



## CONSEILS PRATIQUES DESTINES AUX INDIVIDUS ATTEINTS DU SYNDROME DE BARTH

### DU POINT DE VUE MEDICAL

- **Conserver un dossier médical précis.**
  - Demander à chaque médecin traitant une copie de tous rapports et résultats d'examens. (Ces copies devraient être fournies gratuitement au patient). Certains médecins sont peu disposés à les remettre aux patients et parents, car ils ne sont pas rédigés d'une manière compréhensible pour tous. La raison la plus invoquée à ce refus, est que le médecin veut éviter une possible mauvaise interprétation du contenu des documents. Se rendre au service des dossiers médicaux au moment de la consultation, et y signer une décharge afin de recevoir une copie de votre dossier médical, vous fera gagner du temps à l'avenir. Dans la plupart des cas, on vous fournira une copie du rapport d'examen médical au moment où il est effectué, comme, par exemple, pour un électrocardiogramme.
  - Lors de la demande du dossier médical, il pourra vous être utile d'expliquer que vous avez besoin de ces informations afin de coordonner les soins du patient atteint du syndrome de Barth. Le syndrome de Barth est peu commun, et la plupart des médecins n'ont qu'une connaissance très réduite sur le sujet. Il y a de fortes chances que vous ayez à traiter avec beaucoup de spécialistes, et il est crucial que, étant responsable de votre enfant, ou étant vous-même le patient, vous ayez toutes les informations à votre disposition afin de pouvoir les partager avec eux. En fait, il est fort probable que vous soyez la personne qui aura en sa possession le dossier complet, comprenant toutes les spécialités au cours des années. Conservez tout document, il est difficile de prédire ce qui pourra s'avérer important dans le futur. Nous vous recommandons de conserver le dossier médical dans des classeurs. Vous pouvez y effectuer des classements par dates, par résultats d'examens, ou par spécialités.
- **Partager l'information entre docteurs.**

Il est fort probable que vous ayez à consulter différents spécialistes (qui pourront ou non travailler dans un même établissement), c'est donc à vous qu'incombera le rôle de coordinateur. Demandez à ce que chaque médecin ayant participé aux soins du patient atteint du syndrome de Barth reçoive les rapports de tout autre médecin (cela ne marche pas dans tous les cas). Il vous sera utile d'avoir avec vous votre classeur, lorsque vous vous rendez à une consultation. Assurez-vous que les docteurs aient à leur disposition une copie des documents appropriés. Si ce n'est pas le cas, vous pouvez soit avoir avec vous plusieurs copies, soit demander à l'un des employés de faire une photocopie pour la joindre au dossier médical. Ne jamais vous défaire de votre unique copie, ou de la copie originale du document médical. Lorsque cela est approprié, tout particulièrement lorsqu'il s'agit de sujets techniques ou compliqués, insistez pour que les médecins communiquent directement entre eux, afin d'éviter tout malentendu ou mauvaise information.

- **Préparer les médecins de garde.**  
Avec le syndrome de Barth, il est impossible de prédire quand une situation d'urgence peut se présenter. Renseignez-vous afin de connaître le niveau de savoir des médecins du cabinet sur le syndrome de Barth. Il vaut mieux se préparer à une telle éventualité plutôt que, dans une situation d'urgence, d'avoir à consulter un médecin de garde qui ne soit pas bien informé.
- **Poser des questions, acquérir une connaissance sur le sujet.**  
Dans la mesure du possible, essayez de vous familiariser non seulement avec le syndrome de Barth, mais aussi avec le statut médical du patient atteint de ce syndrome. Faites vos propres recherches, mais soyez vigilants quant à la source de vos informations. Comme pour tout, ne croyez pas tout ce que vous lisez parce que c'est imprimé quelque part (particulièrement sur l'Internet). Ne consultez que des sources sérieuses, et renseignez-vous sur la provenance de l'information. Souvenez-vous aussi que chaque patient est unique, et que toute information ayant trait au syndrome de Barth peut ne pas s'appliquer à chaque individu atteint de ce syndrome. Il peut aussi vous être utile de vous familiariser avec la terminologie la plus courante. Une telle terminologie est disponible, sur demande, auprès de la « Barth Syndrome Foundation ».
- **S'assurer le concours du médecin, mais aussi compter sur soi-même.**  
Il est important de prendre en main le contrôle des soins de l'individu atteint du syndrome de Barth. Ecoutez avec attention, et sachez prendre de bon conseils. Mais si votre instinct vous dit que quelque chose ne va pas, cherchez ou suivez un autre avis. Il est primordial qu'un médecin puisse reconnaître quand une situation dépasse ses compétences et connaissances, et sache faire appel à un spécialiste, ou trouver une aide externe. Si vous n'êtes pas à l'aise avec les soins fournis, ou avec ce qui vous est dit, ne vous laissez pas intimider. Faites confiance à votre instinct, et lancez-vous de votre côté à la recherche de plus d'informations. N'oubliez jamais que vous avez affaire à une condition médicale rare, à laquelle la plupart des médecins ne sont pas vraiment familiarisés, et dont il reste beaucoup à découvrir.
- **Etre capable de reconnaître quand il faut suivre les conseils d'un médecin, ou quand il vaut mieux savoir se faire entendre, insister pour obtenir plus d'informations, d'exams, ou d'aide.**  
Ça ne vous apportera rien de constamment casser les pieds à votre médecin, ou de lui faire perdre son temps sans raison, mais il peut y avoir des moments où il est nécessaire de savoir se faire entendre. Vous vous trouvez maintenant dans une position où vous devez préserver les intérêts du patient, que ce soit vous-même ou un proche.
- **Se préparer aux rendez-vous.**  
Apportez avec vous toute information qui pourrait se révéler utile, et mettez par écrit, à l'avance, une liste de questions, afin de ne pas oublier de demander quoi que ce soit. Peut-être serait-il une bonne idée d'enregistrer sur cassette votre visite chez le docteur, afin de pouvoir l'écouter plus tard. Une telle demande risque de mettre mal à l'aise certains médecins, il est donc conseillé de leur dire que vous vous efforcez de mieux comprendre et assimiler toute information concernant la maladie, afin de pouvoir mieux

participer aux soins du patient. Peut-être aussi pourriez-vous demander à un ou une amie de vous accompagner lors de la visite afin de prendre des notes. Lorsque vous avez rendez-vous avec un nouveau docteur, il est préférable de lui faire parvenir par avance de la documentation sur le syndrome de Barth.

- **Essayer d'éviter d'attendre dans la salle d'attente du pédiatre au milieu d'autres malades.**

Demandez à attendre à l'extérieur, ou bien à l'écart, dans une autre salle. Il existe parfois même une entrée séparée, que vous pouvez utiliser. Si votre enfant est à un âge où il veut s'amuser avec des jouets, amenez les vôtres, afin qu'il ne joue pas avec ceux qui ont été manipulés par d'autres enfants malades. Ayez toujours sur vous un masque, du désinfectant pour les mains, ainsi que des serviettes anti-bactériennes, et utilisez-les.

- **Garder à jour une liste complète des médecins qui ont été consultés de manière régulière ou occasionnelle pour procurer des soins à l'individu atteint du syndrome de Barth.**

Assurez-vous d'avoir les adresses, numéros de téléphones et/ou adresses email, afin de pouvoir les contacter en cas de besoin.

- **Garder à jour une liste complète de tout examen clinique ou analyse de laboratoire.**

Il faut toujours se dire que toute information peut être critique. Même des examens sans résultat apparent peuvent se révéler être d'une valeur clé à un moment futur. Gardez tout précieusement ! Quand vous gardez des copies d'analyses, assurez-vous que les paramètres de valeurs normales se trouvent bien dans le corps du document. Chaque centre d'examen / laboratoire d'analyses a des différences mineures en ce qui concerne les valeurs normales. Demandez-leur de vous fournir ces informations. Il vous sera pratique de vous y référer dans le futur. Peut-être vous pensez être capable de garder ces résultats en tête, mais dans 10 ans, vous vous félicitez du temps consacré à vous procurer ces informations supplémentaires.

- **Garder à jour une liste complète de toute médication.**

Il est important, lorsque vous gardez cette liste à jour, d'inscrire de manière détaillée les médicaments prescrites.

- **Faire l'acquisition d'un dictionnaire médical. Ceci peut vous être utile afin de comprendre la terminologie médicale complexe qui est parfois utilisée au cours de vos rendez-vous avec les médecins.**

- Prenez note de tout terme médical important dont vous ne comprenez pas le sens. N'ayez pas peur de demander clarification si vous ne comprenez pas.

*En résumé, que vous soyez vous-même le patient ou bien que ce soit un proche, il faut vous rappeler que vous devez prendre un rôle actif dans la participation aux soins. Assurez-vous qu'il y ait une excellente communication entre vous et votre conseiller professionnel (le médecin), afin que, ensemble, vous établissiez un partenariat basé sur la confiance et le respect mutuel. Comme dans toute relation, il arrive parfois que cela ne marche pas. Le médecin reste votre conseiller clé. Vous dépendez de lui et devez pouvoir lui faire confiance. Si ce n'est pas le cas, peut-être vaut-il mieux faire appel à quelqu'un d'autre.*

## AU QUOTIDIEN

- **Du fait que la plupart des individus atteints du syndrome de Barth soient de temps à autre neutropéniques, faire en sorte qu'ils soient le plus possible tenus à l'écart des microbes, et s'assurer qu'ils aient une hygiène personnelle et une routine journalière particulièrement strictes vis à vis des germes :**
  - Evitez tout contact avec des personnes malades et contagieuses
  - Lavez-vous les mains fréquemment avec du savon et de l'eau, ou bien avec une lotion anti-bactérienne que vous pouvez garder facilement à portée à tout moment
  - N'autorisez pas le partage de nourriture ou de boisson
  - Lavez fruits et légumes avec soin
  - Faire cuire la viande de manière appropriée
  - Brossez-vous les dents régulièrement et avec soin, et faites-les détartrer 2 à 4 fois par an
  - Changez de brosse à dents toutes les 6 à 8 semaines
  - Coupez-vous les ongles régulièrement et assurez-vous qu'ils restent propres
  - **N'utilisez JAMAIS de thermomètre rectal**
  - Utilisez une pommade anti-bactérienne sur les coupures et griffures (après les avoir soigneusement nettoyées)
- **S'assurer que les amis, la famille, et les baby-sitters des jeunes enfants atteints du syndrome de Barth soient conscients des risques particuliers d'infection bactérienne, et soient prudents au contact de votre enfant qui ne présente qu'une résistance faible.**

Rappelez-vous qu'il faut toujours s'attendre au pire. Une situation d'urgence est plus stressante que l'on peut s'imaginer. Il est tout particulièrement important d'être préparé. C'est par exemple une bonne idée d'avoir les informations nécessaires facilement accessibles à tous. Ces informations peuvent se trouver dans un formulaire que vous placerez bien en évidence.
- **Assurer des repas fréquents du fait du risque possible de symptômes d'hypoglycémie.**

Les individus atteints du syndrome de Barth ont rarement beaucoup d'appétit et montrent parfois des symptômes d'hypoglycémie. Il est possible de réduire le risque d'occurrence de ces symptômes en encourageant la prise régulière d'une boisson nutritionnelle, ou en encourageant l'enfant à grignoter entre les repas. Une cuiller à café de maïzena par kilo prise juste avant le coucher, semble éliminer les risques hypoglycémiques associés au jeûne nocturne chez les individus atteints du syndrome de Barth. Certains parents préfèrent mélanger la maïzena à du lait chocolaté, afin de la rendre plus agréable au goût et plus facile à avaler. Il est préférable de ne pas mélanger la maïzena à du jus de fruit, car cela la fait se décomposer.
- **Se reposer fréquemment du fait de la fatigue.**

La fatigue est un symptôme rapporté régulièrement par les personnes qui s'occupent de personnes atteintes du syndrome de Barth, ainsi que par les individus affectés. Il est important de savoir quand on peut continuer et quand on doit s'arrêter. Il n'est pas sage de pousser l'individu jusqu'à l'épuisement. Le risque d'épuisement complet sera minimisé par la prise de

périodes de repos fréquentes. Certains parents trouvent qu'un simple temps de repos aide. Il est non seulement important d'éduquer votre entourage sur le syndrome de Barth, mais aussi les individus qui sont affectés par la maladie eux-mêmes. Autorisez votre enfant à prendre du repos. Encouragez-le dans ce sens en créant un endroit spécial où il peut se reposer.

- **Eviter toute exposition prolongée à une chaleur excessive.**

Les individus atteints du syndrome de Barth semblent être profondément affectés durant les périodes prolongées d'exposition à la chaleur. Ce qu'un individu en bonne santé peut facilement tolérer n'est pas du tout ce qu'un individu atteint du syndrome de Barth peut tolérer. Il est recommandé d'éviter les sorties au moment le plus chaud, les jours de grande chaleur. Faites en sorte d'avoir toujours une boisson à portée de main, afin de pouvoir re-hydrater l'individu. Quand cela est possible, organisez les sorties familiales durant les périodes moins chaudes de l'année, sinon, choisissez les moments de la journée où il fait plus frais (matinée ou soirée). Une chaleur excessive peut activer la fatigue, prévoyez vos sorties en conséquence.

- **Etre prêt à toute urgence au cours des voyages.**

- Gardez toujours sur vous les coordonnées des médecins en cas d'urgence.
- Emmenez le classeur principal avec vous, afin de pouvoir fournir les informations nécessaires à un médecin que vous ou votre enfant n'avez jamais consulté, et qui, de plus, n'a probablement jamais été confronté à un cas de syndrome de Barth.
- Faites un peu de recherche à l'avance sur les hôpitaux dans le coin où vous vous rendez. Informez les médecins traitants de vos projets de voyages, et demandez le nom de docteurs dans la région que vous projetez de visiter. La BSF a créé un document intitulé « Be On The Look Out » (BOLO), dans le but d'aider les familles qui voyagent.
- Emportez toujours avec vous une quantité de médicaments supérieure à ce dont vous avez besoin, au cas où vous en renverseriez ou vous seriez victime de retard durant votre voyage. Lorsque vous voyagez en avion, n'enregistrez jamais vos médicaments en soute. De même, gardez-les avec vous lorsque vous vous déplacez en train ou en bus, afin de ne pas courir le risque de les perdre.

- **Entrer en contact avec d'autres individus atteints du syndrome de Barth.**

Le fait que le syndrome de Barth soit aussi rare signifie qu'il n'y a que peu de personnes qui connaissent ou comprennent vraiment la maladie. Dans le cas où l'individu qui est atteint du syndrome de Barth paraît se sentir isolé, ou se plaint que « personne ne le comprend », le fait de le mettre en contact avec un autre individu atteint du même syndrome peut l'aider (par téléphone, courrier, email, ou même face-à-face). Faites de votre mieux pour assister aux conférences de la Barth Syndrome Foundation. Les familles qui s'y rendent établissent des liens solides durant ces moments partagés. Ce sentiment d'isolement bien trop familier s'estompe durant ces rares rassemblements, grâce à l'opportunité que l'on a d'échanger des informations avec quelqu'un d'autre qui, tout simplement, « vous comprend ».

## A L'ÉCOLE

- Fournir au professeur de votre enfant, ainsi qu'au personnel administratif de l'école, le manuel de la Barth Syndrome Foundation, intitulé « Strategies of Educational Advocacy for a Child Living with Barth Syndrome – An Educator's Handbook »
- S'assurer le concours des professeurs ainsi que celui du personnel administratif de l'école, lorsque vous essayez de trouver des solutions aux problèmes éducatifs de votre enfant. Les problèmes soulevés varient bien entendu selon l'âge de l'enfant et les différentes situations, mais on peut souvent les regrouper dans les trois catégories suivantes :
  - **Problèmes d'ordre académiques**

Ceux-ci peuvent être le résultat de maladie et/ou de fatigue. Il existe des solutions, comme par exemple faire en sorte que l'enfant bénéficie de plus de temps lors des contrôles, la simple activité physique d'écrire ou de calculer pouvant être fatigante et laborieuse. Ou encore, afin de lui faciliter la tâche d'écrire, s'assurer qu'il ait accès à un ordinateur et apprenne comment l'utiliser. Renseignez-vous sur la possibilité pour votre enfant d'avoir à sa disposition une personne qui écrive à sa place, ou demandez s'il existe d'autres appareils qui peuvent l'aider.
  - **Problèmes d'ordre social**

Ces problèmes résultent du fait qu'il soit différent (« malade », « petit », « faible », « ne court pas vite », « doit se coucher tôt car il a besoin de plus de sommeil que les autres », « doit prendre tellement de médicaments », etc...).

Vous pouvez être amené à demandeur à ce que l'on s'assure que votre enfant bénéficie d'une surveillance particulière dans la cour de récréation, à ce qu'il ait un copain qui l'aide à devenir plus sociable. Quand il grandit (et s'il est d'accord), il est parfois une bonne chose qu'il parle directement à ses camarades de classe de ses problèmes de santé. Lorsque vous décrivez les problèmes de votre enfant, évitez d'utiliser l'expression « système immunitaire déficitaire », car on a rapporté des cas où, certaines personnes, par erreur, ont été amenées à croire que l'enfant avait le Sida. Gardez à l'esprit, lorsque vous vous adressez à ses camarades, qu'il vous faut respecter les besoins de votre enfant. Certains aiment préserver leur vie privée, et il est important de respecter leur volonté. Des recherches ont montré que les enfants qui souffrent de maladies chroniques sont plus souvent persécutés que ceux qui sont en bonne santé <sup>(1)</sup>. Encouragez le professeur de votre enfant à veiller à ce qu'un tel comportement lâche ne se produise pas.
  - **Problèmes pratiques**

Il en existe de plusieurs types. On peut, par exemple, demander d'avoir un exemplaire supplémentaire des livres de classe pour la maison, afin que les cartables et les sacs à dos ne soient pas trop lourds à porter. On peut aussi informer les professeurs des besoins diététiques de l'enfant. On peut demander que les leçons de l'enfant soient rapprochées les unes des autres, et, autant que possible, près de l'infirmerie car la distance à couvrir à pied en cas d'urgence peut s'avérer être un problème. Vous pouvez également demander que le programme des cours d'éducation

physique soit adapté, qu'on lui accorde plus de temps pour le déjeuner, et que les personnes qui sont de surveillance l'encouragent à manger sans le forcer. De même, vous pouvez demander qu'on lui donne une paire de ciseaux Benbow, pour lui permettre de couper plus facilement. Aux Etats-Unis, nombre de familles ont trouvé que l'IEP (Individual Educational Plan), ou le Plan 504, étaient des outils remarquables pour s'assurer que les besoins éducatifs spécifiques de leur enfant étaient respectés. Ces outils contiennent des approches éducatives spécialement conçues pour l'éducation de l'enfant. Ils ont été mis par écrit et peuvent vous donner accès à des indications importantes quant à la meilleure façon d'éduquer votre enfant.

- **Organiser régulièrement des réunions d'équipe.**

Organisez, en tout début d'année scolaire, une réunion où assisteront tous les professeurs de l'enfant, l'infirmière de l'école, un conseiller d'éducation, ainsi qu'un membre de la direction, afin de discuter de la condition médicale de votre enfant et des problèmes ayant trait à l'école. Certaines personnes recommandent d'organiser cette réunion avant même que l'année scolaire ne débute, d'autres suggèrent qu'il est préférable d'attendre quelques jours, afin que le personnel éducatif ait appris à connaître personnellement votre enfant et qu'il ne soit plus seulement un « cas ». Etablissez un calendrier des dates des réunions ultérieures pour le reste de l'année, et encouragez les professeurs à organiser de temps à autre, selon les circonstances, d'autres réunions afin d'aider votre enfant dans ses efforts scolaires.

- **Faire en sorte que l'infirmier/ière de l'école ait en main toutes les informations nécessaires pour assurer le bien-être et la santé de votre enfant.**

Ceci comprend, sans aucun doute, plus d'informations que la normale. L'infirmier/ière devrait avoir une connaissance approfondie de la condition médicale de votre enfant (tenez-le/la au courant de toute évolution qui puisse se produire en cours d'année), il/elle devrait avoir à sa disposition les coordonnées de ses principaux médecins, une liste des signes et symptômes qu'il lui faut apprendre à reconnaître chez votre enfant, ainsi que toute autre chose qui puisse se révéler d'importance. Certaines familles ont demandé à leur médecin de famille ou au cardiologue de leur enfant de passer une commande d'un défibrillateur externe automatique pour l'école, afin de pallier à toute arythmie cardiaque éventuelle. De même, certaines familles insistent pour que tous les professeurs de l'enfant atteint du syndrome de Barth soient capables de pratiquer des soins de réanimation.

- **Rester en contact étroit avec l'infirmier/ière de l'école, afin d'être régulièrement informé des virus ou maladies infectieuses qui y circulent.**

Ceci se révèle être d'une particulière importance si votre enfant est neutropénique. Notez soigneusement sur un calendrier les jours où votre enfant a été malade ou absent de l'école, cela pourra vous aider à déterminer s'il est nécessaire de considérer la possibilité de suivre des cours à domicile. Si vous arrivez à montrer l'existence d'un cycle, cela vous aidera, ainsi que l'éducateur, à anticiper les périodes où l'enfant est moins résistant.

(1) *Clin Pediatr (Phila)*. 2004 Jun; 43(5):467-71

*Peer victimization and psychological adjustment in children with type 1 diabete; Storch EA, Lewin A, Silverstein JH, Heidgerken AD, Strawser MS, Baumeister A, Geffken GR, Department of Psychiatry, University of Florida, Gainesville, FL 32610, USA*

**DECHARGE DE RESPONSABILITE :**

Cette brochure a été produite dans un but strictement éducatif, elle n'est en aucun cas destinée à être utilisée dans un contexte médical. Les informations qu'elle contient ne doivent en aucun cas être utilisées dans le diagnostic ou le traitement d'un problème de santé ou d'une maladie. Elle ne se substitue en aucun cas aux soins fournis par un professionnel. Si vous êtes, ou pensez être atteint du syndrome de Barth, veuillez consulter votre médecin.

Traduction française de la 2<sup>ème</sup> édition des « Conseils Pratiques Destinés aux Individus Atteints du Syndrome de Barth », diffusé le 28/05/2005 par la Barth Syndrome Foundation ([www.barthsyndrome.org](http://www.barthsyndrome.org))