AFSR
Association Française du Syndrome de Rett

10 & 11 OCTOBRE 2026 - PARIS

JOURNÉES NATIONALES DU SYNDROME DE RETT

SOUTIENS

Fondation Dominique & Tom Alberici

Fondation Groupama vaincre les maladies rares

ABILITIS INITIATEUR DES POSSIBLES
FONDS DE DOTATION AU SERVICE DE L'AUTONOMIE ET DE LA CITOYENNETÉ

Agnetz

CIMIS

Rotary

APERIA
Association de Prévoyance d'Epargne et de Retraite Individuelles et Actives

Les relayeurs de la Côte

Passeurs de sapes

FONDATION BORRAH

mc2i

FONDATION DU GRAND ORIENT DE FRANCE

Children & Future

BPCE MUTUELLE

Ensemble Protection Sociale

TE connectivity

CONSEIL D'ADMINISTRATION ET ÉQUIPE



Julien Fieschi
Président



Thomas Bertrand
Vice-Président



Sophie Tondelier
Trésorière



Anne-Sophie Pierson
Secrétaire



Yann Daniel
Trésorier adjoint



Stelly Ballet



Samuel Boutillier



Anne-Sophie Fortuné



Thomas Grenen



Hemeline Huet



Emmanuelle Mignolet



Loic Tramaille



Vera Vilaça



Audrey Granado
Directrice



Eléonore Rabourdin
Assistante direction



Audrey Breil
Secrétaire comptable

DELEGATIONS REGIONALES

Auvergne-Rhône-Alpes



Cécile Arnoux



Mariline Aussenac

Bourgogne Franche-Comté

Emilie Robert



Quentin Bernard

Bretagne



Centre Val de Loire



Pays de la Loire



Cyril Bordeau

Ile-de-France



Marion Bottemanne



Françoise Carpentier



Elise Grenen

Hauts-de-France



Séverine Agache



Anne-Laure Boutillier

Grand Est



Lydie Bernard

Lorraine



Angeline Coinchelin

Lorraine



Estelle Merotto

Lorraine



Céline Grandjean

Champagne-Ardennes

Normandie



Valérie Anquetil

Haute-Normandie



Nathalie Delaunay

Basse-Normandie

Nouvelle Aquitaine



Brigitte Delabaye

Poitou-Charentes Limousin



Patricia Zucchi

Poitou-Charentes Limousin

Occitanie



Nicolas Charles



Marie-Line Fernandez

La Réunion



Isabelle Viadere

Belgique et Luxembourg



Emmanuelle Mignolet

Suisse



Martine Jimenez

CONSEIL MÉDICAL ET SCIENTIFIQUE

JR

Dr Jean-Christophe Roux
Président du CMS
Directeur de recherche
La Timone, Marseille

PC

Dr Perrine Charles
Vice-présidente du CMS
Neurologue
La Pitié-Salpêtrière, Paris

TB

Pr Thierry Bienvenu
Secrétaire du CMS
Biologiste généticien
CHU Cochin, Paris



Julien Fieschi
Président de l'AFSR

NB

Pr Nadia Bahi-Buisson
Neuropédiatre
Necker, Paris

MM

Pr Mathieu Milh
Neuropédiatre
La Timone, Marseille



Stelly Ballet
Déléguée du CA au CMS

Le CMS sélectionne, évalue et suit les projets de recherche financés par l'AFSR : plus de 1,3 million d'euros engagés depuis 1990.

CONSEIL PARAMÉDICAL ET ÉDUCATIF

CB
Camille Boutoulle
Orthophoniste

OC
Orane Chauvin
Ergothérapeute

AD
Anaïs Ducrocq
Ergothérapeute

CF
Caroline Fafchamps
Institutrice primaire spécialisée

MG
Maÿlis Ginefri
Psychologue clinicienne

CG
Cécile Guillon
Orthophoniste

AP
Albane Plateau
Orthophoniste

MP
Marilyn Poueyto
Formatrice en CAA
apprentissages et violences sexuelles

MR
Marine Renaudin
Médiatrice par l'animal

ER
Estelle Richez-Hurpy
Orthophoniste

CS
Cécile Sabatier
Éducatrice spécialisée à domicile

LS
Laure Soulez-Larivière
Diététicienne nutritionniste

AZ
Anne-Laure Zilliox
Ergothérapeute

Le CPME conçoit avec l'AFSR les stages et webinaires destinés aux parents, et anime des ateliers aux JNSR et au Séjour Familles.

PROGRAMME JNSR

38èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett
PARIS 10 & 11 octobre 2026 JNSR

SAMEDI 10 OCTOBRE 2026

14h00 - 16h00
De la parole des familles à l'action collective : faire avancer la cause du syndrome de Rett

Table ronde n°1 : Transformer les connaissances en avancées concrètes

Table ronde n°2 : Les thérapies de demain : où en est la recherche ?

PAUSE ET VISITE DU RETT VILLAGE

17h00 - 18h00
Table ronde n°3 : Prendre soin de ceux qui prennent soin : le défi du répit familial

18h00 — **COCKTAIL ET VISITE DU RETT VILLAGE**

19h30 — **DÎNER ET SOIRÉE ANIMÉE**

DIMANCHE 11 OCTOBRE 2026

PÔLE RETOUR D'EXPÉRIENCE

9h00-9h45 — Education Thérapeutique du Patient (ETP) Vivre avec le polyhandicap

9h45-10h30 — À table ! Favoriser le confort et la communication au moment des repas

11h00-11h45 — Sortir, partager, profiter : les clés pour vivre sereinement les repas à l'extérieur

11h45-12h30

PÔLE MÉDICAL & SUIVI

Le reflux gastro-œsophagien dans le syndrome de Rett

Nutrition entérale

Santé bucco-dentaire : prévenir, surveiller et accompagner

Santé bucco-dentaire : prévenir, surveiller et accompagner

PÔLE PARAMÉDICAL & QUOTIDIEN

9h00-9h45 — Parents et professionnels : construire une relation de confiance au service de l'enfant

9h45-10h30 — Hydratation

11h00-11h45 — Régimes alimentaires & textures

11h45-12h30 — Troubles digestifs

PÔLE SCIENCES & RECHERCHE

La leptine : du métabolisme au cerveau. Une nouvelle piste dans le syndrome de Rett

Les ultrasons focalisés pour la thérapie des maladies rares

De l'idée simple au chantier moléculaire périlleux : entrez dans les coulisses de la thérapie génique !

Syndrome de Rett et troubles digestifs : état de la recherche scientifique

CLÔTURE DE L'ÉVÉNEMENT & DÉJEUNER


AFSR
Association Française
du Syndrome de Rett

JNSR 2026

VIE ASSOCIATIVE



L'AFSR EN 2026

Une association qui grandit et se structure

850
adhérents, dont 665 parents

23
nouvelles familles accueillies

62
bénévoles actifs

4 000+
donateurs

COURSES DES HÉROS + OCTOBRE RETT

81 591 € collectés · 1 555 participants

Courses des Héros : 126 coureurs, 58 187 € · Octobre Rett : 1 429 participants, 23 404 €

NOUVEAU SITE AFSR.FR

Espace adhérent

Factures et reçus fiscaux en ligne, contenus réservés ; un seul site pour afsr.fr, le blog et les JNSR

AUDITIONNÉE PAR LA HAS

Rencontre précoce sur un futur traitement

La voix des familles portée sur la qualité de vie et les progrès attendus, avant les études pivots.

UNE ÉQUIPE QUI SE FORME

Préparer l'arrivée des traitements

La directrice suit un diplôme interuniversitaire sur les essais thérapeutiques et la formation d'Alliance Maladies Rares sur le médicament.

LA BOUTIQUE SE RENOUVELLE

Collections éphémères

Nouvelle collection Over the Rett'bow, en ligne sur afsr.fr/boutique : près de 14 000 € de bénéfices en 2025.

DEUX RECONNAISSANCES

Agrément usagers de santé

Association représentant les usagers du système de santé : en cours, attendu dans le mois

Label Don en Confiance

Démarche lancée en 2027, après un vote en AGE pour modifier le règlement intérieur

AFSR
Association Française du Syndrome de Rett

4 axes
2025-2030






AFSR
Association Française du Syndrome de Rett

JNSR 2026

LA RECHERCHE



RECHERCHE 2026 : UNE ANNÉE DE BASCULE

Publications et essais du 1er septembre 2025 au 31 août 2026

277

publications scientifiques

indexées sur PubMed, dont 102 sur la prise en charge et 69 sur les approches génétiques

18

essais thérapeutiques en cours

dans le monde, dont la fenfluramine, qui recrute dans 5 centres en France

1er

traitement autorisé en Europe

DAYBU® (trofinétide), autorisé par la Commission européenne en août 2026

2027

l'année des thérapies géniques

résultats attendus pour TSHA-102 (Taysha) et NGN-401 (Neurogene)

Ce qu'il faut retenir

Un premier traitement symptomatique est autorisé ; les thérapies qui visent la cause génétique du Rett seront jugées en 2027. Et la recherche fondamentale a franchi un cap attendu depuis vingt ans.

Source : PubMed, ClinicalTrials.gov, EMA, ANSM.

THÉRAPIES GÉNIQUES : LE STADE DÉCISIF

TSHA-102

Taysha Gene Therapies — injection intrathécale unique

- 17 participantes traitées dans l'essai REVEAL, sans événement grave lié au traitement
- Gains fonctionnels qui continuent de progresser au-delà de 12 mois
- Essai ASPIRE lancé en mai 2026 chez les toutes petites (2 à 4 ans)

Résultats intermédiaires : 1er semestre 2027

NGN-401

Neurogene — injection intracérébroventriculaire unique

- Phase 1/2 : les 10 participantes ont progressé — 47 étapes de développement acquises au total
- Progrès maintenus jusqu'à 30 mois de suivi, sans plateau ni perte des acquis
- 25 participantes traitées dans l'essai d'enregistrement Embolden

Résultats principaux : 2nd semestre 2027

Risque de surdosage mérite d'être précisé

Un excès de MeCP2 perturbe surtout le cerveau en développement et très peu les neurones matures — ceux que traitent les essais (Nature Communications, avril 2026).

Prudence : données ouvertes, sans groupe comparateur, communiquées par les promoteurs. Encourageantes, elles ne démontrent pas encore l'efficacité.

Sources : Taysha (T2 2026, données au 30 juin 2026) ; Neurogene (données au 16 juin 2026) ; Nature Communications 2026

LES AVANCÉES SCIENTIFIQUES DE L'ANNÉE

AVANCÉE DE L'ANNÉE

Rallumer la copie saine du gène

Columbia (X. Shawn Liu): première réactivation in vivo de MECP2 depuis le chromosome X inactif, chez la souris, avec très peu d'effets hors cible.

NOUVELLE VOIE

Augmenter la protéine autrement

Baylor (H. Zoghbi) : favoriser l'isoforme E1 accroît MeCP2 de 50 à 60 % chez la souris ; un antisens reproduit l'effet.

MÉDECINE PAR GÉNOTYPE

Chaque variant, ses mécanismes

MIT Boston (M. Fagiolini): Organoïdes de patientes : V247X altère les réseaux bien plus que R306C, par des voies distinctes visibles à l'EEG.

RECHERCHE FRANÇAISE

Une piste inflammatoire

IGMM Montpellier (N. Laguette) : MeCP2 peut freiner une voie de l'immunité innée (cGAS–STING) dans des cellules de souris. Une piste à vérifier : rien ne montre encore qu'elle explique le Rett.

RECHERCHE FRANÇAISE

Franchir la barrière du cerveau

INSERM U1251 Marseille (JC Roux): ultrasons focalisés + AAV9 — 20 à 40 % de cellules cérébrales corrigées chez la souris.

CONSEIL GÉNÉTIQUE

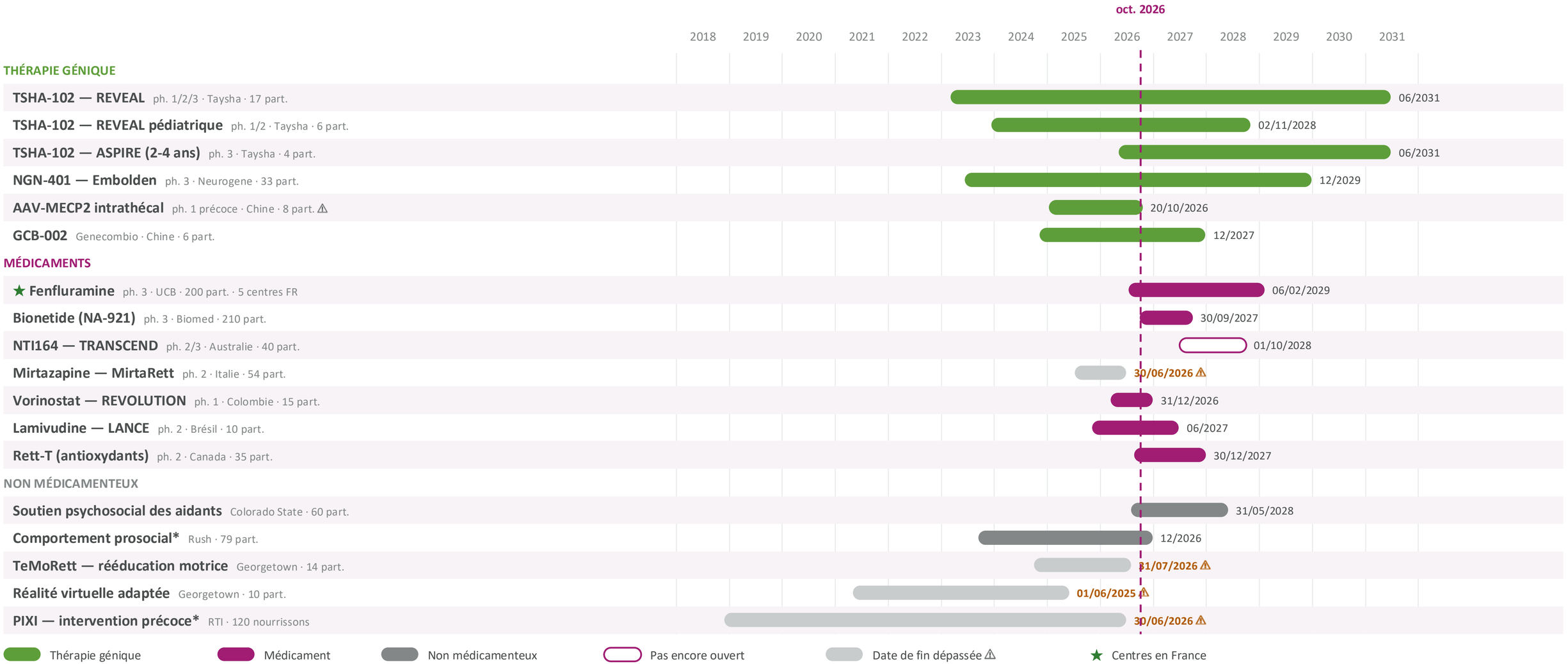
Prédire l'effet d'un variant

Édimbourg (A. Bird) : la gravité des délétions C-terminales dépend du cadre de lecture de la protéine.

Ces travaux sont précliniques : ils dessinent les stratégies de la décennie, pas des traitements à court terme.

Sources : publications référencées (Science Translational Medicine, eLife, Nature Communications…).

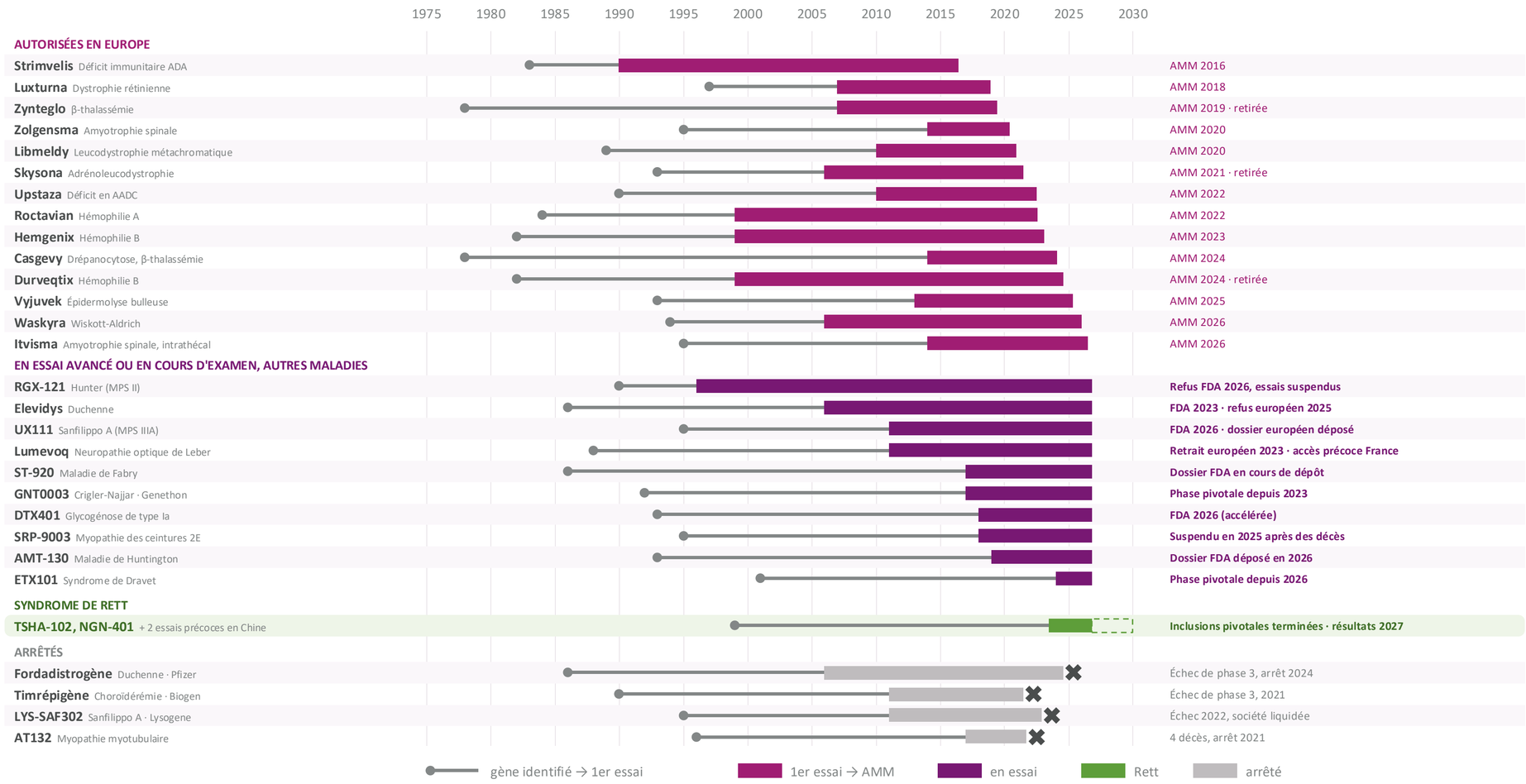
LES 18 ESSAIS THÉRAPEUTIQUES EN COURS



*Barre = début → fin de la période principale (critère principal). ⚠ date dépassée mais essai toujours déclaré actif : registre non mis à jour par le promoteur. * étude multi-syndromes incluant le Rett. Source : ClinicalTrials.gov, consulté le 4 octobre 2026.*

DU GÈNE AU MÉDICAMENT : 34 ANS

Thérapies géniques pour une maladie génétique : autorisées en Europe depuis 2016, en essai avancé, le Rett, et les programmes arrêtés



34 ans

du gène à l'autorisation, en moyenne

et 13 ans du premier essai à l'autorisation, pour les 14 thérapies autorisées en Europe

3

approuvées aux États-Unis, pas en Europe

Elevidys refusée en Europe en 2025 ; UX111 et DTX401 en attente

6

programmes arrêtés ou suspendus

échecs de phase 3, décès : jusqu'au bout, rien n'est acquis

27 ans · 3 ans

pour le Rett, depuis le gène et depuis le 1er essai

Inclusions pivotales terminées en 2026.

Une autorisation entre 2030 et 2035 ?

Des essais en France préalables?

1er essai = premier essai de thérapie génique dans la maladie (Huntington : premier essai AAV). Hors cancers. Sources : Commission européenne, EMA, FDA, ClinicalTrials.gov, communiqués des promoteurs, octobre 2026.

1 **Julien Fieschi**
Étude sur la prise en charge du syndrome de Rett en France

2 **Pr Nadia Bahi**
Actualisation du PNDS

3 **Elisabeth Celestin**
Groupe de travail « Avancée en âge & vieillissement »

TABLE RONDE

PRISE EN CHARGE



L'ÉTUDE EN BREF

Le PNDS de 2017 est-il appliqué ? Ce qu'en disent les familles, près de dix ans plus tard

356

familles répondantes

questionnaire national de 77 questions, décembre 2025

42 %

de patientes adultes

toutes les étapes du parcours, du diagnostic à l'âge adulte

2017

date du PNDS publié par la HAS

complété par des entretiens avec parents et professionnels et une analyse bibliographique

Ce que révèle l'étude

L'expertise existe, le diagnostic est posé, la pluridisciplinarité est engagée.

Le problème n'est pas l'absence de dispositifs, mais l'absence de pilotage du parcours : faute de coordination, de transition adulte anticipée et de soutien psychologique systématique, ce sont les familles qui compensent.

Données déclaratives.

Source : « État des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France », étude Nextep pour l'AFSR, avril 2026 — enquête nationale auprès de 356 familles (déc. 2025), données déclaratives.

UN DIAGNOSTIC À L'ACCÈS INÉGAL

70 % des diagnostics posés par un neuropédiatre (44 %) ou un généticien (26 %)

15 % des patientes diagnostiquées plus de 5 ans après les premiers signes

56,5 % seulement sont suivies en centre de référence ; 34 % des familles décrivent un accès difficile

46 % des familles ayant déménagé l'ont fait pour se rapprocher de la prise en charge

L'ANNONCE, PREMIER ÉCART AVEC LE PNDS

5,5/10

note moyenne donnée à l'information reçue lors de l'annonce

27 %

des familles se sont vu proposer un soutien psychologique

La qualité de l'entrée dans le parcours dépend davantage de l'établissement rencontré que d'un cadre commun.

Le délai de diagnostic (1 à 3 ans dans 46 % des cas) reste, lui, en partie structurel.

Source : « État des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France », étude Nextep pour l'AFSR, avril 2026 — enquête nationale auprès de 356 familles (déc. 2025), données déclaratives.

DES SOINS COORDONNÉS PAR LES FAMILLES

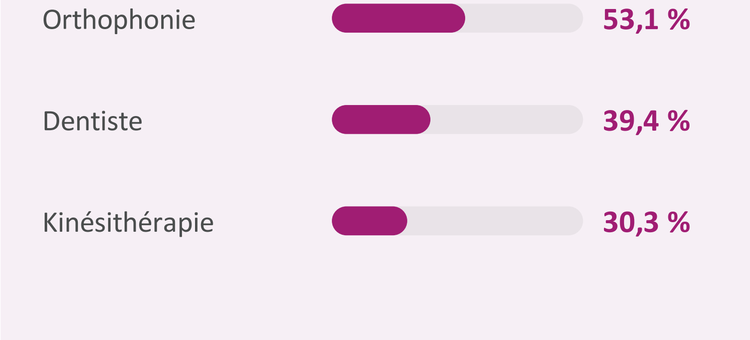
Une pluridisciplinarité réelle

Part des patientes suivies par…



… mais des accès difficiles

Familles déclarant des difficultés d'accès



74 %

des patientes n'ont jamais de soutien psychologique régulier

Qui coordonne le parcours ?

54 %

la famille elle-même

31 %

seulement ont un référent de parcours identifié

15 %

déclarent n'avoir aucune coordination

Le PNDS prévoit un pilotage formalisé du parcours.

Dans les faits, la qualité et la continuité du suivi dépendent des ressources et de la disponibilité de chaque famille.

Source : « État des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France », étude Nextep pour l'AFSR, avril 2026 — enquête nationale auprès de 356 familles (déc. 2025), données déclaratives.

L'ÂGE ADULTE, MAILLON FAIBLE DU PARCOURS

Qui prend le relais à l'âge adulte ?

Médecin généraliste	40,6 %
Neurologue adulte	31,3 %
Médecine interne	0 %

Un relais individuel, rarement un transfert organisé d'équipe à équipe

44 % peinent à trouver un neurologue adulte formé au Rett

38 % ne signalent aucune adaptation des traitements au passage à l'âge adulte

Des besoins mal couverts à l'âge adulte

Sommeil : 57 % de besoins jugés couverts · Douleur : 45 %

Besoins émergents : gynécologie, santé mentale, ostéoporose, aides techniques à domicile.

Sous-groupe de 128 patientes adultes : tendance cohérente avec les entretiens.

Source : « État des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France », étude Nextep pour l'AFSR, avril 2026 — enquête nationale auprès de 356 familles (déc. 2025), données déclaratives.

UNE CHARGE QUI REPOSE SUR LES FAMILLES

8 sur 10

ont réorganisé leur activité professionnelle

40 %

ont cessé totalement de travailler

70/100

fatigue moyenne déclarée par les aidants

1 sur 4

n'a jamais accès à du répit

79 %

ressentent un sentiment d'isolement

49 % → 5 %

scolarisées en milieu ordinaire, à un moment puis aujourd'hui

Près d'un aidant sur deux n'a jamais recours à un soutien psychologique ; 50 % des jeunes filles n'ont pas eu d'AESH. Les familles assurent coordination, accompagnement et compensation, au-delà des soins.

Source : « État des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France », étude Nextep pour l'AFSR, avril 2026 — enquête nationale auprès de 356 familles (déc. 2025), données déclaratives.

L'AFSR SÉLECTIONNÉE PAR FRAMARA

RETT-AIDANTS · Vivre avec le syndrome de Rett : fardeau, retentissement familial et qualité de vie des aidants

France Maladies Rares

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

BONNE NOUVELLE

Sélectionnée

par l'appel à projets « Vivre avec la maladie » de l'application France Maladies Rares, adossée à la Banque nationale de données maladies rares

Responsable du projet: Audrey Granado

Trois questionnaires validés, remplis par l'aidant principal · 75 questions, 20 à 25 minutes

Zarit

22 questions

Le fardeau de l'aidant : charge émotionnelle, physique et financière

CRA

24 questions

Le retentissement sur la famille : soutien familial, finances, organisation du quotidien, santé

PROMIS-29

29 questions

La santé de l'aidant : fatigue, sommeil, anxiété, douleur, participation sociale

Point de départ : 79 % des aidants se disent isolés dans l'étude Nextep. Ces chiffres n'auront de poids que si vous êtes nombreux à répondre.

Source : dossier de candidature AFSR « RETT-AIDANTS », appel à projets Questionnaire de recherche pilote FraMaRa (BNDMR), 2026.

NOS TROIS AXES DE PLAIDOYER – ACTUALISATION DU PNDS

1

Structurer la coordination du parcours

- Un référent de parcours pour chaque patiente
- Une coordination intégrée aux consultations des centres Rett
- Télémédecine et support de liaison partagé (ARS / CPTS)
- Une transition enfant-adulte préparée au moins 12 à 18 mois à l'avance
- Des relais experts adultes identifiés sur tout le territoire

2

Intégrer le soutien psychologique au parcours

- Une check-list dans les centres Rett pour proposer et réévaluer le soutien psychologique
- Un annuaire de relais psychologiques par territoire
- Pour les patientes comme pour leurs proches

3

Soutenir les familles et sécuriser les parcours de vie

- Repérer en amont les ruptures (scolarité, établissement, âge adulte)
- Un support de préparation aux transitions, 12 à 18 mois avant
- Une revue annuelle du parcours avec la famille et les intervenants

Objectif : passer d'un système compensé par les familles à un parcours piloté — et nourrir la mise à jour du PNDS.

Source : Executive summary « État des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France », AFSR – Nextep, avril 2026.

UN PNDS « AVANCÉE EN ÂGE»

Filière DéfiScience · Avancée en âge des personnes avec un trouble du développement intellectuel (TDI) d'origine rare

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

DéfiLINK
Groupe de Travail

EN COURS

PNDS

Lancement de la rédaction d'un Protocole national de diagnostic et de soins dédié à l'avancée en âge

Pour l'AFSR : Audrey Granado,

& groupe de travail avancée en âge et vieillissement

Les chantiers du groupe DéfiLINK, qui réunit les associations partenaires de la filière

Concerter

Avec les CRMR

Travailler avec la commission vieillissement de la filière, qui réunit les équipes des centres de référence

Repérer

Grilles adaptées

Identifier ou adapter des grilles de repérage aux spécificités des personnes avec un TND rare

Rédiger

PNDS et outils

Contribuer à la rédaction et à la relecture du PNDS, puis à des supports complémentaires

Un enjeu fort pour l'AFSR : l'âge adulte reste le maillon faible du parcours, comme l'a montré l'étude Nextep.

Source : présentation du groupe DéfiLINK, associations partenaires de la filière DéfiScience, 2026.



MERCI À TOUS !