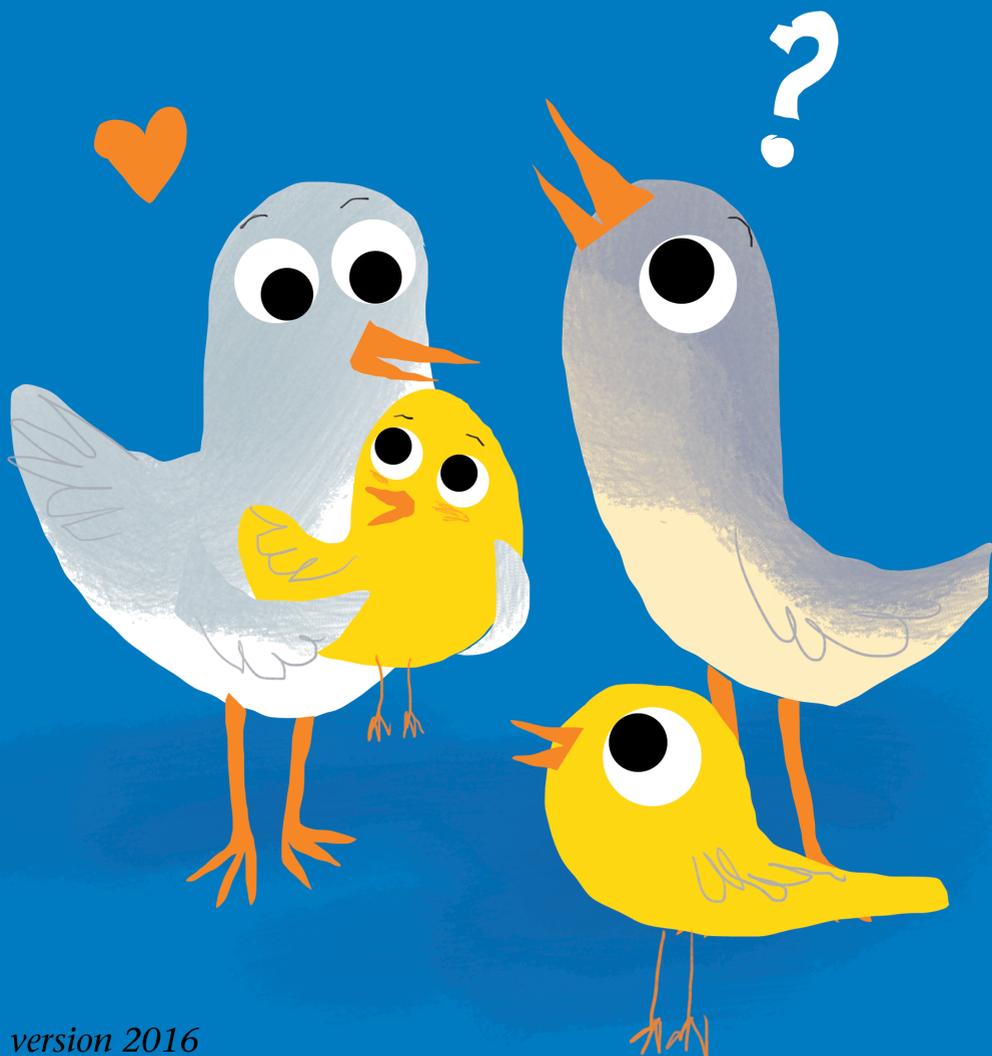


AT *Ataxie –télangiectasie*

Connaître la maladie de votre enfant pour mieux l'accompagner





Vous venez d'apprendre que votre enfant est atteint d'une maladie génétique rare : l'ataxie-télangiectasie (AT). Apprendre que son enfant est atteint d'une maladie évolutive et sévère est un choc pour les parents, qui se sentent très démunis face à la situation.

Si la médecine à ce jour est encore impuissante à guérir cette maladie, il importe surtout que vous puissiez construire avec votre enfant « un projet de vie qui soit ouvert et où l'espoir est présent ».

Le but de ce petit guide est de :

- répondre, de la façon la plus simple possible, aux nombreuses questions que vous vous posez.

Savoir vers qui vous tourner ?

- Sur le plan médical et paramédical : afin d'utiliser tous les moyens spécifiques dont votre enfant a besoin en fonction de ses symptômes, pour retarder, améliorer, ou traiter certaines des conséquences de cette maladie.
- Sur le plan des aides techniques et financières, ainsi que du soutien que vous pouvez trouver auprès des 2 associations concernant cette maladie.
- Il existe des centres de référence maladies rares au niveau national et des centres de compétence au niveau régional pour l'AT que vous pouvez trouver en page 4. Le deuxième encadré concerne les deux associations de l'AT (AT Europe et APRAT) et le site des maladies rares (ORPHANET) ; nous y ferons référence tout au long de ce guide.

CENTRES DE RÉFÉRENCE NATIONAUX DE L'ATAXIE TELANGIECTASIE

Le centre **NEUROGENE** pour les maladies neurogénétiques :

<http://www.crng.org/public/centre.php> :

hôpital Trousseau pour la pédiatrie (Paris)

Le **CEREDIH** pour l'immunohématologie

(déficits immunitaires héréditaires, DIH) :

www.ceredih.fr

CENTRES DE COMPÉTENCE RÉGIONAUX

L'immunohématologie <https://www.ceredih.fr/locations/centers>

(sélectionner les centres pédiatriques)

La neurologie génétique : <http://www.crng.org/public/annuaire.php>

(sélectionner les centres pédiatriques)

ASSOCIATIONS

APRAT :

<http://www.aprat.fr>

Cette association édite des documents gratuits, dont en 2015, le « guide du diagnostic et des soins »* pour l'AT. L'APRAT organise des journées famille; propose des noms de « personnes-ressources » pour une écoute médicale, psychologique, ou relative à la scolarité.

AT Europe :

<http://www.ateurope.org/fr>

Les informations sont directement accessibles sur le site et régulièrement mises à jour. Les nombreuses rubriques concernent la maladie, les moyens d'y faire face, l'état de la recherche et les projets AT,

ORPHANET :

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=100&lng=FR

site des maladies rares

* « *Ataxie Téléangiectasie chez l'enfant : guide du diagnostic et des soins* ». Traduction et adaptation française du guide publié en 2014 par l'A-T Society pour les professionnels, www.atsociety.org/uk/ sur le diagnostic et le traitement de l'AT, préfacé et revu par le Pr J.-M. Pédespan et C. Bouteiller, Service de neuro-pédiatrie du CHU de Bordeaux, disponible sur le site de l'APRAT.

SOMMAIRE¹

Origine génétique de la maladie	6
Manifestations de la maladie	7

COMMENT FAIRE FACE A CETTE PHASE INITIALE DE LA MALADIE

Sur le plan médical et paramédical

1. Réaliser un bilan complet de la maladie	8
2. Organiser la prise en charge médicale	8
3. Organiser la prise en charge paramédicale	9
4. Attention aux radiations	10
5. Inscription au Registre national du CEREDIH	10
6. Consultation génétique	11

La vie quotidienne de votre enfant

1. Face aux troubles neurologiques	12
2. Face aux troubles immunologiques	13
3. La scolarité	13
4. Les loisirs et activités.....	14

La vie quotidienne de votre famille

15

Aide et prestations - Scolarité

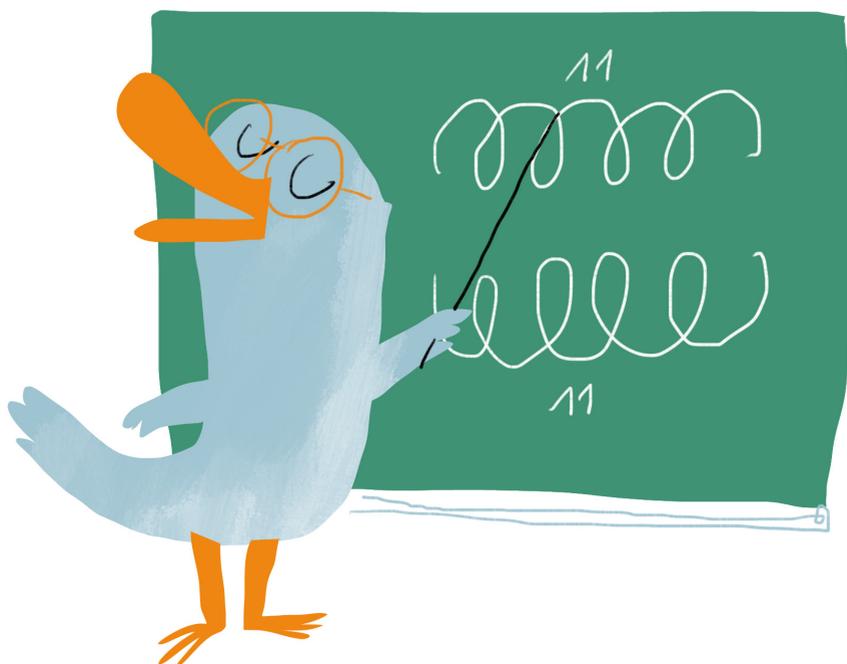
1. Les aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares ..	16
2. La scolarisation	16
3. Autres ressources disponibles	17

1 Pour les liens internet qui sont donnés dans ce document, vous pouvez pour plus de facilité, vous reporter à la version informatique figurant sur le site des associations ; il vous suffira alors de faire CTRL + clic pour aller sur le site indiqué.

ORIGINE GÉNÉTIQUE DE LA MALADIE

Le gène atteint est le gène ATM ; il est situé sur le chromosome 11. Pour que la maladie se manifeste chez l'enfant, il faut que l'atteinte du gène soit présente sur ses deux chromosomes 11. L'enfant malade a donc une mutation sur les deux copies du gène. Dans la très grande majorité des cas il s'agit d'une mutation (c'est-à-dire une altération) héritée de chacun des deux parents ; pour ceux-ci, l'atteinte du gène ATM n'existe que sur un seul de leur chromosome 11 et la maladie ne peut pas se déclarer ; on dit qu'ils sont hétérozygotes. Les mutations du gène ATM peuvent être très différentes, ce qui peut expliquer une part de la variabilité des symptômes de la maladie chez les enfants atteints de cette maladie².

Cette maladie associe essentiellement une atteinte neurologique évolutive et une atteinte immunologique. Il n'existe pas à l'heure actuelle de traitement capable de ralentir ou de stopper la progression des troubles neurologiques³.



2 <http://www.ateurope.org/fr/ataxie-telangiectasie/le-gene-atm/caracteristiques-datm.html>

3 <http://www.ateurope.org/fr/ataxie-telangiectasie/le-gene-atm/caracteristiques-datm.html>

PRINCIPALES MANIFESTATIONS DE LA MALADIE

Les manifestations initiales peuvent être précoces (les premières années de la vie) ou tardives (âge de la puberté). Un mot important à retenir et valable tout au long de la maladie: la variabilité des symptômes d'un enfant à un autre en fréquence et en intensité. Parmi les principales manifestations :

- Celles qui, le plus souvent, attirent d'emblée l'attention sont d'ordre neurologique : troubles de la coordination et de l'équilibre (par atteinte du cervelet et appelés « ataxie cérébelleuse ») responsables de difficultés à la marche ; il peut exister aussi une difficulté à coordonner les mouvements des yeux aux mouvements de la tête (apraxie oculomotrice), et des difficultés à l'élocution.
- Elles peuvent être aussi cutanées (principalement des télangiectasies cutanéomuqueuses : dilatations de petits vaisseaux, localisées sur la conjonctive oculaire ou ailleurs).
- Il peut s'agir d'infections à répétition (sinusites, otites, pneumopathies) dues au déficit immunitaire. Ce déficit touche la production des lymphocytes (une catégorie de globules blancs) qui aident à combattre les infections en produisant des anticorps : les immunoglobulines.
- L'intelligence de ces enfants est normale dans la plupart des cas.

L'évolution varie aussi d'un enfant à l'autre. Dans tous les cas, elle est sévère sur le plan neurologique notamment avec une perte progressive de la marche. Le déficit immunologique semble stable au cours de la vie. En fonction de l'intensité du déficit immunitaire, l'enfant peut présenter des infections ORL et bronchiques fréquentes, voire des infections pulmonaires graves. Le risque ultérieur de développer un cancer est plus élevé, en particulier les lymphomes ou les leucémies⁴.

⁴ <http://www.ateurope.org/fr/ataxie-telangiectasie/diagnostic/symtomes-et-evolution.html>

COMMENT FAIRE FACE A CETTE PHASE INITIALE DE LA MALADIE SUR LE PLAN MEDICAL ET PARAMEDICAL

1. Réaliser un bilan complet de la maladie dans un centre spécialisé (cf. encadré page 4) pour optimiser la prise en charge médicale et paramédicale de ces enfants, désigner un médecin coordonnateur et référent, et planifier un suivi rigoureux :

1. Bilan neurologique avec un neuro-pédiatre, mais aussi un médecin de rééducation fonctionnelle (ou un médecin de médecine physique) pour savoir quelles sont les rééducations à mettre en place.
2. Bilan immunologique complet auprès d'un médecin immunologiste du réseau national CEREDIH.
3. Eventuellement d'autres spécialistes en fonction des symptômes : pneumologue, dermatologue....

Il est préférable que ces différents spécialistes appartiennent à la même structure ou habitent dans la même ville pour faciliter la circulation des informations entre eux. Le premier spécialiste que vous verrez (neuro-pédiatre ou immunologiste) vous guidera dans vos démarches. Veillez à ne pas multiplier les spécialistes sauf si cela s'avère nécessaire.

2. Organiser la prise en charge médicale

Désigner un médecin référent et coordonnateur entre les différents spécialistes. Si l'atteinte neurologique prédomine, ce pourra être le neuro-pédiatre; par contre si le déficit immunitaire est important, ce pourra être l'immunologiste. Votre médecin généraliste pourra ainsi participer avec plus de clarté au sein du réseau de spécialistes, et faire appel si besoin au médecin coordonnateur et référent.

Chacun des médecins spécialistes vous précisera comment se fera le suivi et avec quelle fréquence⁵.

5 <http://www.ateurope.org/fr/vivre-l-ataxie-telangiectasie/suivi-medical.html>

3. Organiser la prise en charge paramédicale :

- la ou les rééducations fonctionnelles et les besoins éventuels en matériel adapté.

C'est le plus souvent le médecin de rééducation fonctionnelle qui décide et coordonne l'action des différents intervenants paramédicaux. En fonction de l'évolutivité de la maladie, il effectuera un bilan tous les ans ou tous les 6 mois.

La rééducation fonctionnelle se fait au cas par cas en fonction des symptômes présentés par l'enfant et de l'évolution de sa maladie. Il peut s'agir de :

Kinésithérapie, ergothérapie, psychomotricité, orthophonie, orthoptie.

Il convient de ne pas submerger l'enfant de séances de rééducation, en raison de sa fatigabilité, et de lui préserver des espaces de détente et de répit.

Vous trouverez des informations détaillées sur le site d'AT-Europe⁶. L'APRAT a édité des documents sur ce sujet, en particulier⁷ : « Ataxie Télangiectasie et rééducation »

Les besoins en matériel adapté pour le domicile ou l'école.

Le matériel est en général prescrit par le médecin de rééducation fonctionnelle; l'ergothérapeute informe sur les différents modèles les plus adaptés pour l'enfant.

Service de psychologie : Faire appel à une aide psychologique sera d'un grand secours pour vous et pour votre enfant. Elle peut être proposée au moment de l'annonce du diagnostic, ou lors du bilan médical par le neuro-pédiatre, ou l'immunologiste. N'hésitez pas à la demander.

Service social : Votre enfant est reconnu comme ayant une affection de longue durée (ALD). Cela lui ouvre droit à une prise en charge de 100% sur la base du tarif de la sécurité sociale, pour tous les soins et les traitements nécessaires à la prise en charge et au suivi de l'AT. Cependant certains actes tels que la psychomotricité, l'ergothérapie (en libéral), à ce jour, ne sont pas pris en charge. L'assistante sociale du service où exerce le médecin référent vous guidera dans vos démarches et vous aidera à constituer un dossier pour faire valoir les droits de votre enfant. Elle vous renseignera sur les possibilités de bénéficier d'aides et de prestations, notamment auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), organisme qui existe dans chaque département. Ce point sera abordé plus loin.

⁶ <http://www.ateurope.org/fr/vivre-l-ataxie-telangiectasie/paramedical.html>

⁷ <http://www.aprat.fr/>

Diététicienne : les courbes du poids et de la taille sont un des éléments importants permettant de surveiller l'état général de l'enfant. En cas de poids insuffisant ou de problème d'alimentation, il ne faut pas hésiter à en parler au neuro-pédiatre et rencontrer la diététicienne de ce service hospitalier.

Certains services hospitaliers proposent d'hospitaliser l'enfant pendant 48h pour effectuer toutes ces consultations et bilans.

4. Attention aux radiations

Ces enfants sont particulièrement sensibles aux radiations ionisantes. Tout traitement par radiothérapie est interdit. Il convient d'éviter les radiographies et les scanners et de faire appel aux techniques d'imagerie diagnostique non irradiante (échographie, IRM).

Dans le cas de pneumonie ou de scoliose, il peut cependant s'avérer indispensable d'effectuer des radios pour une décision thérapeutique. Pour limiter les doses de radiation, les radios du thorax devront être de face, et il faut employer des techniques diminuant les rayonnements pour le CT scan (par exemple moins d'images par balayage CT)

Il convient d'éviter les radios dentaires de routine, mais en cas de douleur dentaire un examen radiologique peut être justifié⁸.

Une fiche de recommandations a été élaborée par l'IRSN (Institut de Radioprotection et de sûreté nucléaire) et l'INSERM (Institut national de la Santé et de la Recherche médicale) pour les enfants atteints d'AT et les porteurs du gène, téléchargeable sur le site de l'APRAT

En ce qui concerne les rayons ultra-violets, s'il n'existe pas d'étude montrant que l'exposition au soleil est plus dangereuse chez les enfants atteints d'AT, il convient de respecter toutes les précautions habituelles vis-à-vis de l'exposition au soleil.

5. Inscription au Registre national du CEREDIH⁹

Afin de mieux connaître cette maladie rare, il est proposé aux parents que les données médicales concernant leur enfant soient enregistrées dans le registre national du CEREDIH (registre maladies rares qualifié par l'InVS et l'Inserm). Cela permettra également de faire bénéficier plus vite ces enfants des avancées de la recherche.

⁸ <http://www.ateurope.org/fr/ataxie-telangiectasie/cancers/rayonnements.html>

⁹ <http://www.ateurope.org/fr/ataxie-telangiectasie-la-recherche/programmes-at-europe/2013-2016-ceredih.html>

6. Consultation génétique

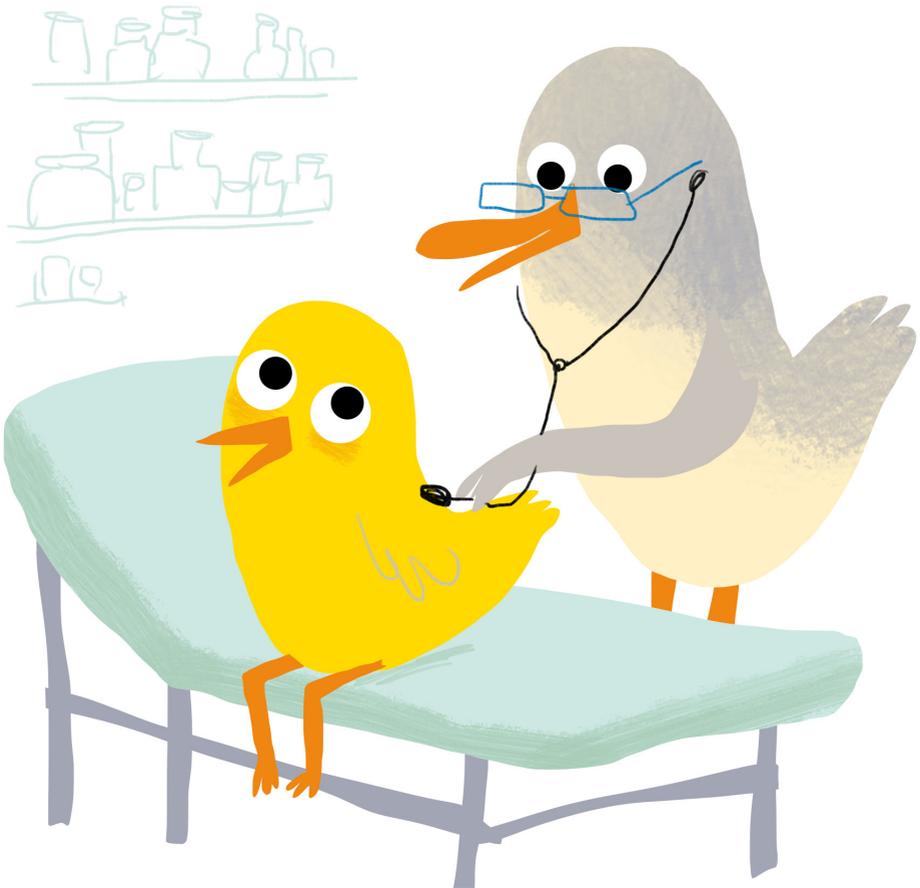
Toutes les questions concernant la transmission du gène ATM peuvent y être abordées, en particulier :

- Peut-on avoir un autre enfant ?

Il y a 3 chances sur 4 qu'un autre enfant soit indemne de la maladie. Les parents qui souhaitent avoir un autre enfant ont la possibilité de demander un diagnostic anténatal.¹⁰

- Sujets hétérozygotes, c'est-à-dire porteurs du gène ATM :

Quelle surveillance ? Le risque de cancer du sein est plus élevé chez les femmes porteuses du gène atteint, donc la mère de l'enfant. En l'état actuel des connaissances, les modalités de surveillance peuvent être de faire un examen mammographique numérique tous les deux ans dès l'âge de 40 ans.



¹⁰ <http://www.ateurope.org/fr/ataxie-telangiectasie/diagnostic/diagnostic-antenatal.html>

LA VIE QUOTIDIENNE DE VOTRE ENFANT



1. Face aux troubles neurologiques

Il est important d'apprendre à repérer les limites de votre enfant, en particulier la fatigue. Elle est due à l'effort sans cesse répété pour contrôler sa motricité, en particulier à cause des troubles de l'équilibre et de la coordination des muscles mobilisés ; l'enfant a besoin également de plus d'efforts pour parler. Il peut prendre aussi plus de temps pour ses repas. Il en résulte une lenteur dans les gestes de la vie courante. L'enfant a besoin de plus de temps et de repos qu'un autre enfant ; mais il doit aussi être stimulé pour préserver le plus longtemps sa motricité. Vous trouverez de nombreux conseils avec le lien ci-dessous¹¹.

Les enfants sont conscients de leurs difficultés et poseront des questions à leurs parents ou à leurs proches sur ce qui leur arrive. « Pourquoi est-ce que je tremble en prenant mon bol ? », « J'ai plus de mal à garder mon équilibre ». Il peut se sentir dévalorisé par rapport aux autres. « Comment est-ce que je peux

¹¹ <http://www.ateurope.org/fr/vivre-l-ataxie-telangiectasie/vie-quotidienne.html>

être gracieuse quand je ne peux pas marcher comme je veux ? ». Se pose aussi la question du handicap, surtout s'ils ont entendu ce mot à l'école. « Est-ce que je suis handicapé ? » ... Toutes ces questions cachent une légitime anxiété. Il est important de donner de vraies réponses à l'enfant, le plus simplement possible, sans les anticiper et de ne pas chercher à le tromper, sans évoquer l'aspect évolutif. Vous l'aidez ainsi à mieux faire face à sa maladie, à trouver avec lui les moyens de s'adapter et vous garderez sa confiance. Toutefois, il serait important pour votre enfant d'avoir un lieu neutre pour exprimer ses peurs et ses sentiments en dehors de ses parents, sachant qu'il cherche toujours à les protéger. L'enfant peut rechercher ce lieu auprès des grands parents, des proches, mais il ne faut pas hésiter à lui proposer de rencontrer un psychothérapeute d'enfant.

2.- Face aux troubles immunologiques¹²

Le risque d'un déficit immunitaire est la survenue d'infections qui, dans l'AT, touchent surtout la sphère rhino pharyngée et pulmonaire. Ce déficit est très variable d'un enfant à un autre. **C'est le médecin immunologiste du centre de compétence du réseau CEREDIH qui indiquera les mesures à prendre et, en particulier, précisera le calendrier vaccinal.**

La prise en charge spécifique dépend du statut immunitaire de chacun

Dans tous les cas la prévention des infections est la règle

1. Mesures d'hygiène vis-à-vis des infections comme pour tous les enfants
2. Vaccinations : ces enfants doivent être vaccinés .Sont tout particulièrement importants les vaccins concernant la protection contre les infections respiratoires : vaccins contre la grippe, contre le pneumocoque, et contre Haemophilus influenzae

3. Un traitement préventif au long cours des infections récurrentes des voies aériennes peut être proposé (antibiotique donné à petites doses).

Si la protection contre les infections respiratoires est insuffisante, sur prescription du médecin immunologiste, un traitement par injection d'immunoglobulines peut s'avérer utile.

3.- La scolarité

Les difficultés rencontrées par l'enfant sont liées à son degré d'atteinte neurologique qui, là encore, est très variable d'un enfant à l'autre. Peu importantes en général aux âges des classes maternelles, elles ne gêneront pas ou peu les activités scolaires, de même que l'intégration scolaire. Par contre les

¹² <http://www.ateurope.org/fr/vivre-l-ataxie-telangiectasie/suivi-medical/immunologue.html>

difficultés apparaitront plus nettement dans les classes primaires. C'est le contrôle moteur qui va gêner ces enfants pour la réalisation de gestes précis : écriture, coloriage... La parole peut être difficilement audible car mal articulée et lente. La mauvaise coordination oculaire est source de difficultés pour la lecture. Par ailleurs ces enfants déploient des efforts en permanence pour rester assis sur une chaise. La fatigue mentale et physique peut être importante. C'est au cas par cas qu'il faudra prévoir des moments de repos, un emploi du temps scolaire aménagé, des adaptations en fonction des obstacles rencontrés (par exemple pour le sport). Ceci sera abordé plus largement dans le paragraphe « les aides et prestations »

NB : Les difficultés pour la lecture et le contrôle moteur de la main sont très voisines de celles présentées par les enfants dyspraxiques. Vous trouverez sur leur site nombre de conseils pratiques qui peuvent aider votre enfant, par exemple des outils pour faciliter la lecture¹³... :

Intégration scolaire : il faut y veiller dès que les troubles neurologiques marquent une différence nette avec leurs petits camarades. Les enfants sont très conscients de leur apparence et font ce qu'ils peuvent pour apparaître « normaux ». Il importe de sensibiliser l'enseignant^{14,15} et les autres élèves aux troubles présentés par l'enfant par une information au niveau de la classe. Cela permettra une meilleure intégration scolaire. Les enfants atteints d'AT sont souvent heureux de fréquenter l'école. Être reconnu et soutenu par les autres enfants, pouvoir développer des camaraderies durables sont nécessaires à leur épanouissement.

4.- Les loisirs et activités

Il est important d'encourager l'enfant pour des activités extra-scolaires, selon ses goûts et désirs, qui lui permettront de ressentir du bien-être et du mieux vivre. Tout sport adapté peut être proposé. La piscine où il peut retrouver une liberté de mouvements pour évoluer dans l'eau est un exemple. Le contact avec les animaux peut être bénéfique ; ainsi en est-il de l'équithérapie. Lui proposer des défis à sa hauteur le valoriseront et lui donneront envie de progresser. Être porteur d'AT ne doit pas fermer la porte aux rêves, à la poésie, à la fantaisie....

13 <http://www.cartablefantastique.fr/Dyspraxie/HomePage>

14 <http://www.ateurope.org/fr/vivre-l-ataxie-telangiectasie/ecole/pour-les-enseignants.html>

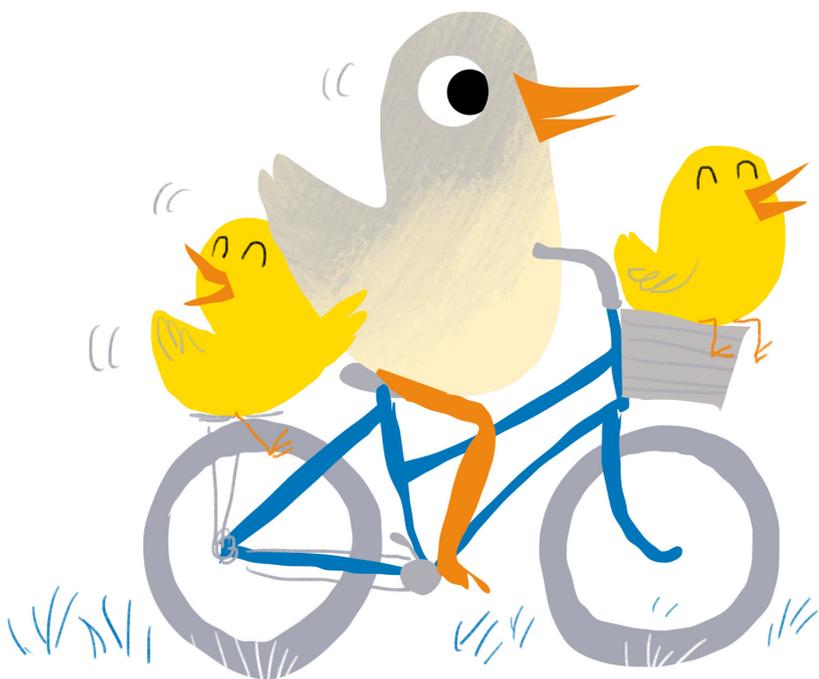
15 Il existe une fiche déficit immunitaire sur le CEREDIH, via le lien INTEGRASCOL :

<http://www.tousalecole.fr/content/d%C3%A9ficit-immunitaire-lenfant-immunod%C3%A9prim%C3%A9>

LA VIE QUOTIDIENNE DE VOTRE FAMILLE

Le choc de l'annonce de cette maladie et ses répercussions sur le quotidien touchent l'ensemble de la famille. Chacun en souffre. La maladie peut entraîner un sentiment de culpabilité, voire un état dépressif réactionnel chez les parents ou les frères et sœurs. Face à cette réalité, quel moyen chacun peut-il mettre en œuvre pour qu'elle soit le moins difficile possible à vivre et que chacun puisse garder une dynamique de vie ? Il est important d'informer, d'impliquer et de soutenir la fratrie, au besoin en faisant appel à un psychothérapeute d'enfant.

*L'APRAT a édité un miniguide à destination des frères et sœurs :
« L'ATAXIE TELANGIECTASIE (on dit AT) QU'EST-CE QUE C'EST ? »
à l'usage des jeunes et des adolescents qui ont l'AT, de leurs frères et sœurs
et de leurs camarades*



AIDES ET PRESTATIONS SCOLARITÉ

Orphanet a réalisé un document très complet et régulièrement mis à jour :

« *Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches* »
(mise à jour fréquente ; dernière mise à jour Décembre 2014)¹⁶

1.-Les aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares :

Dans chaque département existe une Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). Celle-ci doit, entre autres missions, « offrir un accès unique aux droits et prestations, [...] et faciliter les démarches des personnes handicapées et de leur famille ». La MDPH a un fonctionnement complexe. C'est une équipe pluridisciplinaire comprenant plusieurs instances. Un schéma élaboré par le site Alice vous permettra de comprendre sa structure.¹⁷

Les aides financières sont principalement:

L'Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé (AEEH) : elle est sans conditions de ressources, sous réserve de satisfaire aux conditions d'attribution.

L'AEEH est une prestation familiale destinée à compenser, au moins en partie, les frais supportés par toute personne ayant à sa charge un enfant handicapé de moins de 20 ans (aide humaine, aide technique...). Un formulaire unique permet d'adresser toutes les demandes à la MDPH. Le délai de réponse est assez long : 4 à 6 mois.

la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) ; cette dernière s'adresse au cas d'handicap lourd et ne sera pas abordée ici.

2.- La scolarisation¹⁸ :

La loi du 11 Février 2005 assure à chaque enfant le droit à une scolarisation en milieu ordinaire selon un parcours scolaire continu et adapté, dans l'établissement scolaire le plus proche de son domicile.

Un enfant atteint d'Ataxie-Télangiectasie peut tout à fait être scolarisé en milieu ordinaire, dans une école proche de son domicile.

¹⁶ http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf

¹⁷ <http://scolaritepartenariat.chez-alice.fr/page331.htm>

¹⁸ <http://www.ateurope.org/fr/vivre-l-ataxie-telangiectasie/ecole.html>

<http://www.ateurope.org/fr/vivre-l-ataxie-telangiectasie/ecole/structures-educatives.html>

C'est avec le directeur de l'école que vous pourrez en premier lieu discuter des aménagements nécessaires à mettre en place. Selon les besoins de l'enfant, il peut s'agir d'un simple projet d'accueil individualisé (PAI) ou de projets plus élaborés tels qu'un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) qui nécessite le recours à la MDPH. Dans ce dernier cas, une équipe de suivi de la scolarisation est mise en place. Elle comprend les parents et toutes les personnes qui interviennent auprès de l'enfant sur le terrain, tant sur le plan scolaire que médical ou paramédical. C'est en concertation avec la famille, l'enfant, et l'équipe de suivi de la scolarisation que l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH évaluera les besoins de l'enfant pour sa scolarisation. De même qu'il existe une grande variabilité dans l'expression et l'évolution de la maladie, il existe aussi une grande disparité dans le cursus scolaire de chaque enfant.

3.- Autres ressources disponibles :

Vous trouverez dans le document Orphanet des liens vers d'autres sites pertinents.

Citons l'association des paralysés de France (APF)¹⁹. Elle est présente dans chaque département. Vous y trouverez des personnes pour vous accompagner dans vos démarches et recherches.

Nous ajouterons l'aide avec écoute téléphonique, qu'apporte le journal Déclic²⁰ (formule Premium) pour vos démarches administratives (par exemple remplir vos dossiers MDPH).

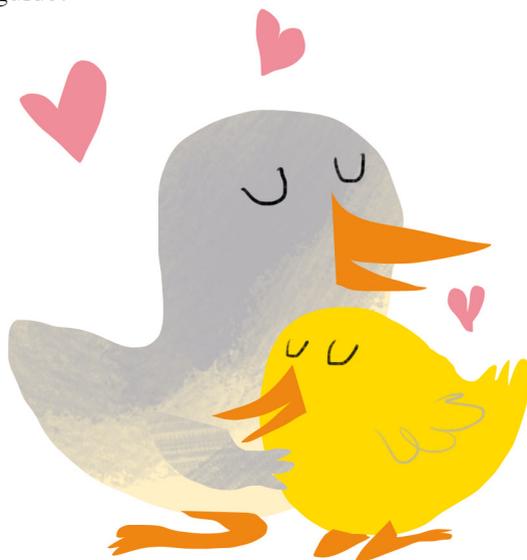


¹⁹ <http://www.apf.asso.fr/>

²⁰ <http://www.magazine-declic.com/oldsite/Magazine/>

AU TERME DE CE GUIDE

Nous espérons avoir répondu à un certain nombre de vos questions. Nous soulignons à nouveau la grande variabilité des symptômes et de l'évolution observée d'un enfant à autre. Votre enfant n'est peut-être pas concerné par l'existence de certains symptômes ou leur degré de sévérité. N'hésitez pas à joindre les associations de l'AT, elles sont là pour vous aider et permettront d'améliorer ce guide.



Réalisation : 2016

En coordination avec des spécialistes de l'AT,
les associations APRAT et AT-Europe. Merci à eux.

Merci au Pr Dominique Stoppa-Lyonnet pour son soutien et ses conseils.

Merci à Robin pour l'illustration de ce document.

Chantal R, pédiatre et grand'mère d'une petite fille atteinte d'AT

NB : Une mise à jour est prévue pour les versions informatiques
qui figureront sur le site des Associations AT

