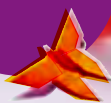


ASSOCIATION FRANCAISE DU SYNDROME DE RETT

RAPPORT D'ACTIVITÉ

2013



Association reconnue d'utilité publique le 30 avril 2008



Leur ouvrir les mains,
c'est leur donner des ailes

Sommaire

- » p.3 Le syndrome de Rett
- » p.4 Les actions de l'AFSR
- » p.8 La recherche
- » p.10 Les affaires européennes et internationales
- » p.11 Les rencontres nationales
- » p.12 La communication
- » p.16 PV de l'AG ordinaire du 19 mai 2013
- » p.17/18/19 Présentation des candidats
- » p.18 PV de l'AG ordinaire du 6 octobre 2013
- » p.19 Résolutions d'orientations 2014 - 2017

Ont contribué à la rédaction du rapport d'activité : les membres du conseil d'administration.
Graphisme : Quétaryl © photo couv
Impression : IGS.COM
Avril 2014

Association Française du Syndrome de Rett

31 rue de la République - 66700 ARGELES SUR MER - email : afsr@orange.fr



Prix d'un appel local depuis un poste fixe

50 personnes par an naissent touchées par le syndrome de Rett



Le syndrome de Rett

LES CRITÈRES DE DIAGNOSTIC

Ces critères sont indispensables à la pose du diagnostic :

- une période de régression neurologique suivie d'une période de récupération relative ou de stabilisation
- la perte partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains
- la perte partielle ou complète du langage parlé acquis
- les troubles de la marche : facultés affaiblies (dyspraxie) ou absence de capacité
- les mouvements stéréotypés des mains : tordre/presser, frapper/taper, automatisme de mise à la bouche, lavage et frottement.

LES CRITÈRES DE SOUTIEN

D'autres critères, communément appelés de soutien, viennent appuyer la pose du diagnostic, mais peuvent ne pas se retrouver chez certaines personnes :

- les troubles respiratoires pendant l'éveil
- le bruxisme pendant l'éveil
- les troubles du sommeil
- le tonus musculaire anormal
- les troubles vasomoteurs périphériques
- la scoliose / cyphose
- le retard de croissance
- les pieds et mains petits et froids
- les rires et cris inappropriés
- la réponse à la douleur diminuée
- l'intensité dans le regard : « regard pointé ».

Lors de la crise de régression, les enfants peuvent souvent pleurer et même éviter le contact avec leurs proches pendant plusieurs mois. Les parents décrivent alors une souffrance. C'est à ce moment-là que le diagnostic est parfois confondu avec l'autisme infantile. Ce repli sur soi est temporaire et les contacts s'améliorent avec le temps. D'autres moyens de communication sont alors trouvés notamment au niveau du regard. Ils redeviennent petit à petit souriants, affectueux, volontaires et ont une appétence à la vie. Avec un accompagnement pluridisciplinaire et une rééducation adaptée, ils peuvent évoluer à leur rythme et progresser.

A l'heure actuelle, on ne connaît aucun traitement curatif. Seuls des traitements spécifiques de certains symptômes de la maladie peuvent être mis en place pour les troubles orthopédiques, ventilatoires, nutritionnels, l'épilepsie, l'ostéoporose... afin d'améliorer le quotidien.

UNE MALADIE RARE D'ORIGINE GÉNÉTIQUE

Le syndrome de Rett est une maladie neurodéveloppementale évolutive qui touche principalement les filles. Après une période de développement normal, elle est caractérisée par une perte de la parole et de l'utilisation des mains accompagnée de stéréotypies. La famille assiste à une décélération globale du développement psychomoteur. Leur enfant perd ses acquisitions et deviendra dépendant tout au long de sa vie : on parle de polyhandicap, dont la sévérité est variable selon les individus.

Le diagnostic repose toujours sur un ensemble de critères cliniques.

Le syndrome de Rett typique est associé, dans près de 95% des cas, à une mutation dans le gène *MECP2*, découvert en 1999 et localisé sur le chromosome X. Cette mutation est appelée *de novo*, c'est-à-dire absente chez les parents. En France, environ 40 personnes par an sont touchées, ce qui représente environ 1 naissance de filles sur 10 000. En plus des mutations associées au syndrome de Rett, on sait aujourd'hui que d'autres mutations dans ce gène et dans d'autres gènes (*CDKL5* et *FOXG1*) sont également responsables de pathologies que l'on dit variantes ou atypiques du syndrome de Rett.

L'Association Française du Syndrome de Rett a été fondée en 1988 par quatre familles et a été reconnue d'utilité publique le 30 avril 2008.

LE BUREAU

Présidente
Elisabeth Célestin,
4 enfants dont
Ilona, 14 ans



Vice-présidente
Lucile Gentils,
3 enfants dont
Alix, 16 ans



Secrétaire
Sandrine Madry,
Tess, 9 ans



Trésorier
Jean-Marc Delfaud



Rédactrice
Sophie Bourdon,
3 enfants dont
Salomé, 9 ans



LES AUTRES MEMBRES

Jean-Sébastien Lemoine,
Jeanne, 13 ans



Thomas Bertrand,
3 enfants dont
Margot, 8 ans



Margo Debaty,
4 enfants dont
Anna, 16 ans



Les actions de l'AFSR

Les domaines d'intervention de l'AFSR se sont élargis au fil des années pour mieux répondre aux besoins et aux attentes des familles et des professionnels.
Nous essayons d'être les « avocats de nos familles » dans un souci de justice.

LES CHAMPS DE SES QUATRE MISSIONS

- Fournir information, entraide et soutien aux familles ayant à leur charge une personne atteinte du syndrome de Rett
- Faire connaître la maladie ainsi que les thérapies ou prises en charge paramédicales préconisées
- Promouvoir et encourager la recherche médicale sur le syndrome de Rett
- Et agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée au sein de la collectivité nationale et européenne.

SES PRINCIPAUX ENGAGEMENTS

- Organiser des journées d'informations nationales réunissant les familles et des professionnels experts
- Organiser des stages de formation pour les parents
- Soutenir les délégations et les rencontres régionales
- Publier des documents institutionnels : *Rett info* (magazine), *Rett gazette* (newsletter), plaquette, dossier de presse, dossier ambassadeur...
- Actualiser le site www.afsr.net
- Réunir et travailler avec les membres du conseil médical et scientifique (CMS) et du conseil paramédical et éducatif (CPME)
- Soutenir des projets de recherche génétiques et cliniques
- Rechercher des fonds
- Mettre en place et soutenir des actions de communication en faveur des personnes polyhandicapées

SON ÉQUIPE

Elle est composée d'un conseil d'administration (CA) de seize membres, élus par les adhérents, pour une durée de trois ans renouvelable.

Le bureau, qui assure la gestion courante de l'association et prend les décisions urgentes, est composé de cinq membres, élus par les membres du conseil d'administration, pour une durée d'un an.

Cette équipe, constituée de personnes bénévoles, s'est réunie cinq fois cette année.
Merci à tous les bénévoles qui œuvrent aux côtés de l'AFSR !

En 2013, l'AFSR a fêté ses 25 ans.

Les parents de ces enfants ont passé trop de temps dans le noir à culpabiliser...

Notre histoire doit servir ! Elle s'est transformée en actions positives depuis un quart de siècle et se mobilise auprès des familles d'enfants malades pour leur assurer un avenir meilleur.

En 2013

321 familles
428 sympathisants
25 nouvelles familles accueillies



LE BUREAU D'ARGELÈS-SUR-MER

L'équipe est soutenue dans ses tâches quotidiennes par une secrétaire salariée, **Véronique Neyret**, installée à Argelès-sur-Mer. Ses missions principales sont l'écoute des familles, l'aide pour les démarches administratives, le soutien des délégués régionaux et le secrétariat de l'AFSR. Elle est elle-même maman de Philippine, atteinte du syndrome de Rett et jeune adulte de 19 ans.

LES COMMISSIONS

Afin de représenter le syndrome de Rett dans les institutions françaises, européennes et mondiales, deux commissions sont mises en place avec des parents experts du syndrome de Rett, bénévoles et investis aux côtés de l'AFSR :

- Commission *RSE* représentée par **Martine Gaudy**, secrétaire générale du Rett Syndrome Europe (RSE)
- Commission *Polyhandicap* représentée par **Gérard Nguyen** et **Christiane Roque**

Afin de soutenir le travail des bénévoles du CA, il a été décidé de mettre en place de nouvelles commissions, qui seront actives en 2014. Elles permettront de s'entourer de personnes qualifiées extérieures et seront encadrées par un rapporteur, membre du CA :

- Commission *Communication - Rédaction* : elle viendra en soutien pour la réalisation des *Rett info*, *Rett gazette*...
- Commission *Aide au financement de matériel* : nous souhaitons aider les familles dans l'achat de matériel spécialisé mais son encadrement est encore en réflexion.
- Commission *A Rett toi pour courir* : la 2nde édition de la course *A Rett toi pour courir 2015* est lancée et reliera Marseille à Angers par la côte ouest. **Pascal Debaty** est le Président de ce projet.
- Commission *CDKL5, FOXG1* : elle viendra en soutien aux familles qui souhaitent échanger sur leurs spécificités.

LES STAGES

De façon tout à fait exceptionnelle et en raison du programme chargé des intervenants, l'AFSR n'a pas organisé de stages cette année. Ils ont été programmés pour 2014.



Sandrine Delpiano,
3 enfants dont
Jessica, 28 ans



Colette Houémavo-Covi,
grand-mère de
Shola, 11 ans



Anne Laforge,
4 enfants dont
Juliette, 15 ans



Stéphanie Renaud,
4 enfants dont
Manon, 8 ans



Mélanie Sembeni,
2 enfants dont
Zoé, 8 ans



Isabelle Sembeni,
1 enfant
et tante de Zoé



Yann Daniel, 2 enfants
dont Maxine, 3 ans
Il a rejoint le CA en cours
d'année. Sa candidature
devra être validée lors de
l'assemblée générale.



Marjolaine Chassefière,
4 enfants dont Lou, 8 ans
Elle a finalement souhaité
s'investir différemment
auprès de l'AFSR.

Accueillir et soutenir les familles.
Dans chaque région,
des délégués proches de vous

CERTAINES RÉGIONS ATTENDENT ENCORE UN DÉLÉGUÉ

- Franche-Comté (5 familles)
- Nord-Pas-de-Calais (31 familles)
- Bretagne (22 familles)
- Centre (23 familles)
- Limousin (3 familles)

*Si vous êtes motivés,
n'hésitez pas à nous contacter !*

Et puis, si vous organisez des manifestations
dans votre région, contactez votre délégué afin
qu'il relaie l'information !

LE SOUTIEN DES FAMILLES EN RÉGION

*Les délégués régionaux ont pour mission d'accueillir et soutenir les familles, organiser un repas annuel et faire connaître le syndrome de Rett dans les collectivités locales. Ils sont soutenus et guidés par **Stéphanie Renaud**, coordinatrice de ces personnes bénévoles. Lors de la réunion du 17 mars, une nouvelle charte des délégués régionaux a été présentée. Elle précise les missions et l'engagement de ces derniers envers l'AFSR et les familles qu'elle représente.*

Cette année, nous avons accueilli de nouveaux délégués :

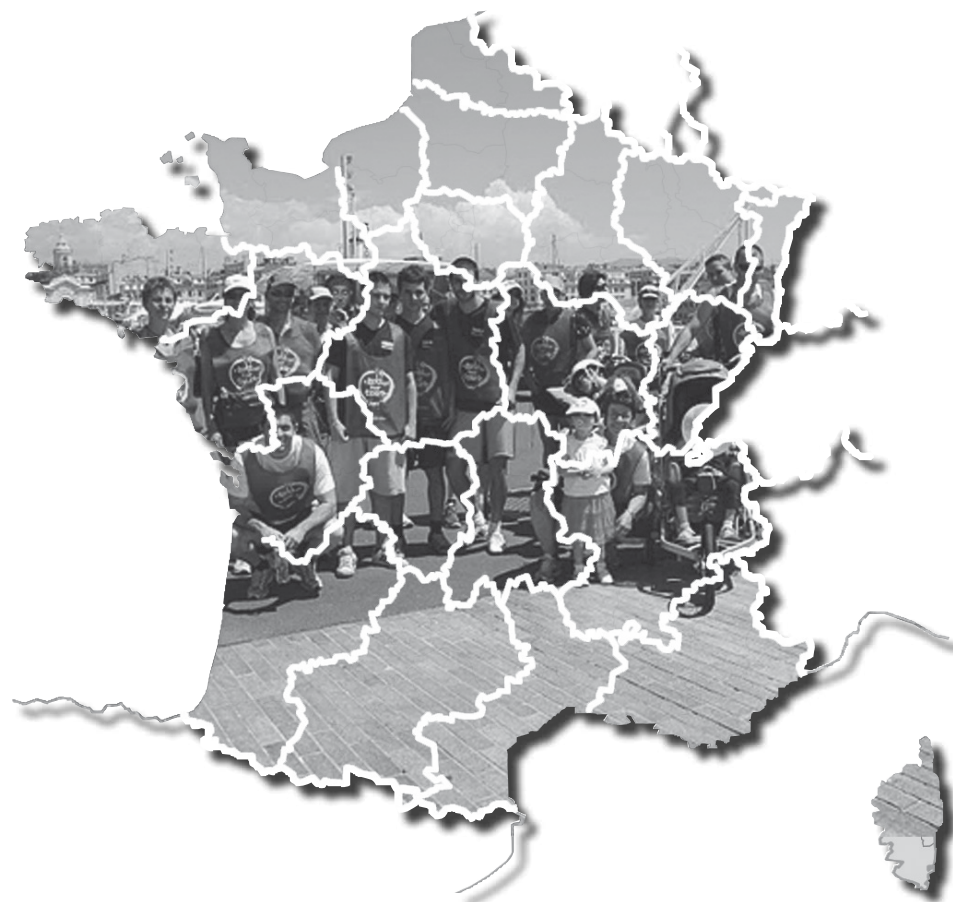
- **Frédéric Morin** au côté de **Pascal Lespinasse** - Aquitaine
- **Céline Grandjean** - Champagne-Ardenne
- **Cécile Tipa** et **Karine Levantaci** - Bourgogne
- **Marie-Hélène Chautard** et **Christelle Garrido** - Provence-Alpes-Côte-d'Azur
- **Cécilia Fouquet** - Ile-de-France
- **Estelle Merotto** - Lorraine

Nous remercions chaleureusement les délégués qui nous ont accompagnés et ont cessé leur mission cette année. Ils ont soutenu avec énergie les familles de leur région :

- **Gaëtane Drancourt** - Nord-Pas-de-Calais
- **Gabriel Bonnet** - Franche-Comté
- **Claudine Lancelin** - PACA
- **Marie-France Lorient** et **Christian Rongier** - Bretagne

14 régions et près de 110 familles se sont réunies lors des repas annuels des familles en Bourgogne, Aquitaine, Champagne-Ardenne, Haute-Normandie, Poitou-Charentes, Lorraine, Alsace, Pays de la Loire, Languedoc-Roussillon, Midi-Pyrénées, Suisse.

3 pique-niques à l'occasion des Courses des Héros de Lyon, Marseille et Paris ont été organisés.



LE CONSEIL PARAMÉDICAL ET ÉDUCATIF & LE CONSEIL MÉDICAL ET SCIENTIFIQUE

Les membres de ces conseils interviennent dans la vie de l'AFSR, dans la rédaction d'articles pour le Rett info et la Rett gazette. De plus, par des conférences, des animations d'ateliers et de stages proposés aux parents, ils participent activement aux congrès et aux journées d'informations.

Le conseil paramédical et éducatif (CPME) s'est réuni le 13 janvier.

Il est présidé par **Irène Benigni** - diététicienne, assistée par deux membres du conseil d'administration, **Lucile Gentils** et **Mélanie Sembeni**.

Il est composé de 15 membres :

- **Gaëlle Bonaldi, Fantine Iriart** - ergothérapeutes
- **Evelyne Camaret, Philippe Kostka** - psychomotriciens
- **Annick Champollion-Puel** - médecin de médecine physique et réadaptation
- **Dany Gerlach, Liane Huber** - éducatrices de jeunes enfants
- **Dominique Héloir, Emmanuel Prudhon, Catherine Senez-Saut** - orthophonistes
- **Denys Guion** - kinésithérapeute
- **Nadia Kebbal** - orthoptiste
- **Agnès Michon** - médecin coordinateur
- **Luc Rivoira** - psychologue

Le conseil médical et scientifique (CMS) est présidé par **Nadia Bahi-Buisson**, neuropédiatre et **Laurent Villard**, directeur de Recherche Inserm en est le secrétaire.

Il est constitué de 21 membres :

- **Jean-Christophe Roux** - physiologiste
- **Thierry Bienvenu, Philippe Jonveaux** - généticiens
- **Alexandra Afenjar, Daniel Amsallem, Claude de Cances, Emmanuelle Lagrue, Didier Lacombe, Josette Mancini, Anne Moncla, Jean-Michel Pedespan** - neuropédiatres
- **Agnès Linglart** - pédiatre endocrinologue
- **David Séguy** - gastro-entérologue
- **Alain Tanguy** - chirurgien orthopédiste
- **Catherine Dangleterre, Luciana Scattin** - médecins de médecine physique et réadaptation
- **Pascaline Guérin** - pédopsychiatre
- **Véronique Lauly-Spielman** - chirurgien-dentiste
- **Katherine Dessain Gelinet** - orthophoniste

Ils ont évalué plusieurs projets de recherche, évalué des besoins de santé et suivi les deux programmes hospitaliers en recherche clinique en cours (PHRC).

Les membres du CMS et CPME ont eu l'occasion de se réunir ensemble le 18 mai. Ils ont pu échanger sur la création et la constitution d'un groupe de recherche et de veille dont le thème est la communication dans le syndrome de Rett.

Le groupe est composé de **Dany Gerlach, Philippe Kostka, Dominique Héloir, Pascaline Guérin, Laurent Villard, Thomas Bertrand** et **Tim Lang**.

EN 2013...

La plupart d'entre eux ont eu pour mission cette année de rédiger des articles pour le livre sur le syndrome de Rett que l'AFSR s'apprête à éditer.

Le précédent livre *Le syndrome Rett, une maladie génétique* était sorti en 2004.

Ils ont également préparé et présenté des posters lors des Journées d'infos de Nantes, résultats de leurs recherches financées par l'AFSR. Ils ont ainsi pu expliquer aux parents et aux grands-parents, leurs méthodologies et les résultats obtenus. Ces échanges ont été très instructifs, pour tous.



Deux programmes hospitaliers de recherche clinique (PHRC) sont en cours et vont se clôturer en 2014. Merci à tous pour votre participation.

La recherche

ESSAI CONTRÔLÉ DE LA DÉSIPRAMINE DANS LES TROUBLES VENTILATOIRES DU SYNDROME DE RETT

Il s'agit d'un essai thérapeutique basé sur des résultats issus de recherche fondamentale chez la souris, effectuée dans le laboratoire du Dr **Laurent Villard**, Inserm/Aix-Marseille, Université de Marseille.

L'objectif est de confirmer les résultats obtenus et surtout de permettre aux filles Rett présentant des troubles ventilatoires, aujourd'hui incurables, d'avoir accès à un potentiel traitement. Il s'agit d'un essai en double aveugle contre placebo multicentrique. L'essai clinique est coordonné par le Pr **Josette Mancini** (Neuropédiatre, Hôpital de la Timone, Marseille).

Les premières inclusions de ce programme ont commencé en février 2009 à Marseille. De nombreux obstacles ont été rencontrés et 35 filles sur les 36 ont été incluses. Nous espérons vous présenter d'ici quelques mois, les résultats de ce PHRC... Nous les attendons tous.

Près de **890 000 €** ont été investis dans la recherche depuis la création de l'AFSR, en grande partie grâce aux fonds recueillis par les familles.

OSTÉOPOROSE DANS LE SYNDROME DE RETT

L'enquête préliminaire du Dr **Agnès Linglart** a permis l'obtention d'un PHRC national pour l'évaluation des mécanismes de l'ostéoporose dans le syndrome de Rett typique avec mutation dans le gène *MECP2* afin d'identifier des critères de pronostic, et surtout de poser les bases d'une prise en charge adaptée. L'âge de l'inclusion est de 6 ans et l'évaluation de l'ostéoporose est faite dans deux sites parisiens : les hôpitaux Necker Enfants Malades et Kremlin-Bicêtre. Elle consiste en une hospitalisation d'une journée comportant une ostéodensitométrie et des bilans sanguin, urinaire et nutritionnel : 97 filles ont déjà été incluses (sur les 120 demandées). Le PHRC sera clôturé en juin 2014.

LES PROJETS DE RECHERCHE

L'AFSR diffuse un appel à projets permanent, en ligne sur notre site www.afsr.net, afin de proposer aux chercheurs, aux médecins ou aux paramédicaux, un soutien pour financer un projet en lien avec le syndrome de Rett. Les projets adressés à l'AFSR sont évalués par un expert externe au CMS, puis discutés et évalués par les membres du CMS. Ces derniers émettent ensuite un avis au CA de l'AFSR.

LES 25^{ÈMES} JOURNÉES D'INFOS

Le week-end prolongé des 18, 19 et 20 mai était l'occasion de fêter ensemble les 25 ans de l'AFSR. Pour cette circonstance, nous avons convié les familles à nous rejoindre au Westotel de la Chapelle-sur-Erdre, près de Nantes sous la coordination de **Véronique Haber** et de **Jean Cheneau**. Ces journées ont rencontré un magnifique succès et rassemblé plus de 300 personnes autour de nombreux professionnels. De façon très exceptionnelle pour l'occasion, nous avons souhaité inviter les grands-parents à nous rencontrer, à se rencontrer... autour des filles et des nombreuses fratries.

Le samedi, une conférence singulière était organisée autour des partenaires de l'AFSR que sont le Rett Syndrome Europe (RSE), l'Alliance Maladies Rares et EURORDIS. **Anne-Marie U** et **Christiane Roque**, Présidentes d'honneur de l'AFSR étaient également à nos côtés, ainsi que **Francis Roque**, Président d'ADEPO (Association de Défense des Polyhandicapés). Leurs présentations ont été fortes en émotion pour les parents, anciens et nouveaux et leurs messages militants entendus.

Le Dr Nadia Bahi-Buisson et Irène Benigni, Présidentes du CMS et du CPME ont par la suite exposé l'intérêt et l'importance du travail transdisciplinaire et des consultations multidisciplinaires. Un focus sur la douleur dans le syndrome de Rett a été présenté par le Dr Marine Letellier du CHU de Nantes. Et pour clore cette journée, le Dr Laurent Villard a présenté les avancées de la recherche.

Dimanche et lundi, des ateliers ludiques, culinaires, de bien-être étaient orchestrés par des professionnels et bénévoles. Le succès de ces journées a été immortalisé par une photo de groupe et un dîner anniversaire, que tout le monde semble avoir apprécié.

Une fois encore et afin de remplir son rôle d'aide aux familles, l'AFSR a tenu à prendre à sa charge 60% du financement de cette rencontre.

Trois projets de recherche sous convention avec l'AFSR se terminent fin 2013 et seront validés lors de la réunion du CMS de janvier 2014 :

- Projet dirigé par le Dr **Christophe Philippe** à Nancy, financé sur 2 ans pour 29 798 euros : « Recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'étiologie moléculaire du syndrome de Rett par hybridation génomique comparative sur micro réseaux d'ADN »
- Projet dirigé par le Dr **Jean-Christophe Roux** à Marseille, pour 30 000 euros sur 2 ans : « Déficit du transport axonal du BDNF dans le syndrome de Rett » et qui a fait l'objet d'une publication en novembre 2011
- Projet dirigé par le Dr **Giglia-Mari** à Toulouse pour 30 000 euros sur 2 ans : « Un nouveau rôle pour le MECP2 dans la réparation de l'ADN ».

Un projet de recherche sous convention avec l'AFSR se termine courant 2014 et sera validé lors de la réunion du CMS de juin 2014 :

- Projet dirigé par le Dr **Jean Zwiller** à Strasbourg, pour 30 000 euros sur 2 ans : « Neurobiologie du syndrome de Rett - Recherche de nouveaux gènes-cibles de MECP2 impliqués dans la cognition ».

Deux projets de recherche sous convention avec l'AFSR ont débuté et seront évalués à mi-parcours durant l'année 2014 :

- Projet dirigé par **Laurent Villard** à Marseille, pour 29 500 euros sur 2 ans : « Analyse du sécrétome glial dans les Mecp2-pathies »
- Projet dirigé par **Sophie Creuset** à Gif-sur-Yvette, pour 30 000 euros sur 2 ans : « Embryologie du syndrome de Rett et de ses formes atypiques : contrôle moléculaire par la crête neurale ». Ce projet est le premier que l'AFSR finance sur le gène FOXP1.

DIPLOME UNIVERSITAIRE (DU)

Mélanie Sembeni, infirmière et maman de Zoé atteinte du syndrome de Rett, a participé à la formation « Accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille », qui a été financée par l'AFSR.

La Faculté de Médecine de la Pitié-Salpêtrière a mis en place ce DU pour répondre à la demande croissante de formation psychologique de la part des professionnels et des associations de malades travaillant dans le domaine du handicap d'origine génétique.

Mélanie Sembeni a choisi de s'intéresser plus particulièrement aux frères et sœurs des filles porteuses d'un syndrome de Rett, aucun travail n'ayant été réalisé précédemment sur ce sujet. Pour ce faire, 28 frères et sœurs de plus de 18 ans ont accepté de répondre à 70 questions semi-ouvertes portant sur différents domaines de leur enfance et sur les conséquences sur leur vie d'adulte.

Cette étude a mis en évidence leurs joies, leurs souffrances, la place qu'ils ont réussi à prendre dans ces familles atypiques, la relation qu'ils ont pu développer avec leur sœur, leur positionnement face au monde extérieur et les aides qu'ils ont pu recevoir.

Tous les résultats de cette étude vous seront prochainement communiqués et les parents de l'AFSR auront le privilège d'assister à la présentation de ce mémoire au cours des prochaines Journées d'infos.



Le prochain Congrès Mondial
a été annoncé du 13 au 17 mai 2016

Les affaires européennes et internationales



LA 3^{ÈME} CONFÉRENCE EUROPÉENNE DU SYNDROME DE RETT MAASTRICHT - PAYS-BAS - DU 17 AU 19 OCTOBRE 2013

Après celles de Milan (2009) et d'Edimbourg (2010), la troisième Conférence Européenne du Syndrome de Rett s'est tenue à Maastricht aux Pays-Bas. Organisée à l'initiative de Stichting Terre, fondation créée par deux parents des Pays-Bas d'une petite Terre (prénom de leur enfant), de l'association des parents des Pays-Bas (NRSV) et du centre Rett du Governor Kremers Centre (GKC) qui dépend de l'Université de Maastricht (Maastricht University Medical Centre). Cette conférence a réuni près de 400 participants. La fondation Stichting Terre travaille en symbiose avec l'association des parents des Pays-Bas, dont un grand nombre étaient présents. Pour la France, étaient présents : **Thomas Bertrand**, président du RSE, **Martine Gaudy** (secrétaire générale du RSE) et **Gérard Nguyen**.

Sur le thème : « Research update and preventive management », la conférence a fait une large place aux problématiques cliniques et à la prise en charge au quotidien. Lors d'une session particulière destinée aux associations européennes, chaque pays a pu présenter l'association Rett de son pays. Un grand nombre d'associations était représenté, ce qui a permis de tenir une assemblée générale du RSE très fructueuse et de démontrer l'utilité du réseau européen. Celle-ci se fonde notamment sur l'appartenance du RSE à EURORDIS et aux instances européennes impliquées dans la politique de santé des maladies rares. Les représentants de l'IRSF (USA) étaient également présents et ont exprimé le souhait de développer des contacts amicaux avec le RSE. Le congrès s'est terminé par une déclaration concernant la politique européenne des maladies rares entre le RSE et les partenaires organisateurs de la conférence, destinée à la DG Sanco (Direction générale de la Santé et de la consommation de la Commission européenne) dans un but de soutenir la mise en place de centres de référence Rett.

La prochaine assemblée générale du RSE se tiendra à Vienne en Autriche en 2014 et il est à noter qu'à cette occasion, le Danemark présentera son Centre Rett.

Enfin, le prochain congrès mondial a été annoncé du 13 au 17 mai 2016 à l'initiative de l'association russe. Lors de l'assemblée générale du RSE, Thomas Bertrand, Président du RSE a mentionné, sous la forme d'une présentation les points principaux suivants :

- Le réseau du RSE s'est agrandi avec plus de 40 contacts en Europe
- La communication du RSE a été améliorée grâce aux fonctionnalisés du site web, de RareConnect et de la page officielle Facebook
- Le RSE étant membre d'EURORDIS, certains membres ont pu participer aux activités d'EURORDIS et de l'Agence Européenne du Médicament (formations, ateliers, congrès, etc.)

L'assemblée générale a été l'occasion de réélire les membres sortants : **Thomas Bertrand** (Président), **Martine Gaudy** (secrétaire générale) et d'élire de nouveaux membres : **Yvonne Milne** (Grande-Bretagne) remplace **Lorna Jaffa** en tant que secrétaire et **Wilfried Asthalter** (Allemagne) en tant que trésorier. **Danijela Szili** (Hongrie) reste membre du CA.



Les rencontres nationales



ALLIANCE MALADIES RARES

L'AFSR est membre du conseil national de l'Alliance, collectif aux 202 associations, dont l'existence a débuté en 2000. Cette année encore, **Elisabeth Célestin** a été élue Secrétaire générale de l'Alliance et siège donc régulièrement au bureau et au conseil national, où elle représente l'AFSR.

Les missions de l'Alliance sont de faire connaître et reconnaître les maladies rares (7 000 recensées), d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes, promouvoir la recherche, aider les associations à remplir leur mission, être un porte-parole national en influant sur les politiques de santé et en étant un acteur incontournable sur la mise en œuvre du Plan national des maladies rares 2011-2014 (PNMR 2) portant sur les filières maladies rares.

Afin de maintenir et développer une expertise de qualité, alimenter ses prises de position et plaider, l'Alliance se dote de commissions et groupes de travail sur la recherche, les médicaments, l'éthique... Elisabeth Célestin participe à la commission « Communication » et au groupe de travail « Parcours de santé, parcours de vie du malade » pour lequel elle défend la place du malade (sans oublier celle de la personne polyhandicapée), l'importance des consultations multidisciplinaires pour toutes nos pathologies complexes et les difficultés des transitions des enfants vers l'âge adulte... valeurs défendues par l'AFSR. Elle représente également l'Alliance au Comité technique de la Fondation Imagine de Necker. L'Alliance organise également des colloques, formations, réunions d'information des membres afin d'accroître les échanges inter-associatifs et accompagner les associations. Trois personnes de l'AFSR ont ainsi pu assister au stage « Ecouter et soutenir les familles ».

Afin de rendre visible ces associations, l'Alliance - aux côtés d'EURORDIS et des autres partenaires de la Plateforme - organise la Journée internationale des maladies rares le 28 février (à défaut du 29). Rendez-vous était donné sur le Pont des Arts à Paris, ainsi que dans d'autres villes de France et d'autres pays d'Europe. Et pour clore l'année comme tous les ans, une autre grande manifestation attendue par les malades et leurs familles a réuni les associations. La Marche des Maladies Rares s'est déroulée le samedi 7 décembre lors du Téléthon. L'occasion était trop belle de réunir plusieurs familles de l'AFSR (les familles Vallé-Baheux, Ceccaldi, Célestin, Fouquet, Gentils, Madry-Lang, Nguyen, Possetto, Ratié, Renaud) et tous leurs amis et de parcourir ensemble, huit kilomètres dans Paris, sous un soleil hivernal, aux côtés d'**Alain Donnart**, Président de l'Alliance Maladies Rares et de son équipe.

FORMATION

Pour la deuxième année, l'AFSR a été sollicitée pour participer à une table ronde dans le cadre de la formation de conseillers en génétique à Marseille. Elisabeth Célestin a donc été à la rencontre des étudiants afin de les confronter à des témoignages de malades ou de personnes concernés par une maladie rare. Les discussions ont été riches en émotion et ont permis d'échanger sur les différents parcours de santé et de vies.



REPORTAGES TV À L'OCCASION DE CETTE JOURNÉE

Jérôme Dussart, un ami journaliste de la famille Bourdon a filmé Salomé dans son quotidien - 19.45 sur M6
www.youtube.com/watch?v=Wm3d56h0-j8

France 3 Bourgogne
bourgogne.france3.fr/2013/02/28/des-maladies-rares-qui-touchent-des-millions-de-personnes-208461.html

La famille Monteiro a mis en avant l'importance du soutien avec les autres familles *Ma drôle de vie* sur TMC :
www.youtube.com/watch?v=nW-AejYdTtM

De nouveaux outils de communication
ciblés sur des actions distinctes

La communication

Tous les documents sont disponibles sur simple demande.

Le dossier *Devenez ambassadeur* explique les attentes de l'AFSR quant à l'investissement d'une personne médiatique - sur un événement précis, de façon ponctuelle ou bien encore pérenne - les engagements et le combat pour les enfants atteints du syndrome de Rett.

Le *Dossier de presse* 2013 reprend les grands axes de l'AFSR, ses actions et ses missions depuis ces 25 dernières années.

Le nouveau livre sur le syndrome de Rett est en cours de réalisation. L'ensemble des articles a été rédigé par des professionnels, experts de la maladie et du monde du polyhandicap. La maquettiste, **Emmanuelle Delpech**, travaille sur la construction de cet ouvrage, qui sera en couleurs et comprendra environ 200 pages illustrées par de jolies photos.

NOUVELLE BASE DE DONNÉES

L'AFSR dispose à ce jour d'une base de données hébergée et accessible via un intranet sécurisé. En raison de limitations fonctionnelles importantes et des difficultés rencontrées pour faire évoluer cette application, l'AFSR a lancé en avril 2013 un projet de refonte de cette application. Le développement a été confié au prestataire **Thomas Freschel** en juin 2013, à partir d'un cahier des charges rédigé par **Jean-Sébastien Lemoine** et **Isabelle Sembeni**. L'application est en cours de développement par le prestataire. La livraison, initialement prévue en décembre 2013 a été reportée au deuxième trimestre 2014.

AUTRES OUTILS

- *Agora* est une plateforme gratuite d'échanges et de stockage de documents communs permanents. Ce logiciel est utilisé par les membres du conseil d'administration.
- *Dolibarr* est un logiciel gratuit qui permet de gérer la boutique en réseau par les délégués régionaux.
- Un « cloud » est à l'étude pour faciliter les corrections en réseau pour les membres du conseil d'administration.

En 2013

 1 294

FACEBOOK

L'AFSR est présente sur le réseau social Facebook de deux manières :

- avec une page publique AFSR dont les administratrices sont Sophie Bourdon et Mélanie Sembeni. Elle permet de relayer des informations officielles de l'AFSR afin d'informer les familles qui ont un compte Facebook, d'événements à venir, de parution régionale, de besoin d'appels à témoins, etc. En accord avec le conseil d'administration, aucune photo d'enfant ou d'adulte n'est publiée sur cette page qui compte 1 294 fans (+ 562 vs 2012).

- avec un groupe AFSR Rett : 169 membres (+35 vs 2012) se retrouvent sur ce groupe fermé, modéré par quatre membres du groupe : Sophie Bourdon, Véronique Neyret, Mélanie Sembeni et Hélène Soullignac. Le groupe se veut être un lieu ouvert uniquement aux parents ou personnes très proches qui s'occupent quotidiennement d'un enfant touché par le syndrome de Rett. Pour y entrer, il faut être membre de l'AFSR, être coopté par un autre membre ou en faire la demande sur la page de l'AFSR. Un modérateur valide ensuite l'arrivée du nouveau membre sur le groupe.

Ce groupe fait partie du soutien aux familles, mission de l'AFSR et cette année, le conseil d'administration a pris la décision que chaque membre du groupe devait être adhérent et à jour de sa cotisation pour y entrer et pour y rester (exception faite des personnes francophones hors Europe). C'est pourquoi, après avoir informé et relancé les personnes, 29 d'entre elles ont été retirées du groupe puisqu'elles ne remplissaient pas cette condition d'adhésion. Ces échanges pluriquotidiens sont un grand soutien pour les familles, une véritable source d'information pour les parents qui doivent devenir très rapidement des experts du polyhandicap. Des photos, vidéos et documents y sont partagés quotidiennement. Il est cependant utile de rappeler que cet outil doit être utilisé avec prudence et que chacun est responsable de ce qu'il écrit et non l'AFSR.

RETT INFO & RETT GAZETTE

Cette année, l'AFSR a été contactée par une société externe de communication **Altavia Lille** (grâce un papa d'une jeune fille Rett) afin d'aider l'AFSR à mieux cibler ses outils de communication. Nous avons essayé d'appliquer leurs conseils et les remercions de cette attention portée à notre égard.

Le *Rett info* est le magazine de l'AFSR. Son rôle est de développer des dossiers complets et demande donc un investissement important de recueils d'informations par l'équipe de rédaction constituée de **Sophie Bourdon**, **Anne Laforge**, rejointe cette année par **Marjolaine Chassefière**, et en partenariat avec les membres du conseil d'administration et des conseils de professionnels. Le *Rett info* n°80 est donc paru au printemps 2013 et son dossier a porté sur le vécu du handicap par les grands-parents, afin de rester en lien avec le thème des Journées d'infos.

Mise en place depuis 2012, la *Rett gazette* est constituée d'une double page et revient sur la vie associative et ses actualités : manifestations, rencontres de parents, carnet de vie, actualités médicales... L'AFSR en a édité quatre cette année, en fonction des événements avec une meilleure réactivité :

- *Rett gazette* n°3 : Est-ce que tout baigne dans l'huile ?
- *Rett gazette* n°4 : Spéciale Journées d'infos 2013
- *Rett gazette* n°5 : Les manifestations en région
- *Rett gazette* n°6 : Retour sur les Courses des Héros

Vous pouvez les retrouver sur le site www.afsr.net, avec un numéro d'écart : la n°6 sera sur le site quand la n°7 sera dans vos boîtes aux lettres.

Le *Rett info* et la *Rett gazette*, tirés à 1 700 exemplaires, sont adressés gratuitement aux parents adhérents, à d'autres associations, aux maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), aux centres hospitaliers universitaires (CHU) et autres grands hôpitaux, à de nombreux établissements spécialisés accueillant des personnes polyhandicapées (CAMSP, IEM, IME, MAS, FAM), à certaines personnalités politiques ainsi qu'à quelques médias.

L'objectif de cette large diffusion, pour une grande partie à titre gratuit, est de toucher, informer, associer et sensibiliser le plus grand nombre de personnes liées directement ou indirectement aux problèmes de nos enfants.



Une année riche en manifestations,
une grande mobilisation des régions

Au titre de l'exercice 2013, le financement du *Rett info* a été assumé directement par l'AFSR. Les maquettes sont réalisées par la société **Quetaryl** (Marie Boulianne) à Toulouse (31). Le *Rett info* est imprimé par la société **Print Europe** à Mundolsheim (67) et expédié par 3MA Group à Erstein (67). L'ensemble est réalisé par la société IGS à Taverny (95) pour la *Rett* gazette.

Suite à la proposition d'un partenariat, **Médifactory SPRL**, société belge distributrice sur internet de changes et protections sous le site www.espace-incontinence.fr, a accepté d'être annonceur dans les deux derniers numéros du *Rett info* (n°80 et n°81). Un code de réduction valable sur leur site a également été proposé aux lecteurs du magazine.

Les familles de l'AFSR sont invitées à continuer de transmettre leurs témoignages, photos, articles et idées de sujet à traiter... Un grand merci à tous pour votre participation.

Plus de **50 000 €**
récoltés pour les *Courses des Héros* à Paris, Lyon, Marseille et Lille.
Nous espérons doubler le
nombre de coureurs en 2014 !

LES MANIFESTATIONS AU PROFIT DE L'AFSR

Grâce à la mobilisation de familles et sympathisants de l'AFSR, de nombreuses manifestations ont été organisées au profit de l'AFSR : des randonnées pédestres et cyclistes, courses à pied, galas de danse, concerts, chorales, spectacles, représentations théâtrales, ventes de travaux manuels, gâteaux et chocolats... Nous remercions chaleureusement tous les participants, les organisateurs et les donateurs.

Avec une attention particulière pour les familles qui s'investissent aux côtés de l'AFSR : les familles Anquetil, Barré, Barrandon, Boulay, Bourdon-Le Marchand, Célestin, Celhay, Che-neau, Damay, Dagniaux, Debaty, Delfaud, De Prêt, Durand, Esnault, Garnier, Gentils, Giquel, Jouhaud-Melquiond, Lorient-Trouboul, Madry-Lang, Moulin, Melquiond, Ouedraogo, Orrière, Polo-Foxonet, Renaud, Spielmann, Thibaud, Tripa, Vallée...

De plus, l'AFSR a participé, pour la 2^{ème} année consécutive, aux *Courses des Héros* organisées par la société Alvarum et a pu récolter plus de 50 000 euros pour les courses de Paris, Lyon, Marseille et Lille. Le principe est simple : pour prendre le départ de la course, il suffit de récolter 250 euros de dons parmi son entourage (famille, amis, collègues...). Nous espérons doubler le nombre de coureurs en 2014 !

Nous remercions les familles participantes à ces courses :

- Paris : Boularand, Bourdon, Célestin, Daniel, De Oliveira, Garrec-Sembeni, Gentils, Haber, Monteiro, Pelletier-Sanchez, Piquet-Ringer, Possetto, Ratié, Renaud.
- Lille : Isaki.
- Lyon : Bauzac, Cattaneo, Debaty, Degrange-Perichon, Drouin, Ducret, Durand, Farges-Talbot, Garnier, Gauthier, Medjahed, Panighetti-Ruffier, Turato.
- Marseille : Chautard, Daniel, Estival, Fayard, Garrido, Martino, Richard-Gilles, Thibaud. Avec un merci



La marque *A Rett toi pour courir* (ARTPC) a été déposée à l'Institut National de la Propriété Industrielle (INPI) par l'AFSR.

Si vous souhaitez organiser une course avec le nom de cette équipe, merci d'en faire la demande écrite à l'AFSR.

particulier aux 8 coureurs de l'équipe de l'Inserm de Marseille de Laurent Villard, venus renforcer l'équipe de l'AFSR : un moment riche en émotions et en échanges.

Nous remercions également les organisateurs de ces courses : Paris (Sembeni-Garrec, Renaud et Daniel), Lyon (Panighetti) et Marseille (Sembeni et Garrido).

Toutes ces actions de sensibilisation organisées grâce à la mobilisation des parents, familles et amis sont essentielles pour l'AFSR et la reconnaissance du syndrome de Rett. Aussi, nous souhaitons les développer et avons, plus que jamais, besoin de vous ! Et désormais pour vous aider à organiser et vous guider pour mener à bien vos projets, contactez Yann Daniel, coordinateur des événements.

REVUE DE PRESSE

Sophie Bourdon tient à jour la revue de presse de l'AFSR. Nous remercions cette année encore les familles qui ont eu l'occasion de pouvoir solliciter la presse régionale pour mettre en avant les manifestations au profit de l'AFSR ou pour parler du syndrome de Rett. Quelques articles dans la presse nationale ont également cité l'AFSR grâce à Jean-Marc Généreux, danseur de salon et chorégraphe québécois, jury de l'émission *Danse avec les stars*, diffusé sur TF1, et dont la fille, Francesca, est atteinte du syndrome de Rett. La revue de presse est tenue à disposition des familles, notamment au moment des Journées d'infos.

LA BOUTIQUE DE L'AFSR

La boutique de l'AFSR propose des articles à son effigie, afin de faire connaître le syndrome de Rett et ainsi soutenir l'association. Ces objets sont proposés lors des journées d'infos et manifestations et chaque délégué régional possède un stock.

La boutique, gérée par Mélanie Sembeni, est déjà bien garnie avec ses célèbres porte-clés, blocs-notes, stickers intérieurs / extérieurs, sacs, cartes postales, stylos, livre *Dans les Yeux de Léna...* Elle a été renforcée par de nouveaux produits qui ont eu un réel succès lors des dernières Journées d'infos : gourdes, couvertures polaires, tee-shirts et casquettes « vert flashy », couleur officielle de nos événements publics. Quelques bijoux fantaisie, envoyés par Maya Begriche, maman qui habite en Algérie, ont également remporté un franc succès lors de ce week-end. Ne pouvant pas faire le déplacement, elle souhaitait tout de même être avec nous par cette action. De même, Helena Soullignac, maman au talent de couturière, vend ses créations de bavoirs et de sacs au profit de l'AFSR. Nous les remercions chaleureusement.

Et pour le plus grand plaisir de nos petits lecteurs, un magnifique conte pour enfant a rejoint notre vitrine : *L'Archipel de Nouna*. Ce livre est né grâce à la famille Debaty. « Tout commence par l'envie de parler de cette maladie et plus particulièrement de l'importance de la recherche médicale à travers un conte... ». Margo Debaty apporte les idées, Isabelle Provost pose les mots et Sandra Solinet les rejoint en offrant au texte de superbes illustrations.



Cette année encore le succès est
au rendez-vous et la boutique a
rapporté plus de **4 795 €**
Merci à tous, ce succès est le
vôtre.

Première résolution :
 Approbation du procès-verbal de l'assemblée générale extraordinaire du 12 mai 2012.
 pour : 210 contre : 0 abstention : 4
 Résolution adoptée

Deuxième résolution :
 Approbation du procès-verbal de l'assemblée générale ordinaire du 12 mai 2012.
 pour : 210 contre : 0 abstention : 3
 Résolution adoptée

Troisième résolution :
 Approbation du rapport d'activités de l'année 2012.
 pour : 211 contre : 0 abstention : 3
 Résolution adoptée

Quatrième résolution :
 Approbation du rapport financier de l'exercice 2012.
 pour : 211 contre : 0 abstention : 3
 Résolution adoptée

Cinquième résolution :
 Approbation de l'affectation du résultat de l'exercice 2012.
 pour : 212 contre : 0 abstention : 2
 Résolution adoptée

Sixième résolution :
 Approbation du budget prévisionnel 2013.
 pour : 209 contre : 0 abstention : 5
 Résolution adoptée

Septième résolution :
 Approbation de la nomination de Colette Houémavo-Covi à un poste d'administrateur vacant.
 pour : 214 contre : 0 abstention : 0
 Résolution adoptée

ELECTIONS AU CONSEIL D'ADMINISTRATION

Madame Sophie Bourdon
 pour : 214 contre : 0
 Monsieur Jean-Marc Delfaud
 pour : 214 contre : 0
 Madame Colette Houémavo-Covi
 pour : 214 contre : 0

Tous sont déclarés élus

Procès-verbal de l'assemblée générale ordinaire du 19 mai 2013

*L'an deux mille treize, le 19 mai, à 10h00. En l'hôtel Westotel de la Chapelle-sur-Erdre (44).
 Les membres de l'Association Française du Syndrome de Rett se sont réunis en assemblée générale ordinaire sur convocation, adressée par la Présidente en date du 11 avril 2013.*

Ordre du jour de l'AGO 2013

Madame Elisabeth Célestin, la Présidente ouvre la séance et rappelle l'ordre du jour de la présente assemblée :

- Détermination du bureau de l'AGO du 19 mai 2013
- Approbation du procès-verbal de l'AGE du 12 mai 2012
- Approbation du procès-verbal de l'AGO du 12 mai 2012
- Approbation du rapport d'activité 2012
- Approbation du rapport financier de l'exercice 2012
- Approbation de l'affectation du résultat de l'exercice 2012
- Approbation du budget prévisionnel 2013
- Approbation de la nomination de Colette Houémavo-Covi à un poste d'administrateur vacant

Les documents soumis au vote ont été envoyés en même temps que la convocation.

Détermination du bureau de l'AGO 2013

L'assemblée générale ordinaire désigne pour tenir la séance, un bureau comportant Madame Elisabeth Célestin, Présidente, Madame Sandrine Madry et Monsieur Jean-Sébastien Lemoine, assesseurs.

Approbation du procès-verbal de l'AGE 2012

Madame Sandrine Madry, secrétaire, reprend le projet de procès-verbal de l'AGE 2012 en rappelant les différents points et les résolutions votées.
 Aucun amendement n'est proposé par les membres présents.

Approbation du procès-verbal de l'AGO 2012

Madame Sandrine Madry, secrétaire, reprend le projet de procès-verbal de l'AGO 2012 en rappelant les différents points et les résolutions votées.
 Aucun amendement n'est proposé par les membres présents.

Approbation du rapport d'activités 2012

Madame Elisabeth Célestin, Présidente, reprend les différents paragraphes du rapport d'activités de l'année 2012 et en synthétise les principaux éléments. Elle rappelle que tous les adhérents ont été destinataires du livret de l'assemblée générale ordinaire de 2013.
 Aucun amendement n'est proposé par les membres présents.

Approbation du rapport financier de l'exercice 2012

Le rapport financier de l'exercice 2012 est présenté par Monsieur Jean-Sébastien Lemoine, trésorier.

Monsieur Jean-Sébastien Lemoine rappelle les principaux éléments marquants de l'exercice et commente les graphiques illustrant l'origine des produits et la répartition des charges selon les différents postes fonctionnels.

Le compte de résultat de l'exercice 2012 présente un total de produits de 268 352 euros pour un total de charges de 270 108 euros, dégageant ainsi un déficit de 1 756 euros.
 Le fonds dédié à la recherche qui était de 67 166 euros en 2011 est à présent de 70 385 euros, soit une augmentation de 3 219 euros. Cette variation correspond à la différence entre les produits issus de la générosité du public affectés à la recherche et les charges afférentes à ces travaux.

Aucune remarque n'est faite par les membres présents.

Monsieur Jean-Sébastien Lemoine fait lecture du courrier de Monsieur Philippe Doin, commissaire aux comptes, qui accompagne le rapport relatif à l'exercice 2011 tel qu'il est annexé au présent procès-verbal.

Affectation du résultat

Monsieur Jean-Sébastien Lemoine prend la parole et propose d'affecter le résultat déficitaire de l'exercice 2012 d'un montant de 1 756 euros en « report à nouveau ».
 Aucune opposition n'est proposée par les membres présents.

Budget prévisionnel de l'année 2013

Monsieur Jean-Sébastien Lemoine, trésorier, reprend la parole pour présenter le budget prévisionnel établi au titre de l'exercice 2013 soit 240 000 euros en augmentation par rapport à celui prévu de 2012 (en baisse par rapport aux produits réels de 2012 qui étaient de moins de 270 000 euros).

Elections des administrateurs

La Présidente fait appel à deux assesseurs parmi l'assistance afin de compléter le bureau chargé du dépouillement des votes qui comprend par ailleurs trois membres du conseil d'administration : Madame Sandrine Delpiano, Messieurs Thomas Bertrand et Jean-Sébastien Lemoine. Il est précisé que les candidats au conseil d'administration ne peuvent pas être admis à participer au bureau de vote. Se proposent et sont acceptées par l'assemblée : Madame Aurélia Daniel et Monsieur de Bagneaux.
 La Présidente rappelle que le conseil d'administration comprend 16 membres et que tous sont bénévoles. Cinq postes sont à pourvoir et trois candidatures ont été reçues : Sophie Bourdon (membre sortant), Jean-Marc Delfaud et Colette Houémavo-Covi.
 Les candidats sont présentés brièvement à l'assemblée par la Présidente.

Résultats des votes

S'agissant d'une assemblée générale ordinaire, aucun quorum n'est requis.
 Les résultats du dépouillement des votes ont été consignés dans le relevé joint au présent procès-verbal et signés par les membres du bureau de vote.

Nombre de membres inscrits : 952
 Nombre de votants : 220 dont 100 directs et 120 par correspondance
 Nombre de bulletins nuls ou blancs : 6
 Nombre de bulletins exprimés : 214

La Présidente
Elisabeth Célestin

La Secrétaire
Sandrine Madry



PRÉSENTATION DES CANDIDATS QUI SOUHAITENT REJOINDRE LE CONSEIL D'ADMINISTRATION

Aurélié Barbey, maman de Margaux, 8 ans
 Je suis désireuse d'œuvrer bénévolement à vos côtés avec enthousiasme, dynamisme et créativité ! J'aimerais notamment travailler plus particulièrement sur les développements des supports et aides à la communication pour nos enfants, à leurs reconnaissances et à la mise en place d'évaluations spécifiques. De plus, je souhaite voir évoluer au mieux les structures d'accueil de nos enfants et le soutien de l'association permet d'échanger et d'informer au mieux. L'AFSR œuvre au mieux-être de nos enfants par la mise en place, la reconnaissance et le développement de prises en charge adaptées en s'entourant d'un conseil médical compétent et en délivrant des stages. Cela constitue un vrai soutien aux familles. Trouvant la dynamique et les échanges positifs, je souhaite participer à l'effort pour que cela perdure et se développe. Je crois fermement que cette action solidaire permet de trouver les soutiens nécessaires et aide à faire évoluer notre société vers une prise en charge de qualité. J'espère sur le long terme la mise en place d'un cadre de vie adapté et si possible plus ouvert sur la société.

Ludivine Bazire, maman de Marine, 3 ans
 Marine est diagnostiquée syndrome de Rett avec mutation du gène *MECP2*. Je suis enseignante de sciences physiques en lycée et j'aimerais apporter mon aide à l'AFSR en devenant membre du CA car cette association a été, est et sera toujours, un grand soutien dans le combat quotidien contre la maladie de ma fille.



PRÉSENTATION DES CANDIDATS QUI SOUHAITENT REJOINDRE LE CONSEIL D'ADMINISTRATION

Thomas Bertrand, papa de Margot 8 ans
Chercheur au sein de Sanofi sur le site de Recherche et Développement à Vitry-sur-Seine et papa de Quentin 3 ans, Baptiste 6 ans et Margot 8 ans, je représente l'AFSR auprès des institutions européennes et lors de congrès sur le syndrome de Rett ou dans le cadre plus large des maladies rares. Cette année, le RSE (dont je suis le président) fait l'état des lieux des centres Rett ou multidisciplinaires en Europe. En effet, nous nous sommes rendus compte que l'Europe était très inégale concernant cette problématique. C'est un sujet qui intéresse les associations des parents dans les pays où de telles structures n'existent pas. J'exerce par ailleurs, un rôle de coordinateur d'un groupe de travail à l'initiative de l'AFSR sur la communication dans le syndrome de Rett. Ce groupe, intitulé COMETT (communication dans le syndrome de rETT) est composé de membres du CMS, CPME de l'AFSR et de parents membres. Dans la continuité de mon travail, je souhaite soumettre le renouvellement de ma candidature au conseil d'administration de l'AFSR.

Myriam Fieschi, maman de Louise, 4 ans
Après avoir tout juste appris que notre fille aînée était atteinte du syndrome de Rett, mon mari et moi-même avons décidé d'adhérer à l'AFSR. L'AFSR est très accueillante et semble avoir besoin de personnes prêtes à s'engager. Maman de 2 enfants, Louise (4 ans) et Camille (9 mois), je suis en congé parental. Néanmoins, la vie de mère au foyer ne me satisfait pas suffisamment, j'ai également besoin de regarder vers l'extérieur et de m'y investir. Je suis ainsi, c'est comme cela que j'ai choisi mon métier ; je suis assistante sociale depuis 13 ans et j'aime beaucoup ma profession. Je n'ai pas la prétention de pouvoir apporter beaucoup mais j'ai des compétences : l'écoute, le soutien, l'accueil, l'organisation, la comptabilité... J'aimerais être un soutien pour l'AFSR et également pour ses membres.

L'assemblée générale extraordinaire du 12 mai 2012 n'avait pas recueilli le quorum nécessaire pour délibérer sur le transfert du siège social de l'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR) de Draveil (91) à Antony (92). Conformément à nos statuts, nous avons été dans l'obligation d'organiser une nouvelle assemblée générale, cette procédure ayant été validée par le Ministère de l'intérieur. Cette fois, sans qu'aucun quorum ne soit requis, les adhérents de l'AFSR ont été convoqués à une assemblée générale ordinaire le 6 octobre 2013 à la Plateforme Maladies Rares, 96 rue Didot, 75014 Paris.

Procès-verbal de l'assemblée générale ordinaire du 6 octobre 2013

L'an deux mille treize, le 6 octobre 2013, à 16h00. A la plateforme des Maladies Rares (Paris).

1. Ordre du jour de l'AGO 2013

Madame Elisabeth Célestin, la Présidente ouvre la séance et rappelle l'ordre du jour de la présente assemblée :
Approbation du transfert du siège social de l'AFSR de Draveil (91) à Antony (92)

Les documents soumis au vote ont été envoyés en même temps que la convocation.

2. Résultats des votes

S'agissant d'une assemblée générale ordinaire, aucun quorum n'est requis.

Cette assemblée générale fait suite à l'assemblée générale extraordinaire du 12 mai 2012 au cours de laquelle le quorum requis n'avait pas été atteint.

Les résultats du dépouillement des votes ont été consignés dans le relevé joint au présent procès-verbal et signés par les membres du bureau de vote.

Nombre de membres inscrits : 858

Nombre de votants : 197 dont 10 directs et 187 par correspondance

Nombre de bulletins nuls ou blancs: 2

Nombre de bulletins exprimés : 195

Résolution :

Approbation du transfert du siège social de l'AFSR de Draveil (91) à Antony (92).

pour : 190 contre : 0 abstention : 5

Résolution adoptée

La Présidente
Elisabeth Célestin

La Secrétaire
Sandrine Madry



Amandine Léost

Maman de 3 enfants de 11, 5 et 2

ans, je connais Stéphanie Renaud et sa petite Manon depuis quelques années maintenant. Je la soutiens régulièrement dans les actions menées par l'AFSR comme la *Course des Héros* et dans le combat qu'elle peut mener contre la maladie. Je me propose de mettre mes compétences au service de l'AFSR et me présenter au CA, pour soutenir vos actions et apporter mon aide dans les réalisations futures. Je travaille en foyer d'accueil médicalisé auprès d'adultes en situation de handicap mental et moteur. Je m'épanouis dans les différentes actions que je mène auprès des résidents et ai créé au sein de mon établissement le journal des résidents. Dans l'espoir qu'un jour, les avancées de la recherche permettent à toutes ces petites et grandes filles de gagner en confort de vie et de guérir du syndrome de Rett.

Daniel Monteiro, papa de Noémie, 8 ans

Noémie est née en 2005 et est aujourd'hui âgée de 8 ans. Le diagnostic du syndrome de Rett est intervenu pour ses 2 ½ ans en décembre 2008. Dans les semaines qui ont suivi, nous nous sommes rapprochés et sommes devenus adhérents à l'AFSR avec nos premières Journées d'infos en février 2009 à Lille. Pendant ces quatre années, j'ai digéré l'annonce, rencontré de nombreuses familles et profité du soutien de l'AFSR pour affronter la situation. Grâce à cette aide et à nos proches, nous avons retrouvé de l'apaisement et l'envie d'agrandir la famille avec l'arrivée d'un petit frère pour Noémie. Depuis 2009, j'ai observé le fonctionnement de l'AFSR. J'ai d'abord appris à découvrir le milieu associatif et me suis rendu disponible le plus souvent possible pour accompagner et apporter mon aide sur plusieurs événements de l'AFSR : la *Course des Héros*, A Rett toi pour courir, l'animation sur les Journées d'infos, les repas des familles et l'intégration de nouvelles familles.

Tilia Richard, maman de Jaya-Lilou, 5 ans

Jaya-Lilou, mon petit papillon Rett, a 5 ans et Mathias 3 ans. J'ai une expérience professionnelle dans l'événementiel associatif et dans l'enseignement. Je suis disponible et motivée par le combat qui nous anime tous ici : militer pour les droits de nos enfants, soutenir la recherche médicale et soutenir les familles... Pour cela, le seul moyen est d'apporter sa pierre à l'édifice de l'AFSR, pour que notre combat puisse être la victoire de nos enfants ! Je souhaite donc me présenter au CA et suis prête à me former et m'investir dans les missions qui me seront confiées et partager avec vous notre combat.

Résolutions d'orientations 2014 - 2017

L'AFSR doit se tourner vers l'avenir et continuer de porter haut et fort le message d'amour et de soutien pour ces enfants qui sont les nôtres. Nous devons tout d'abord renforcer et consolider notre équipe pour ensemble, continuer notre combat. Pour les quatre années à venir, trois axes principaux se dessinent.

1^{ER} AXE

L'avancée dans les maladies rares est plus que jamais une priorité de la communauté scientifique européenne et internationale. Les années passent et la visibilité du syndrome de Rett et de l'AFSR se renforcent dans le paysage de la santé. Il s'agit d'un travail de longue haleine qui a pris son impulsion avec l'édition du livre en 2004 et le congrès mondial en 2008. Nous espérons redonner du sens à tout cela avec la réédition du nouvel ouvrage en 2014, dont le contenu a été entièrement retravaillé.

En 2004, on distinguait clairement le médical du paramédical. Ces deux mondes semblaient alors bien loin de pouvoir établir un rapprochement. Quelques années plus tard, et fort heureusement, on ne parle que de transversalité, pluridisciplinarité, multidisciplinarité... Peu importe le terme employé puisque ce que nous recherchons ne sont que communication et passerelles entre ces deux mondes qui se côtoient et travaillent ensemble. Mais l'essentiel doit être la personne malade. Elle doit rester au cœur de toutes les préoccupations et de toutes les attentions. Nous voici enfin arrivés dans l'ère des consultations multidisciplinaires et continuons de rêver pour qu'un centre Rett accueille les personnes atteintes d'un syndrome de Rett. Ces lieux de consultations et d'expertise existent déjà en Suède, aux Pays-Bas, aux Etats-Unis... Nous souhaiterions l'adapter au système français.

Bien sûr, il est inconcevable de ne parler que d'enfants, et la transition vers l'âge adulte, orientations de l'AFSR en 2010-2013, continuera de prendre tout son sens dans ce projet.

2^{ÈME} AXE

Nous commençons tout juste à nous intéresser au thème de la communication, sûrement parce qu'il est le plus complexe. Pour commencer, l'AFSR a observé ce que les pays voisins connaissaient, mettaient en place. Puis l'AFSR a constitué un groupe de travail sur la communication : COMETT. C'est avec tous ces éléments que nous avons choisi le thème du Partage d'expériences en communication pour les Journées d'infos 2014. Reconnaissons que nous n'en sommes qu'aux balbutiements. Mais nous avons rencontré ces derniers temps des professionnels très intéressés pour travailler au côté de l'AFSR et de certaines familles qui ont bien avancé sur ce sujet. Nous allons donc nous inspirer de tout ce qui nous entoure, et allons tenter ensemble d'approfondir le sujet et le développer : au travers d'outils, de formations, d'accompagnement et d'expérience de chacun, sans jamais oublier l'essentiel : nos enfants sont tous différents !

3^{ÈME} AXE

L'AFSR est une association nationale qui a comme première mission de soutenir les familles, notamment grâce au numéro azur ainsi que la proximité des délégués régionaux. Nous souhaiterions développer l'accompagnement des familles grâce à des outils simplifiant les démarches des délégués, et ainsi accueillir de nouveaux bénévoles dans les régions dépourvues de référents. Nous allons continuer de travailler dans ce sens, pour être au plus proche de nos familles.

Nous devons potentialiser nos forces et
ensemble, nous relevons ces défis !



Merci aux familles

Merci à nos adhérents et à nos donateurs

Merci à nos partenaires pour leur soutien cette année



L'AFSR est membre de :

