordonnés

**1**

**Mise en place de la coordination** (Q17, n=323)
- **Référent identifié :** 31,0% (n=100)
- **Famille coordonne :** 54,2% (n=175)
- **Aucune coordination :** 14,9% (n=48)

ECART PNDS

**Si référent (Q18, n=97) :**
Neuropédiatre 50,5% · Neurologue 10,3% · MG 10,3%

**2**

**Mobilisation spécialités médicales** (Q19, n=313)
- Gastro-entérologie **39,6%** (n=124)
- Diéteticien/nutrition **27,5%** (n=86)
- Endocrinologie **21,4%** (n=67)
- Pédopsychiatrie **8,6%** (n=27)

ECART PNDS

**Difficultés d'accès (Q21, n=241) :**
Gastro-entérologie : 17,0% (n=41)
Endocrinologie : 7,1% (n=17)

La prise en charge est pluridisciplinaire et se met en place rapidement. Mais 41,5% jugent la coordination inexistante ou mauvaise, et dans 54,2% des cas elle repose sur la famille. L'accès à l'orthophonie et le faible suivi psychologique (74,2% jamais) constituent les principaux écarts avec le PNDS.

**A l'hôpital**

**En ville**

**2**

**Rééducation paramédicale** (Q19, n=313)
Kinésithérapie **84,4%** (n=264)
Dentiste **74,4%** (n=233)
Psychomotricité **62,3%** (n=195)
Ergothérapie **53,4%** (n=167)
Orthophonie **40,3%** (n=126)

**Difficultés d'accès (Q21, n=241) :**
**Orthophonie** : 53,1% (n=128)
**Dentiste :** 39,4% (n=95)
**Kiné** : 30,3% (n=73)
**Psychomotricité** : 26,6% (n=64)
**Ergothérapie :** 25,3% (n=61)

ECART PNDS

**3**

**Prise des traitements**
Difficulté de prise au quotidien : **23,2%**
Compréhension utilité médicaments : **96,2%**
Accompagnement pharmacien habituel : **42,4% oui/45,4% non/12,2% sans pharmacien habituel**

**Charge de soins/gestes techniques :**
Actes de soins difficiles au quotidien : **37 %**
Parmi ces familles : difficulté à trouver des professionnels habilités **50 % ;** difficulté à réaliser le soin soi-même **27%**

**4**

**Accompagnement psychologique patiente**
Régulier : **3,2%**
Occasionnel : **22,6%**
Jamais : **74,2%**

ECART PNDS

**Appui associations :**
**28,1% :** associations = 1ère source d'info
**60,1% :** jamais de contact avec autre asso.

# 2. Prise en charge thérapeutique: un parcours pluridisciplinaire, largement porté par les familles

## Coordination du parcours

1

➤ **Une organisation existante, mais inégalement formalisée**

- 31 % des patients ont un référent identifié.
- Dans 54 % des situations, la coordination est assurée par la famille.
- 15 % des patients déclarent une absence totale de coordination.

***Lecture :***
*La coordination n'est pas absente, mais elle semble reposer majoritairement sur les familles et apparaît insuffisamment structurée.*

## Pluridisciplinarité

2

➤ **Une mobilisation réelle, avec des disparités de couverture**

- Les prises en charge paramédicales sont largement mobilisées.
- Mais certaines expertises (para) médicales spécialisées sont plus inégalement accessibles (ex : gastro-entérologie, endocrinologie, dentiste, kinésithérapie, orthophonie..)
- L'accès aux centres spécialisés peut être contraint par des délais ou un adressage variable.

***Lecture :***
*La pluridisciplinarité est réelle, mais son accessibilité inégale renforce le rôle opérationnel des familles.*

## Administration des soins au quotidien

3

➤ **Une implication opérationnelle forte des familles**

- Bonne compréhension des traitements par les familles.
- Mais mise en œuvre parfois complexe au quotidien : 37 % déclarent des actes de soins difficiles et 27 % des difficultés à réaliser elles-mêmes certains soins.
- Difficulté à mobiliser des professionnels habilités.

***Lecture :***
*L'adhésion thérapeutique est élevée, mais les difficultés d'accès aux professionnels conduisent parfois l'entourage à assurer une part des gestes techniques.*

## Soutien psychologique

4

➤ **Une intégration variable dans le parcours de soins global**

- Accompagnement psychologique présent dans certaines situations.
- Absence de systématisation au sein du parcours thérapeutique.

***Lecture :***
*Le volet psychologique apparaît moins structuré que les dimensions médicales et rééducatives.*

# 3. Suivi dans la durée : ce que recommande le PNDS

## PRÉPARER LA TRANSITION VERS L'ÂGE ADULTE 1

**Le PNDS insiste sur le fait que le passage de l'adolescence à l'âge adulte se prépare tôt (dès 12–14 ans).**
**Objectif : éviter les ruptures de suivi en identifiant en amont** :

- le médecin référent à l'âge adulte (souvent neurologue / équipe experte),
- les professionnels et structures qui poursuivront la prise en charge (ville, hôpital, médico-social),
- et un plan de transition partagé avec la famille.

## MÉDECIN RÉFÉRENT ET COORDINATION 2

**Le PNDS décrit un suivi piloté par un médecin référent (souvent rattaché à un centre de référence ou de compétence), avec :**

- une coordination des intervenants (spécialistes, rééducateurs, médico-social),
- une articulation avec le médecin traitant/pédiatre /généraliste,
- une prise en charge pensée comme continue (et pas uniquement "au coup par coup").

## SURVEILLANCE DES COMORBIDITÉS 3

**Le PNDS recommande une surveillance régulière des principales dimensions associées au syndrome de Rett, notamment** :

- neurologique (épilepsie, phénomènes paroxystiques, troubles moteurs),
- respiratoire et sommeil,
- digestif et nutrition (constipation, reflux, dénutrition),
- orthopédique/MPR (scoliose, mobilité, prévention des complications),
- cardiaque (dont surveillance de l'ECG/QTc selon les situations),
- endocrinien/osseux (croissance, puberté, fragilité osseuse),
- bucco-dentaire,
- et selon l'âge, gynécologique.

## AJUSTEMENTS ET SOUTIEN FAMILIAL 4

**Le PNDS rappelle que le suivi vise à prévenir les complications et à adapter la prise en charge au fil de l'évolution, en intégrant :**
l'adaptation des traitements et des prises en charge (médicales et de rééducation),

- un suivi des difficultés émotionnelles/comportementales lorsque présentes,
- un accompagnement des familles (information, orientation, relais),
- et une coordination avec le secteur médico-social et éducatif quand pertinent.

# 3. Âge adulte : un relais adulte assuré, mais sans dispositif formalisé ni expertise spécialisée garantie

**Transition pédiatrie → adulte**

**1**

**Relai du neuropédiatre** (Q56, n=128)
- MG : **40,6%** (n=52)
- Neurologue adulte : **31,3%** (n=40)
- Médecine interne : **0% Écart PNDS**
- Autre : **28,1%** (n=36)

⚠ n=128 - sous-groupe patientes adultes uniquement

**2**

**Organisation du suivi médical adulte** (Q57, n=122)
- Dentiste : **81,1%** (n=99)
- Kinésithérapeute : **73,0%** (n=89)
- MG : **67,2%** (n=82)
- Neurologue adulte : **54,1%** (n=66)
- Pharmacien : **33,6%**
- Gastro **: 27,9%**

**3**

**Difficultés à identifier des spécialistes formés (Q58, n=80)**
- Neurologue adulte : **43,8% (n=35)**
- MG : **41,3% (n=33)**
- Dentiste **: 38,8% (n=31)**
- Gastro-entérologue : **37,5% (n=30)**
- Kiné : **33,8%**
- Ortho : **31,3%**

**Transition non formalisée (éclairage terrain)**
Relais individuel ("correspondant") sans dispositif structuré. Modèle pédiatrique de rééducation (hôpital de jour) difficilement transposable à l'adulte.

**Peu mobilisés malgré besoins :**
**Orthophoniste : 7,4% (n=9)**
**Psychiatre : 5,7% (n=7)**
**Psychologue : 12,3% (n=15)**
**ECART PNDS**

***"Le syndrome de Rett n'existe plus après 18 ans"*** verbatim famille (Q60). Le centre référent pédiatrique avait fermé le dossier.

**suivi à l'âge adulte**

**4**

**Couverture perçue des besoins**
Suivi médical global : **69%** satisfaits
Nutrition : **68%**
Sommeil : **57%**
Douleur : **45%**
**ECART PNDS**
Données déclaratives - appréciation subjective.

**5**

**Adaptation des traitements** (Q59, n=122)
- Oui : **62,3% (n=76)**
- Non : **37,7% (n=46)**
- Le PNDS recommande une adaptation systématique et anticipée au passage à l'âge adulte.

**ECART PNDS**

**6**

**Nouveaux besoins identifiés à l'âge adulte (Q60, n=63)**
- Gynécologie (très fréquent)
- Santé mentale / psychologue
- Ostéoporose · Aide technique domicile
- Gastrostomie · Urologie

***"Les établissements pour adultes sont en retard de 20 ans" -*** *verbatim famille. Peu de CAA, peu de sorties, pas de projet éducatif adapté.*

**Lecture :** *Le relais adulte est assuré mais sans dispositif formalisé. Il repose davantage sur le MG que sur un neurologue spécialisé, la médecine interne étant absente. Les difficultés à identifier des spécialistes formés touchent toutes les spécialités, en premier lieu le neurologue adulte. Le suivi global est perçu comme satisfaisant, mais se dégrade sur la douleur et le sommeil et 37,7% des familles ne signalent pas d'adaptation des traitements. Les besoins émergents pointent une filière adulte insuffisamment structurée face à la complexité du syndrome.*

# 3. Suivi dans la durée: un relais vers la médecine de proximité, avec une coordination et une expertise adulte hétérogènes

## Transition vers l'âge adulte

1

### Un relai effectif, mais sans transition formalisée

- Le passage au suivi adulte est majoritairement réalisé mais sans dispositif structuré d'équipe à équipe.
- Relai assuré par le MG dans 40,6% des cas, davantage que par le neurologue adulte : 31,3%.
- Médecine interne : 0% .
- Accès au réseau expert adulte variable selon les territoires.

ECART PNDS

***Lecture :*** *Le relais adulte est assuré, mais l'absence de transition formalisée rend l'expertise plus hétérogène et dépendante des organisations locales. Le MG devient le pivot principal, sans garantie de formation spécifique au syndrome de Rett*

## Organisation du suivi adulte

2

### Des intervenants multiples, sans pilotage unique systématique

- Plusieurs professionnels interviennent : dentiste, kiné, MG, neurologue adulte, mais identification d'un médecin coordonnateur unique non systématique.
- Les familles restent souvent impliquées dans l'articulation des rendez-vous.
- Orthophoniste et psychiatre très peu mobilisé.

ECART PNDS

***Lecture :*** *plusieurs intervenants assurent le suivi, mais l'organisation n'est pas structurée de façon systématique. Le modèle de rééducation structurée de l'enfance (hôpital de jour) est difficilement transposable à l'adulte, ce qui fragilise la continuité du suivi pour les patientes les plus dépendantes.*

## Suivi des troubles associés

3

### Une couverture perçue globalement satisfaisante, mais inégale selon les dimensions

ECART PNDS

- Suivi médical global : 69 % (scores 4–5).
- Nutrition : 68 % (4–5) ; sommeil : 57 % (4–5) ; douleur : 45 % (4–5).
- Difficultés à identifier des spécialistes formés : neurologue adulte 43,8%, MG 41,3%, dentiste 38,8%, gastro 37,5%, kiné 33,8%.
- Limite : la régularité des examens recommandés par le PNDS n'est pas objectivable à partir du questionnaire.

***Lecture :*** *La surveillance des dimensions recommandées par le PNDS est globalement assurée, mais la couverture apparaît plus variable selon les domaines - notamment sommeil et douleur, deux dimensions pourtant centrales dans la qualité de vie des patientes Rett.*

## Adaptation des traitements

4

### Des ajustements présents, mais non systématiques

- Traitements adaptés au passage à l'âge adulte : 62,3% oui (n=76/122).
- 37,7% ne signalent pas d'ajustement.
- Nouveaux besoins émergents non couverts : gynécologie, santé mentale, aide technique domicile, ostéoporose

ECART PNDS

***Lecture :*** *L'adaptation thérapeutique existe pour une majorité, mais son caractère systématique et anticipé n'est pas démontré. Les besoins émergents à l'âge adulte (gynécologie en tête) soulignent une filière insuffisamment préparée à la complexité évolutive du syndrome.*

# Une filière d'expertise hospitalière structurée et reconnue, socle solide du parcours Rett…

## 1 Le diagnostic s'appuie sur une expertise hospitalière spécialisée et réellement activée

- En pratique, le parcours aboutit le plus souvent à une **confirmation diagnostique** à l'hôpital**, portée par des spécialistes** (neuropédiatrie et/ou génétique), qui constituent le point d'entrée vers l'expertise Rett. La confirmation génétique est bien intégrée dans ce processus et contribue à sécuriser l'orientation de la patiente et de sa famille dans la filière, conformément aux recommandations du PNDS.

- **L'adressage suit globalement une logique séquentielle "ville puis expertise", cohérente avec l'organisation attendue pour une maladie rare**. Le délai médian de 1 à 3 ans entre les premiers signes et le diagnostic est en partie inhérent à la complexité diagnostique d'une pathologie rare à confirmation génétique - **le signal d'alerte réel portant sur la minorité de diagnostics très tardifs (15,4% après plus de 5 ans).**

→ Le parcours dispose d'un point d'ancrage expert clairement identifié. L'enjeu n'est donc pas de créer l'expertise, mais d'en garantir l'accessibilité et la continuité sur l'ensemble du territoire : 34,2% des familles ont des difficultés d'accès aux centres de référence, et seulement 56,5% des patientes y sont suivies.

## 2 La prise en charge intègre la complexité multisystémique du syndrome et mobilise une pluridisciplinarité réelle

- **Le suivi ne se limite pas à la dimension neurologique : il intègre, selon les besoins, les principales dimensions associées décrites dans le PNDS** - épilepsie, troubles digestifs et nutritionnels, complications orthopédiques, fragilité osseuse et endocrinienne, troubles bucco-dentaires. Cette approche se traduit par une mobilisation effective d'intervenants multiples, en particulier des professionnels paramédicaux, qui constituent un socle important de la prise en charge dans la durée.

- **Des ajustements de prise en charge sont rapportés au fil du suivi, notamment au passage à l'âge adulte, ce qui témoigne d'une adaptation dans certaines situations** - sans permettre de conclure à un caractère systématique ou homogène de ces ajustements.

→ La pluridisciplinarité est bien engagée, mais elle reste inégalement accessible selon les spécialités : certaines expertises, au premier rang desquelles l'orthophonie, apparaissent plus difficiles à mobiliser et concentrent les taux de difficultés d'accès les plus élevés, ce qui renforce l'enjeu de coordination.

# …mais une organisation insuffisamment structurée, qui fait peser la coordination sur les familles et fragilise notamment la transition vers l'âge adulte.

## 3 La coordination demeure insuffisamment structurée : la pluridisciplinarité existe, mais son pilotage repose souvent sur les familles.

- **Un référent coordonnateur n'est identifié que dans une minorité des situations. Dans plus d'un cas sur deux, la coordination des soins est assurée par la famille elle-même**. Plus significatif encore : 41,5% des familles jugent la coordination entre professionnels inexistante ou mauvaise, et 14,9% déclarent une absence totale de coordination.

- **Plusieurs professionnels interviennent simultanément - hospitaliers et de ville - mais sans mécanisme systématique de pilotage unique ou formalisé.** Cette absence de structuration rend le parcours fortement dépendant des ressources et de la disponibilité de chaque famille.

→ La pluridisciplinarité est effective, mais elle repose sur une coordination informelle. L'absence de pilotage structuré transfère une fonction organisationnelle centrale aux familles et crée une variabilité du parcours selon leurs ressources en contradiction directe avec les recommandations du PNDS.

## 4 L'accompagnement et l'accès à l'expertise restent inégalement sécurisés, avec des fragilités accrues à l'âge adulte

- **L'accompagnement psychologique apparaît insuffisamment intégré au parcours, au-delà de l'annonce** : 74,2% des patientes n'y ont jamais accès de façon régulière, **alors que la charge émotionnelle et la complexité du quotidien évoluent avec la maladie - pour la patiente comme pour les aidants**. L'accès à certaines spécialités médicales demeure contraint, avec des écarts territoriaux déclarés en matière de délais et de disponibilité.

- **À l'âge adulte, la transition depuis la pédiatrie reste peu structurée : elle s'opère davantage via un relais individuel que via un transfert d'équipe à équipe,** sans dispositif formalisé. Le relais repose plus souvent sur le médecin généraliste que sur un neurologue spécialisé, et la médecine interne est absente (0%). Les difficultés à identifier des spécialistes formés à la prise en charge adulte touchent toutes les spécialités, y compris le neurologue adulte lui-même.

→ La filière est structurée à l'entrée dans le parcours mais elle s'effiloche progressivement dans la durée. La maladie évolue, tandis que l'architecture d'accompagnement et d'expertise adulte apparaît moins stabilisée - interrogeant la soutenabilité du parcours pour les familles sur le long terme

# Le fardeau de la maladie et l’environnement de vie

Un éclairage sur des facteurs extra-médicaux qui pèsent sur l’organisation du quotidien des patientes et de leurs familles.



**Participation sociale et isolement**

*Fréquence des interactions, sentiment d’isolement, rôle des réseaux de soutien (proches/associations).*



**Parcours éducatif**

*Modalités de scolarisation et d’accueil, accompagnements (AESH/IME/ULIS…), continuité du parcours et transitions.*



**Charge d’aidance et organisation de vie**

*Charge organisationnelle, recours aux soutiens, contraintes logistiques et administratives.*

# Dispositifs mobilisables pour le lien social et la prévention de l'isolement (syndrome de Rett/handicap)

## Dispositifs nationaux

**Association française du syndrome de Rett** : information, orientation et mise en lien entre familles (~700 familles ; ~50 nouveaux cas/an).

**Communautés 360**
Numéro national d'appui aux personnes en situation de handicap et à leurs proches :
- écoute et analyse de la situation
- mobilisation de solutions locales (activités, scolarité, relais sociaux)
- coordination avec les acteurs du territoire.

**Mon Parcours Handicap**
Plateforme nationale officielle :
- information sur les droits et dispositifs
- annuaire territorialisé (services, associations, interlocuteurs)
- repérage de ressources sociales et culturelles près du domicile.

## Dispositifs territoriaux, locaux

**Service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés :**
- accompagnement à domicile
- soutien à l'autonomie et à la participation sociale
- appui à l'accès aux activités et coordination médico-sociale.

**Groupes d'entraide mutuelle**
Associations locales fondées sur la pair-aidance :
- espaces de rencontre et d'activités collectives
- lutte contre l'isolement et inclusion dans la vie locale

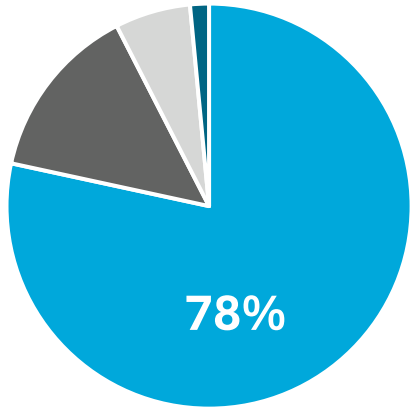
**En France** : 691 GEM ; 61 192 personnes accueillies en 2023.

Pour les patientes atteintes du syndrome de Rett et leurs familles, ces dispositifs constituent des points d'appui potentiels pour maintenir un lien social et accéder à des activités de proximité. Leur mobilisation suppose toutefois un repérage actif et une articulation adaptée aux besoins spécifiques liés au polyhandicap.

# Sur le terrain, des interactions sociales présentes, mais un isolement fréquemment rapporté

## 1 Des interactions sociales présentes

**78%** ont des interactions régulières hors cercle familial




**Mais une satisfaction des interactions plus modérée**

Niveau d'interaction sociale ressentie : **58/100**

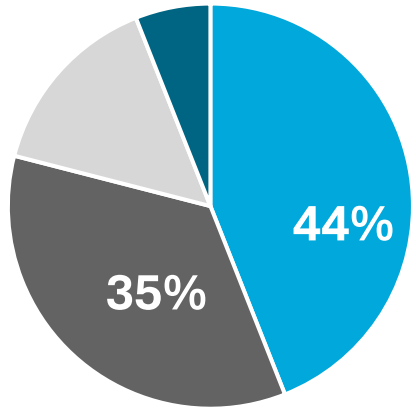
**Source : retours familles - enquête nationale AFSR (2025)*

**Lecture :**

- Les échanges sociaux existent, mais ne suffisent pas toujours à créer un sentiment d'inclusion durable.
- Le décalage entre "fréquence des contacts" et "ressenti d'isolement" suggère un enjeu de qualité/continuité du lien social (fatigue, contraintes logistiques, dépendance à l'entourage).

## 2 Un sentiment d'isolement des familles

**79%** ressent un isolement, au moins parfois




**Source : retours familles - enquête nationale AFSR (2025)*

## 3 Rôle des associations : un appui identifié

Utilité perçue pour réduire l'isolement : **62/100**

**Lecture :**

- Les associations jouent un rôle de point d'appui (information, orientation, mise en lien), en complément des relais institutionnels.
- Leur contribution apparaît surtout utile pour rompre l'isolement, mais ne remplace pas une offre de proximité structurée et accessible.

# Dispositifs mobilisables pour la scolarisation, l'accueil en établissement et l'habitat (syndrome de Rett/polyhandicap)

## Enfant/adolescent : scolarisation et inclusion

- **PPS (Projet personnalisé de scolarisation)**
  Cadre de référence du projet scolaire : besoins, aménagements, accompagnements et orientation (en lien avec la MDPH).
- **ESS (Équipe de suivi de scolarisation)**
  Instance de suivi du PPS : coordination, ajustements et articulation avec les décisions MDPH/CDAPH.
- **AESH (Accompagnant d'élève en situation de handicap**)
  Aide humaine à l'école (individuelle ou mutualisée) pour soutenir la participation et l'autonomie, selon les besoins définis dans le PPS.
- **PIAL (Pôle inclusif d'accompagnement localisé)**
  Organisation territoriale de l'accompagnement (notamment AESH) et recherche de continuité dans l'affectation.
- **ULIS (Unités localisées pour l'inclusion scolaire)**
  Dispositif collectif en établissement scolaire : temps en classe ordinaire + temps dédiés, selon les besoins.

## Appui médico-social pendant l'enfance : articulation avec l'école

- **SESSAD (Service d'éducation spéciale et de soins à domicile**
  Équipe pluridisciplinaire intervenant dans les lieux de vie (domicile/école) : rééducation, accompagnement éducatif, appui à la coordination et à l'inclusion scolaire.
- **IME (Institut médico-éducatif**)
  Accueil d'enfants/adolescents avec accompagnement éducatif et soins ; articulation avec la scolarité via une unité d'enseignement et/ou des temps partagés.
- **PCPE (Pôles de compétences et de prestations externalisées)**
  Dispositif mobilisable pour assembler des prestations "sur mesure" et limiter les ruptures, en complément d'autres solutions (selon territoires).

## Transition vers l'âge adulte : relais, orientation et solutions "adultes"

- **MAS (Maison d'accueil spécialisée) :**
  Accueil d'adultes avec handicap sévère et besoin d'accompagnement soutenu (soins + aide au quotidien).
- **FAM (Foyer d'accueil médicalisé)**
  Accueil d'adultes nécessitant un accompagnement médico-social avec appui médical/paramédical.
- **Hébergement temporaire en établissement (personnes en situation de handicap, tous âges)** :
  Solution d'accueil ponctuelle sur une durée limitée, dans un établissement, lorsque le maintien à domicile n'est pas possible ou qu'un relais est nécessaire. L'accès se fait via une demande/orientation MDPH (modalités et disponibilité variables selon le territoire).

# Scolarisation : des modalités contrastées et une intensité variable

## Éclairage terrain* – Inclusion scolaire : tensions institutionnelles et rôle des familles

- La scolarisation en milieu ordinaire, quand elle est recherchée, repose souvent sur un **combat des familles** (préparation "stratégique" des ESS, argumentation face aux refus).
- Les familles se heurtent à une **représentation encore restrictive du polyhandicap** ("pas sa place à l'école"), malgré l'évolution des outils de communication.
- Les **outils de « CAA »** (Communication améliorée et alternative incluant tablette/pictos/pointage visuel) sont un levier clé pour **rendre visibles les compétences** ; sans eux, risque de sous-estimation.
- Le **soutien des médecins** à l'inclusion serait **inégal** ; l'orientation IME peut être perçue comme la "solution par défaut".
- En établissement, la qualité/pertinence de l'offre est **variable** ; certaines familles craignent une logique de "garderie" plutôt qu'un projet éducatif.
- À l'âge adulte, les alternatives hors établissement (habitat inclusif, projets individualisés) existent mais restent **marginales** et souvent **portées par les familles**.

*Source : entretien - Référente Handicap indépendante*

## Milieu ordinaire un accès initial, mais difficile à maintenir

**Chiffres clés***

- **5,3% des jeunes filles sont scolarisées** en milieu ordinaire aujourd'hui
- **7,9 %** sont scolarisées **partiellement** (quelques heures ou jours par semaine)
- **48,6% l'ont été à un moment** (au moins partiellement)

- **50 % n'ont pas bénéficié d'AESH** (accompagnement humain individuel ou mutualisé)
- **60,9 %** ont déjà été scolarisées en établissement spécialisé.

**Au total, ces éléments convergent avec l'éclairage de terrain :** l'inclusion en milieu ordinaire est possible, mais **semble difficile à maintenir** faute d'un accompagnement suffisamment **stable et outillé** (AESH/ajustements), ce qui **conduit fréquemment** à une orientation vers des solutions spécialisées.

**Source : retours familles - enquête nationale AFSR (2025)*

L'enquête suggère **une inclusion en milieu ordinaire possible mais difficile à stabiliser** : si 48,6 % des jeunes filles ont connu au moins un temps de scolarisation en ordinaire, elles ne sont plus que 5,3 % à y être scolarisées aujourd'hui (7,9 % en partiel). Cette continuité semble dépendre d'un accompagnement suffisamment stable et outillé, notamment via l'AESH (dont 50 % n'ont pas bénéficié), ce qui contribue à une orientation fréquente vers le spécialisé (60,9 % ont déjà été scolarisées en établissement spécialisé). **L'orientation en IME peut répondre à des besoins importants, mais l'accompagnement y apparaît très variable** selon les structures (env. 19 % "0 h" ; 43,6 % "autres modalités"), suggérant des écarts d'intensité et de continuité d'un territoire à l'autre.

# Organisation des droits et soutien aux aidants : un cadre structurant du quotidien

- En France, l'**accès aux droits liés au handicap repose principalement sur les Maison départementales des personnes handicapées (MDPH), qui évaluent les besoins et instruisent les demandes,** puis sur les décisions de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH).
- **Ces décisions conditionnent l'ouverture effective des droits à compensation** (notamment prestation de compensation du handicap (PCH), allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) et compléments), l'attribution d'un accompagnement humain (AESH) et l'orientation vers des établissements et services médico-sociaux. Ce cadre constitue un déterminant opérationnel de l'organisation du quotidien : **sans notification, les aides humaines, techniques et financières nécessaires au maintien à domicile et à la vie sociale sont difficilement mobilisables**.
- D'après un témoignage recueilli auprès d'une référente handicap indépendante*, **les dispositifs (en particulier la PCH se caractérisent par une forte technicité,** impliquant la maîtrise des critères d'éligibilité, la description précise des impacts fonctionnels et l'articulation cohérente des pièces médicales et paramédicales. L'enjeu dépasse ainsi le simple « remplissage » du dossier et tient à l'accès à une information intelligible sur les compensations et leurs modalités d'appréciation.
- Cet éclairage du terrain met également en évidence **une charge d'anticipation importante** (renouvellements fréquents - ex : MDPH *a minima* tous les 3 ans pour les jeunes filles - délais d'instruction) et des frictions dans la mise en œuvre du droit (pluralité d'acteurs, dématérialisation, accès inégal à un accompagnement social spécialisé selon les territoires)

**Source : Laure Winterbone*

## Les dispositifs de compensation du handicap

- La compensation repose principalement sur la **PCH** (aide humaine, aides techniques, aménagements) et l'**AEEH et ses compléments** pour les enfants.
- **Elle vise à couvrir les surcoûts liés au handicap et à permettre le maintien à domicile**.
- Son ouverture dépend d'une notification MDPH/CDAPH et implique des réévaluations régulières.

## Les dispositifs de soutien aux aidants

- Plusieurs mécanismes existent pour soutenir les proches aidants : **congé de proche aidant**, **AJPA** (allocation journalière du proche aidant), accompagnements sociaux via MDPH ou acteurs locaux.
- **Ces dispositifs visent à reconnaître l'engagement des aidants** et à compenser partiellement les impacts professionnels et financiers.

## L'accès aux aides humaines

- L'aide humaine peut couvrir l'AESH à **l'école, les auxiliaires de vie à domicile** (via la PCH), **les services médico-sociaux** (SESSAD, SAVS, SAMSAH, IME, MAS) ainsi que **l'accompagnement social, essentiel pour l'accès et la coordination des droits**.
- Son effectivité dépend à la fois de la notification administrative et de **la disponibilité réelle des professionnels sur le territoire**.

# Sur le terrain, une organisation qui repose encore largement sur les familles

## Une implication parentale structurelle et durable

**La prise en charge repose largement sur la disponibilité parentale.**
**Une majorité de familles réorganisent leur activité professionnelle après le diagnostic** (près de 8 sur 10*), dont une part significative cesse totalement son activité (40 %*), traduisant une intensité d'accompagnement difficilement compatible avec un emploi à temps plein.
**Cette implication dépasse les soins quotidiens** : elle inclut la coordination médicale, l'anticipation des complications, la gestion administrative et l'organisation éducative.

## Des démarches administratives déterminantes dans l'équilibre global

**La gestion des droits** (MDPH, renouvellements, articulation des financeurs) **structure fortement** l'organisation du quotidien. Elle conditionne aussi la soutenabilité financière : 94 % des familles déclarent* une ALD, 82 % une prise en charge à 100 % par l'Assurance maladie (18 % non) et 66 % une complémentaire santé.
**Les délais d'instruction et leur variabilité territoriale exposent les familles à des périodes de tension** (renouvellements, continuité des aides) : à l'échelle nationale, la CNSA* rapporte des **délais moyens autour de 5,9 mois pour la PCH et 3,9 mois pour les orientations scolaires,** et certains départements **peuvent dépasser 6 mois** selon les types de demandes.

## Une charge cumulative, avec un risque d'épuisement

**La fatigue déclarée est élevée** (score moyen 70/100*) **et s'accompagne fréquemment de troubles physiques** (58 %*) **et psychiques** (53 %*).
Le recours au soutien psychologique reste non systématique **(près d'un aidant sur deux n'y a jamais recours).**
**L'accès au répit demeure partiel** : plus d'un quart des familles déclarent ne jamais y avoir accès, ce qui fragilise la soutenabilité dans la durée.

- **L'organisation quotidienne repose largement sur les familles** : elles assurent l'accompagnement, mais aussi une part importante de coordination (médicale, éducative, administrative).
- **La compensation et les droits (MDPH) constituent un levier structurant** : lorsque l'accès aux aides humaines, au répit ou aux financements est incomplet ou instable, la prise en charge devient moins soutenable dans la durée.
- **La sécurisation de l'aide humaine, du répit et de la mise en œuvre effective des droits apparaît ainsi comme un enjeu central de continuité et d'équité.**

**Sources : retours familles - enquête nationale AFSR (2025) ; CNSA : « Attribution des droits par les MDPH en 2023 » - n° 23 mars 2025*

# Plusieurs options d'accueil existent pour les patientes tout au long de leur parcours de prise en charge …

## 1 La prise en charge peut, en théorie, s'appuyer sur différentes offres d'accueil et d'accompagnement médico-social

- **Plusieurs modalités de prise en charge** coexistent pour accueillir les patientes : scolarisation (ordinaire ou adaptée), accompagnement médico-social (SESSAD, IME), accueil en établissement (MAS, FAM) ou maintien à domicile.
- **Ces dispositifs permettent en théorie d'adapter le cadre de vie et d'accompagnement aux besoins des patientes**, à différents âges et niveaux de dépendance.
- Les décisions d'orientation (MDPH/CDAPH) structurent l'accès à ces solutions et leur articulation dans le temps.

→ Le parcours dispose ainsi de différentes modalités d'accompagnement (école, établissement, domicile) ; l'enjeu n'est pas leur existence, mais leur accessibilité effective et leur adaptation aux besoins.

## 2 Ces solutions sont censées permettre un accompagnement ajusté à l'évolution des besoins

- **Le parcours repose, en théorie, sur une adaptation progressive des réponses en fonction de l'évolution de la situation** et du degré de dépendance.
- Il prévoit des relais entre différents cadres d'accompagnement, selon les besoins éducatifs, médico-sociaux ou de vie quotidienne.
- Cette organisation **vise à garantir, dans le temps, un environnement adapté et soutenant pour la patiente et sa famille.**

→ Le sujet n'est donc pas tant l'existence théorique de solutions que la possibilité, pour chaque famille, d'accéder effectivement à une réponse adaptée et stable.

# …mais l'accès aux structures médico-sociales reste inégal, surtout à l'âge adulte, ce qui conduit parfois les familles à compenser l'absence de solution

## 2 L'enjeu principal réside dans l'accès à un environnement adapté et suffisamment soutenant dans la durée

- Les difficultés d'accompagnement médico-social ressortent fortement, **avec des insuffisances de structures et de réponses adaptées**, en particulier lorsque les besoins se complexifient.
- La scolarisation en milieu ordinaire, lorsqu'elle est possible, apparaît souvent difficile à stabiliser, faute d'un accompagnement suffisamment stable et outillé (notamment AESH). L'enjeu ne réside pas tant dans le type de scolarisation que dans **l'accès à un environnement adapté et soutenant dans le temps, qu'il soit scolaire, médico-social ou institutionnel.**
- Les parcours peuvent ainsi s'appuyer sur des solutions spécialisées (notamment en IME), qui répondent à des besoins importants, mais dont **l'accompagnement apparaît très variable selon les structures** (temps partiels, intensité limitée), parfois contraint par les places disponibles.

→ Le sujet n'est donc pas tant le niveau de scolarisation que la capacité à garantir des environnements adaptés, suffisamment accompagnés et stables dans la durée.

## 4 Ces solutions sont censées permettre un accompagnement ajusté à l'évolution des besoins

- Lorsque l'accompagnement est incomplet, instable ou difficilement mobilisable (AESH insuffisante, temps en structure limités, absence de solution adaptée), **les familles doivent compenser directement ces manques systémiques**.
- Elles assurent une **fonction centrale de coordination, d'organisation et d'accompagnement** (médico-social, éducatif, administratif), en articulant les intervenants et en gérant les ruptures.
- Cette situation se traduit par une **charge importante et durable** : réorganisation professionnelle (jusqu'à l'arrêt d'activité), fatigue physique et psychique, gestion continue des démarches (MDPH, renouvellements, délais). Peu d'innovation organisationnelle permette d'alléger cette charge.

→ Faute de solutions médico-sociales suffisamment accessibles, continues et intensives, la responsabilité de garantir le parcours est largement transférée aux familles.



# Annexe - Méthodologie de l’étude

# Méthodologie de l'étude : une analyse d'implémentation du cadre national au prisme de l'expérience vécue

Ce document ne constitue pas une évaluation du PNDS en tant que tel,
mais une **analyse de la manière dont les recommandations s'inscrivent dans la réalité vécue par les familles**.

## Analyse bibliographique

**Objectif :** établir le cadre théorique du parcours de prise en charge du syndrome de Rett et identifier les standards attendus en matière de diagnostic, de suivi et d'accompagnement.

### Sources mobilisées :

- Association Française du Syndrome de Rett (AFSR), Le syndrome de Rett – Une maladie rare d'origine génétique, Paris ; 2016.
- Haute Autorité de Santé (HAS). Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) – Syndromes de Rett et apparentés. Saint-Denis La Plaine : HAS ; 2017.
- Haute Autorité de Santé (HAS). L'accompagnement de la personne polyhandicapée dans sa spécificité. Saint-Denis La Plaine : HAS, 2020.
- Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm), Syndrome de Rett, Dossier d'information, consulté en février 2026.

## Enquête nationale

**Objectif** : documenter la réalité des parcours de prise en charge et identifier les écarts entre recommandations nationales et pratiques observées.

### Dispositif méthodologique :

- Questionnaire national diffusé auprès des familles (356 répondants) pour recueillir des données quantitatives sur la prise en charge réelle ;
- Conduite d'entretiens qualitatifs approfondis avec des parents et des professionnels médicaux et associatifs (ajouter le nombre) ;
- Analyse croisée des données quantitatives et qualitatives pour identifier les fragilités structurelles par rapport aux recommandations et objectifs attendus du PNDS ;
- Formulation de pistes d'améliorations pour répondre à ces fragilités et améliorer la qualité de la prise en charge.

# Méthodologie de l'étude : structure et contenu de l'enquête nationale

## Dispositif d'enquête

**Questionnaire national auto-administré**
- ✓ 356 répondants
- ✓ Diffusion nationale via le réseau associatif (Association Française du Syndrome de Rett)
- ✓ 77 questions (questions fermées, échelles d'évaluation et questions ouvertes)
- ✓ Période de collecte des données : décembre 2025.

## Périmètre couvert

**L'enquête documente l'ensemble du parcours.**
- ✓ Repérage et diagnostic
- ✓ Accès aux centres experts
- ✓ Coordination et suivi pluridisciplinaire
- ✓ Accès aux soins spécialisés
- ✓ Transition vers l'âge adulte
- ✓ Charge d'aidance, soutenabilité et parcours éducatif

## Données et modalités de calcul

**Limites méthodologiques** :
- ✓ Les résultats reposent sur l'expérience déclarée des familles.
- ✓ Les pourcentages sont calculés sur le nombre de répondants à chaque question. Le taux de réponse varie selon les thématiques (certaines questions ne concernaient qu'une sous-population, les patientes adultes).



### Profil des répondants
- 78% de répondants sont des mères
- Des patientes de tous âges : 41,8% ont plus de 18 ans
- Avec une répartition géographique nationale



### Points forts de l'enquête
- Echantillon important au regard de la rareté de la pathologie
- Couverture de l'ensemble du parcours (du diagnostic à l'âge adulte)
- Données quantitatives complétées par des questions ouvertes



### Précautions d'interprétation
- Diffusion via les réseaux associatifs ⇔ possible surreprésentation des familles les plus mobilisées
- Données déclaratives

# Personnes auditionnées en complément de l'enquête nationale



**Pr Mathieu Milh**
**Professeur en Neurologie Pédiatrique,** Hôpital La Timone Marseille



**Dr Celia Rech,**
**Médecin physique et de réadaptation,** Hôpital Raymond-Poincaré

**Mme. Elisabeth Célestin,**
**mère d'une jeune femme atteinte du syndrome de Rett de 26 ans**

**M. Loïc Tramaille,**
**père d'une jeune fille de 13 ans atteinte du syndrome de Rett**



**Laure Winterbone**
**Assistante sociale, référente handicap indépendante,**
L'inclusion sur mesure

**Elise Richez, Orthophoniste,**
**Chargée d'enseignement universitaire - Université de Montpellier-Nîmes**