

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

[www.afsr.fr](http://www.afsr.fr)

RAPPORT  
ANNUEL  
2017

# SOMMAIRE

## **3/ Le syndrome de Rett**

Définition  
Génétique  
Les syndromes CDKL5 et FOXG1  
Critères de diagnostic

## **5/ L'AFSR, une association dans l'action**

Nos missions  
Nos actions  
Nos appartenances  
Les chiffres clés

## **8/ L'équipe de l'AFSR**

Le conseil d'administration (CA)  
Les délégations régionales (DR)  
Les salariées  
Le conseil médical et scientifique (CMS)  
Le conseil paramédical et éducatif (CPME)  
Les présidentes d'honneur  
Les commissions

## **14/ Une organisation tournée vers les autres**

La rigueur et la transparence au coeur de nos actions  
Le bureau d'Agnetz  
Les adhésions  
La base de données et le paiement en ligne  
L'impression et la diffusion des publications  
Les coûts postaux  
La boutique

## **16/ Aider**

Le Séjour Familles  
Les Journées Nationales du Syndrome de Rett  
Les stages de formation  
Le prêt d'ordinateur à commande oculaire  
Les rencontres des familles en région  
L'aide aux obsèques  
Les courriers de soutien  
Les groupes de discussion Facebook  
La permanence téléphonique  
L'aide financière pour l'achat de matériel adapté

## **24/ Communiquer**

Les publications  
Le site internet  
La page publique Facebook  
La presse nationale, régionale et spécialisée  
L'AFSR à la télévision  
L'AFSR à la radio  
Des ambassadeurs à nos côtés  
Les congrès  
Les événements

## **32/ Soigner / Guérir**

Les projets de recherche financés  
Le Protocole National de Diagnostic et de Soins

## **36/ Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée**

Obtenir l'agrément Ministériel  
Alerter le gouvernement  
Soutenir les étudiants  
Les liens associatifs

## **38/ Rapport financier**

## **45/ Rapport du Commissaire aux comptes**

## **46/ Remerciements**

## **47/ Résolutions d'orientations 2018-2021**

# Le syndrome de Rett

## Définition

**Le syndrome de Rett est une encéphalopathie neurodéveloppementale grave, non neurodégénérative, d'origine génétique, touchant essentiellement les filles.**

Dans sa forme typique, il est caractérisé par une période de développement normal du bébé suivie d'une décélération globale du développement psychomoteur puis d'une perte plus ou moins importante des acquisitions cognitives et motrices entre 1 et 2 ans, telles que l'utilisation des mains, le babillage et les capacités de communication. Cette période de régression qui peut durer quelques semaines à quelques mois, est suivie d'une période de «réveil», où on assiste à une récupération relative des capacités de communication visuelle.

Ces éléments permettent de différencier fondamentalement le syndrome de Rett des pathologies dégénératives progressives du système nerveux central. On distingue des critères nécessaires, accessoires ou d'appui au diagnostic et des critères d'exclusion.

Le diagnostic de syndrome de Rett repose sur un ensemble de critères cliniques qui ont été révisés lors d'un consortium international en 2010. Parallèlement au syndrome de Rett typique, un certain nombre de personnes présente certains symptômes clés, mais pas l'ensemble des signes de la maladie. Ces formes sont appelées syndrome de Rett atypiques. D'autres formes de syndrome de Rett sont moins bien définies et entrent dans le groupe de « Rett-like ».

## Génétique

Le syndrome de Rett typique est associé dans près de 95 à 97% des cas à une mutation dans le gène *MECP2* (Methyl-CpG-binding protein 2), localisé sur le chromosome X. Il s'agit dans plus de 99% des cas d'une mutation *de novo* c'est-à-dire absente chez les parents. Dans les formes atypiques ou variantes, une mutation de *MECP2* n'est retrouvée que dans 50 à 70% des cas. A ce jour, au moins trois nouveaux gènes sont impliqués dans des syndromes Rett-like (*NetrinG1*, *STXBP1*, *MEF2C*).

La prévalence du syndrome de Rett est d'1 naissance toutes les 10 000 naissances de filles soit environ 50 nouveaux cas en France par an.

Il constitue ainsi la première cause de polyhandicap d'origine génétique chez les filles. A l'heure actuelle, la prise en charge repose sur une rééducation pluridisciplinaire et sur le traitement des symptômes spécifiques de la maladie : épilepsie, déformations orthopédiques, troubles respiratoires, troubles nutritionnels... On ne connaît aujourd'hui aucun traitement curatif mais les chercheurs français et étrangers travaillent chaque jour pour tenter de réparer les gènes en cause et d'obtenir une réversibilité de la maladie.

## Les syndromes CDKL5 et FOXP1 : des syndromes distincts du syndrome de Rett

### ● Le syndrome CDKL5

Le syndrome CDKL5 est une maladie génétique rare, qui se caractérise par une épilepsie précoce, difficile à contrôler, et une atteinte neurodéveloppementale importante touchant des filles dans 80 à 90% des cas.

En 2004, des anomalies moléculaires dans le gène *CDKL5* (Cyclin dependent kinase-like 5, auparavant appelé *STK9* serine/threonine kinase 9), localisé dans la région du bras court du chromosome X appelée Xp22.13, ont été retrouvées chez des filles diagnostiquées de la forme atypique du syndrome de Rett avec épilepsie précoce (appelée alors variant Hanefeld). Cependant, le tableau clinique des enfants porteurs d'une mutation *CDKL5* n'est que partiellement chevauchant avec le syndrome de Rett.

En 2012, une étude a mis en évidence que l'encéphalopathie *CDKL5* n'est pas une forme variante du syndrome de Rett, mais une maladie distincte, résultat maintenant largement accepté par la communauté scientifique.

Les principales différences entre le syndrome de Rett et le syndrome *CDKL5* :

- La régression typique du syndrome de Rett est absente, puisque le retard de développement est présent dès la naissance.
- L'épilepsie est plus fréquente, précoce et pharmaco-résistante.
- Le regard intense typique des personnes atteintes du syndrome de Rett est moins présent.

### ● Le syndrome FOXP1

Le syndrome *FOXP1* est une maladie génétique rare, qui touche autant les filles que les garçons, et qui se caractérise par un trouble neurodéveloppemental associé à une microcéphalie, des mouvements anormaux complexes et de l'épilepsie.

Le gène *FOXP1* (Forkhead box G1), situé sur le chromosome 14 entre les régions q11 et q13, a été identifié en 1994. Il s'agit d'un gène essentiel dans le développement du cerveau en anténatal, permettant, entre autres, la migration des neurones vers la périphérie du cerveau.

Avant d'être impliqué dans une forme variante du syndrome de Rett, des anomalies du gène *FOXP1* avaient été décrites en 2005 chez des patients avec une déficience intellectuelle sévère, une malformation cérébrale et une microcéphalie.

Aujourd'hui, les neuropédiatres s'accordent à dire que le syndrome *FOXP1* ne doit plus être associé cliniquement au syndrome de Rett.

Les principales différences entre le syndrome de Rett et le syndrome *FOXP1* sont :

- La régression typique du syndrome de Rett est absente, puisque le retard de développement est présent dès la naissance.
- Les trois symptômes principaux associés à *FOXP1* : la microcéphalie, l'épilepsie et les mouvements anormaux ne sont pas les mêmes que ceux utilisés pour définir le syndrome de Rett.

Les mutations des gènes *CDKL5*, *FOXP1* et *MECP2* entraînant des phénotypes néanmoins partiellement similaires, des relations étroites entre les communautés *CDKL5*, *FOXP1* et Rett, ainsi qu'entre les chercheurs ont été tissées.

# Les critères de diagnostic du syndrome de Rett

## Critères nécessaires pour le diagnostic de Rett typique ou classique

- Une période de régression suivie par une phase de récupération ou de stabilisation
- Tous les critères principaux et tous les critères d'exclusion
- Les critères de soutien ne sont pas requis, bien que souvent présents dans le syndrome de Rett typique

## Critères nécessaires pour le diagnostic de Rett atypique ou variant

- Une période de régression suivie d'une phase de récupération ou de stabilisation
- Au minimum deux des quatre critères majeurs
- Au minimum cinq des onze critères accessoires

## Critères majeurs

- Perte partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains
- Perte partielle ou complète du langage oral
- Troubles de la marche : instable (dyspraxique) ou absence de capacité
- Stéréotypies manuelles caractéristiques : pression/torsion, applaudissement, frottement/lavage des mains

*Le diagnostic repose toujours sur un ensemble de critères cliniques qui sont indispensables à la pose de celui-ci.*



## Critères d'exclusion pour le diagnostic de Rett typique ou classique

- Lésions cérébrales d'origine périnatale ou postnatale, troubles métaboliques ou maladie neurologique progressive
- Développement psychomoteur anormal pendant les six premiers mois de vie

## Critères accessoires

- Dysfonctionnement respiratoire avec des épisodes d'apnée pendant l'éveil, d'hyperventilation intermittente, des épisodes de blocage de la respiration, d'expulsion forcée d'air ou de salive
- Bruxisme pendant l'éveil
- Troubles du sommeil
- Troubles du tonus
- Troubles vasomoteurs
- Scoliose / cyphose
- Retard de croissance
- Mains et pieds petits, hypotrophiques
- Rires, accès de cris ou de pleurs inappropriés
- Diminution de la sensibilité à la douleur
- Communication par le regard intense "eye pointing"

# L'Association Française du Syndrome de Rett, **une association dans l'action !**

Fondée en 1988 par cinq familles et désormais forte de plus de 4 500 donateurs, l'AFSR rassemble 421 personnes atteintes du syndrome de Rett. Les parents et sympathisants s'investissent dans de nombreuses manifestations locales de soutien pour sensibiliser le grand public et récolter des fonds.

Reconnue d'utilité publique, l'AFSR permet à ses donateurs de bénéficier de réductions d'impôt et est habilitée à recevoir des legs, donations et primes d'assurance vie. Chaque année, les comptes de l'AFSR sont établis par un expert-comptable, certifiés par un commissaire aux comptes et remis au Ministère de l'Intérieur.

## NOS MISSIONS

● **Soutenir les familles**

● **Faire connaître le syndrome de Rett**

● **Soutenir la recherche médicale**

● **Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée au sein de la collectivité**

## NOS ACTIONS

*Financement de projets de recherche*

*Organisation de rencontres régionales*

*Organisation de Journées Nationales du Syndrome de Rett ouvertes à tous, lieu d'échanges avec les professionnels*

*Organisation d'un Séjour Familles, week-end de détente et d'échanges entre familles*

*Organisation de stages de formation pour les parents*

*Édition d'une newsletter : la Rett gazette à destination des adhérents*

*Animation de trois groupes de discussion sur internet réservés aux familles : parents, fratrie et familles endeuillées*

*Prêt d'ordinateurs à commande oculaire*

*Édition de l'ouvrage de référence paru en 2016 : "Le syndrome de Rett, une maladie rare d'origine génétique"*

*Soutien financier aux obsèques*

*Permanence téléphonique : lieu d'écoute pour les familles*

*Animation du site internet : [www.afsr.fr](http://www.afsr.fr)*



## NOS APPARTENANCES

L'AFSR est membre fondateur de l'Alliance Maladies Rares (AMR - <http://www.alliance-maladies-rares.org/>) et du Rett Syndrome Europe (RSE - <http://www.rettsyndrome.eu/>). Elle est également membre de la Fédération des Associations de personnes handicapées par des épilepsies sévères (EFAPPE - <http://efappe.epilepsies.fr/>) et de l'European Rare Diseases Organisation (EURORDIS - <http://www.eurordis.org/fr>).

# Les chiffres clés de l'AFSR en 2017

**751**  
adhérents à l'AFSR



**421** parents  
adhérents

**330** adhérents  
tiers

**29** nouvelles  
familles  
accueillies

**3** familles soutenues  
dans l'achat de matériel



**3** Rett  
gazettes

**230**

Héros à la CDH  
de Paris et de Lyon



(membres du CA, délégués  
membres des comm

**7** nouveaux projets de recherche financés



**5** projets de recherche terminés

**1** projet de recherche en cours

**3** stages de formation pour les parents



**69** bénévoles actifs

(délégués régionaux, missions, CMS, CPME)

Plus de **4500** donateurs

**5103**

j'aime sur la page publique Facebook



Isabel

**230**

participants aux 29<sup>èmes</sup> Journées Nationales du Syndrome de Rett

**282**

membres sur le groupe de discussion AFSR Rett

**302**

participants au Séjour Familles

# L'équipe de l'AFSR

## 1/ Le conseil d'administration (CA) *(suite à l'assemblée générale du 13 mai 2017)*

L'AFSR est composée d'un conseil d'administration de treize membres dont douze ont un enfant atteint du syndrome de Rett. Les administrateurs sont élus par les adhérents de l'association lors de l'assemblée générale, pour une durée de trois ans renouvelable. La stratégie et les actions de l'AFSR sont définies par ce conseil d'administration. En son sein, un bureau est élu composé d'une présidente, d'une vice-présidente, d'une trésorière et d'une secrétaire. Le bureau a en charge la gestion courante de l'association et prend les décisions urgentes. Il se réunit de façon mensuelle ou bimensuelle par visioconférence. La présidente et la vice-présidente se réunissent quant à elles quotidiennement par visioconférence. Tous les membres du conseil d'administration sont des bénévoles.

## LE BUREAU



**Mélanie Sembeni**

**Présidente**

Infirmière  
Trois enfants dont Zoé, 12 ans



**Sandrine Boularand**

**Trésorière**

Comptable  
Deux enfants dont Kristel, 22 ans



**Sophie Bourdon**

**Vice-présidente**

Aidant familial  
Trois enfants dont Salomé, 13 ans



**Hélène Pelletier**

**Secrétaire générale**

Infirmière  
Deux enfants dont Elsa, 7 ans

## LES AUTRES ADMINISTRATEURS



**Stelly Ballet**

Technicienne en génétique  
Trois enfants dont Maya, 7 ans



**Ludivine Bazire**

Professeur de physique et de chimie  
Deux enfants dont Marine, 7 ans



**Samuel Boutillier**

Electricien  
Deux enfants dont Laura, 8 ans



**Yann Daniel**

Fonctionnaire de police  
Deux enfants dont Maxine, 7 ans



**Corinne Defrance**

Chef de service  
Un enfant



**Myriam Fieschi**

Assistante de service social  
Deux enfants dont Louise, 8 ans



**Anne-Sophie Pierson**

Professeur de mathématiques  
Deux enfants dont Diane, 7 ans



**Sébastien Ravinet**

Responsable des systèmes  
d'information  
Un enfant, Thomas 7 ans



**Sabrina Tramaille-Bryon**

Assistante de service social  
Trois enfants dont Angèle, 6 ans

**Cette année, le conseil d'administration s'est réuni cinq fois afin d'atteindre les objectifs et de poursuivre les missions qui lui sont attribués**

## 2/ Les délégations régionales (DR)

Afin de soutenir au plus près les familles, l'AFSR a organisé la présence depuis de nombreuses années de délégués régionaux. Ce sont tous des parents bénévoles, engagés et militants.

### Les DR ont pour missions de :

- Accueillir les nouvelles familles avec une écoute éthique (téléphonique et/ou rencontre)
- Soutenir, écouter les familles de leur territoire et les aider dans les différentes démarches administratives ou médicales si besoin
- Informer les familles des différentes manifestations organisées par ou pour l'AFSR sur leur territoire
- Organiser une rencontre annuelle réunissant les familles de leur territoire
- Représenter l'AFSR dans les instances régionales et/ou départementales de leur territoire, dans le domaine de la santé et du handicap (hôpitaux, médecins généralistes et spécialistes locaux, MDPH, ARS), auprès des médias, afin de faire connaître la maladie et les actions de l'AFSR au plus grand nombre
- Se mettre en lien avec le délégué régional de l'Alliance Maladies Rares, et le Comité d'Entente Régional (CER), pour un travail conjoint
- Se rendre à la réunion annuelle des délégués régionaux qu'organise l'AFSR

Leur mandat est d'un an renouvelé par tacite reconduction. Ils sont soutenus et guidés par leur coordinatrice, Hélène Pelletier.

### Le week-end de formation des délégués régionaux : une formation positive et valorisante

- La formation s'est déroulée les 4 et 5 mars à la Plateforme Maladies Rares à Paris avec la participation de 19 délégués régionaux.
- Le premier jour a été consacré au syndrome de Rett (définition et critères de diagnostic, génétique et transmission), puis à une explication théorique des aides sociales (AEEH, PCH, AAH, FC) et enfin, à la pratique avec la rédaction d'un dossier sur un cas concret et l'explication du parcours d'un dossier MDPH.
- Ensuite, la procédure d'accueil d'une nouvelle famille au sein de l'AFSR a été présentée, ainsi que la lettre de mission des délégués régionaux.
- Le deuxième jour a permis de présenter l'organisation des nouvelles régions et d'expliquer le nouveau fonctionnement et l'intérêt des rencontres régionales. Le week-end de formation a été clôturé par un espace de parole où ont notamment pu être abordées les difficultés ressenties par les DR dans le cadre leurs missions. Les DR ont pu également échanger leurs idées et leur mode de fonctionnement pour aider au mieux les familles de leurs régions.

### Les mouvements en 2017

#### L'AFSR enregistre un départ :

- Ganimete Isaki – Belgique

#### Et valide trois nominations :

- Sabrina Tramaillé-Bryon – Bretagne

- Cindy Chiron – Pays de la Loire

- Emmanuelle Mignolet – Belgique et Luxembourg



## L'AFSR compte ainsi 21 délégations régionales avec 29 délégués régionaux à l'écoute des familles

### AUVERGNE-RHÔNE-ALPES :

- Marie Garnier et Guylaine Paturel

### BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ :

- Sophie Bourdon

### BRETAGNE :

- Sabrina Tramaillé-Bryon

### CENTRE-VAL DE LOIRE :

- Hélène Pelletier

### GRAND EST :

- **Alsace** : Anne Laforge et Isabelle Monami
- **Lorraine** : Lydie Bernard et Estelle Merotto
- **Champagne-Ardenne** : Céline Grandjean

### HAUTS-DE-FRANCE :

- **Nord-Pas-de-Calais** : Hélène Velghe
- **Picardie** : Sandrine Boularand

### ILE-DE-FRANCE :

- Françoise Carpentier et Sandrine Eifermann Soutarson

### NORMANDIE :

- **Basse-Normandie** : Anne Martin et Nathalie Delaunay
- **Haute-Normandie** : Valérie Anquetil

### NOUVELLE AQUITAINE :

- **Aquitaine** : Arielle Leluc et Mélanie Chrisodoulos
- **Poitou-Charentes** : Brigitte Delabeye et Pascale Bridoux Ruelle

### OCCITANIE :

- **Midi-Pyrénées** : Nicolas Charles
- **Languedoc-Roussillon** : Tilia Richard

### PAYS DE LA LOIRE :

- Cindy Chiron

### PROVENCE-ALPES-CÔTE-D'AZUR :

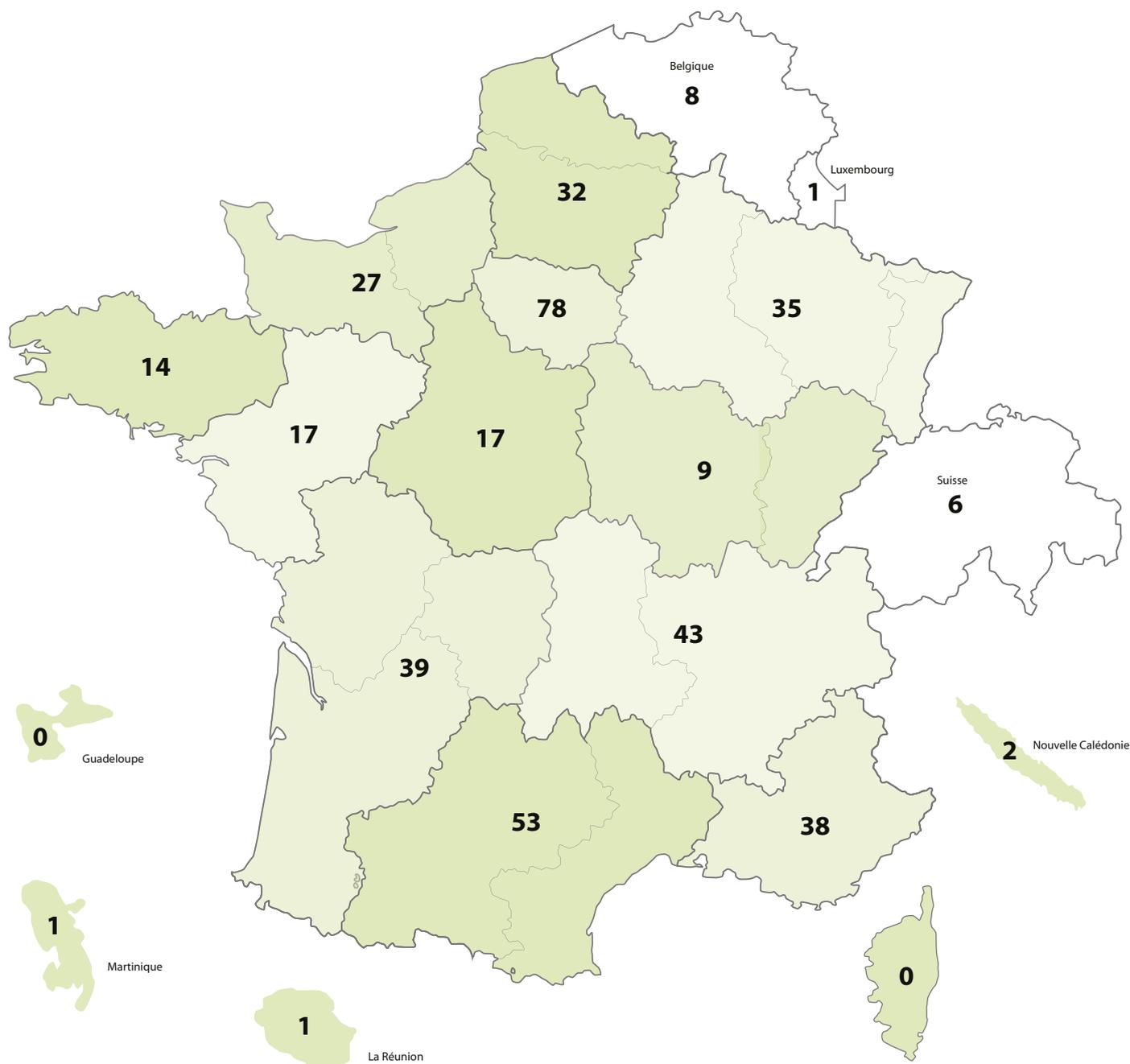
- Marie-Hélène Chautard et Christelle Garrido

### LA RÉUNION : Isabelle Viadere

### BELGIQUE ET LUXEMBOURG : Emmanuelle Mignolet

### SUISSE : Martine Jimenez

**Nombre d'enfants et d'adultes atteints du syndrome de Rett adhérents à l'AFSR en 2017**  
Source : Base AFSR



**Certaines régions sont soit orphelines de délégués, soit en attente de renfort ou de relève !**

**Auvergne**

**Bourgogne-Franche-Comté**

**Limousin**

**Occitanie**

### 3/ Les salariées

Audrey Granado, secrétaire administrative depuis 2014, a été promue au poste de chargée de développement en mars 2017. Ses principales missions sont le développement et le suivi des outils de communication internes et externes de l'association, l'organisation et le suivi des événements, la réalisation de dossiers de demande de subvention, les relations institutionnelles et avec les partenaires...

Eléonore Rabourdin, qui avait été recrutée en 2016 pour remplacer Audrey Granado durant son congé maternité, a été embauchée en CDI. Elle assiste Audrey dans toutes ses missions et assure le suivi des dons et adhésions ainsi que du courrier entrant et sortant.



Audrey

Eléonore

### 4/ Le conseil médical et scientifique (CMS)

L'une des forces de l'AFSR est son conseil médical et scientifique (CMS). Nouvellement présidé par le Pr Mathieu Milh (neuropédiatre à l'hôpital La Timone à Marseille), le conseil médical et scientifique rassemble douze scientifiques, médecins, chercheurs et experts reconnus dans leurs domaines.

Le CMS garantit la qualité des projets de recherche que l'AFSR finance, étudie les besoins de santé et suit les programmes d'essais cliniques en cours. Il assure également certains stages de formations ainsi que des ateliers et conférences proposés lors des Journées Nationales du Syndrome de Rett.

En 2017, ce conseil s'est réuni à trois reprises les 27 janvier, 16 juin et 7 octobre, en présence d'un membre du conseil d'administration et de la présidente de l'AFSR.

L'élection des membres du bureau a eu lieu en janvier, pour trois ans :

- Pr Mathieu Milh, neuropédiatre, président
- Pr Perrine Charles, neurologue, vice-présidente
- Pr Thierry Bienvenu, biologiste généticien, secrétaire

#### Le CMS est constitué de douze membres

- Alexandra Afenjar, neuropédiatre, hôpital Trousseau - Paris
- Nadia Bahi-Buisson, neuropédiatre, hôpital Necker Enfants malades - Paris
- Gaston Behar, gynécologue-obstétricien, centre hospitalier de Vierzon - Vierzon
- Thierry Bienvenu, biologiste généticien, hôpital Cochin - Paris
- Perrine Charles, neurologue, hôpital la Pitié Salpêtrière - Paris
- Catherine Dangleterre, médecin en rééducation fonctionnelle - Douai
- Pascaline Guérin, pédopsychiatre, hôpital Trousseau - Paris
- Véronique Lauly-Spielmann, chirurgien-dentiste à Barr en Alsace
- Josette Mancini, neuropédiatre, hôpital la Timone - Marseille
- Mathieu Milh, neuropédiatre, hôpital la Timone - Marseille
- Jean-Christophe Roux, physiologiste à l'Inserm U910 - Marseille
- Luciana Scattin, médecin en rééducation fonctionnelle - Paris

#### Les mouvements en 2017

Le conseil d'administration acte 2 départs :

- Dr Laurent Villard, directeur de recherche à l'Inserm U910 de Marseille, membre et secrétaire du CMS depuis des années, a souhaité passer la main au Dr Jean-Christophe Roux, avec lequel il travaille au quotidien. Il reste tout de même présent pour l'AFSR et ses familles.

- Pr Philippe Jonveaux, généticien au CHU de Nancy-Brabois.

L'AFSR les remercie pour leur implication durant ces nombreuses années.

Et valide une arrivée :

- Dr Gaston Behar, gynécologue-obstétricien au centre hospitalier de Vierzon.



Léonie

## 5/ Le conseil paramédical et éducatif (CPME)

Le CPME, présidé par Marie Voisin-Du Buit, est composé de onze professionnels. Ensemble, ils proposent aux familles de l'AFSR un programme de stages de formation. Ils sont également à l'écoute des familles qui peuvent les solliciter sans difficulté sur une question relative à leur spécialité et assurent certains ateliers et conférences proposés lors des Journées Nationales du Syndrome de Rett et du Séjour Familles.

### Le CPME est constitué de onze membres

- Irène Benigni, diététicienne
- Evelyne Camaret, psychomotricienne
- Sylvie Gossart, ergothérapeute
- Denys Guion, kinésithérapeute
- Dominique Héloir, orthophoniste
- Nadia Kebbal, orthoptiste
- Philippe Kotska, psychomotricien
- Agnès Michon, médecin coordinateur
- Emmanuelle Prudhon, orthophoniste
- Luc Rivoira, psychologue
- Marie Voisin-Du Buit, orthophoniste spécialiste de la communication alternative et améliorée

### Les mouvements en 2017

Le conseil d'administration acte le départ de :

- Dany Gerlach, éducatrice spécialisée
- Liane Huber, éducatrice de jeunes enfants
- Catherine Senez-Saut, orthophoniste spécialisée dans la déglutition

## 6/ Les présidentes d'honneur

Mireille Malot, Anne-Marie U-Dupoux, Christiane Roque et Elisabeth Célestin sont les présidentes d'honneur de l'AFSR.



## 7/ Les commissions

En constituant des commissions, l'AFSR ouvre ainsi des pistes de réflexions et permet aux parents bénévoles de s'investir dans une action ciblée de l'association. En 2017, elles sont au nombre de sept. Constituées de parents ou de professionnels bénévoles, elles ont une mission précise et sont toutes encadrées par un rapporteur, membre du conseil d'administration. Certaines sont temporaires et disparaissent une fois la mission terminée.

### La commission Matériel

Créée en octobre 2014, la commission Matériel a pour objectif d'aider les familles au financement de matériels nécessaires à leur enfant porteur du syndrome de Rett. Les familles adhérentes contactent alors Myriam Fieschi, responsable de la commission et membre du conseil d'administration. Au préalable, les familles doivent solliciter les aides publiques françaises, les mutuelles, caisses de retraite... Leurs dossiers sont présentés anonymement lors d'une commission trimestrielle où sept membres du conseil d'administration évaluent les besoins et statuent. Le montant total des aides versées par enfant est fixé à 600 euros maximum sur une période de trois ans. Depuis 2015, l'AFSR est également en mesure de pouvoir prêter aux familles, pour une période de dépannage et sur simple demande, une poussette adaptée Bug (Cree), deux poussettes évolutives (Bingo Evolution d'Euromove et Kimba Neo d'Ottobock), une poussette canne (Maclaren) et deux fauteuils roulants manuels (Netti et Invacare).

### La commission Informatique

Elle est en charge des sites, de la base de données et de tous les outils informatiques. Elle est composée de Julien Fieschi, responsable des systèmes d'information de l'AFSR, Sébastien Ravinet, Sophie Bourdon et Mélanie Sembeni.

### La commission Rédaction

Cette commission travaille sur la rédaction de la Rett gazette et autres publications. Elle est composée de Sophie Bourdon, Hélène Pelletier et Mélanie Sembeni.

### La commission International

Elle a pour mission de représenter l'AFSR lors d'instances à l'étranger. Elle est composée de Nicolas Charles, Thomas Bertrand et Caroline Lietaer.

### La commission CDKL5

Afin de prendre en compte les spécificités des enfants ayant une mutation sur le gène CDKL5, l'AFSR a créé la commission CDKL5. Hélène Pelletier en est la représentante. Elle est composée d'Audrey Terrien, Mélanie Chrisodoulos et Hélène Pelletier.

### La commission FOXG1

Afin de prendre en compte les spécificités des enfants ayant une mutation sur le gène FOXG1, l'AFSR a créé la commission FOXG1. Elle est composée d'Hélène Pelletier et Sébastien Ravinet.

### La commission « Sans anomalie génétique identifiée »

Afin de prendre en compte les spécificités des enfants sans anomalie génétique identifiée, l'AFSR a créé cette commission spécifique. Aucun bénévole ne la constitue à ce jour.

# Une organisation tournée vers les autres

L'année 2017 a permis à l'AFSR de stabiliser son organisation. Tout est mis en oeuvre pour développer de nouveaux outils de communication et des partenariats.

## La rigueur et la transparence au coeur de nos actions

Dès le début de sa création, l'AFSR s'est engagée à rendre compte en toute transparence des actions menées et de l'utilisation des dons qui lui sont confiés.

### ● Des comptes détaillés accessibles à tous

Les comptes de l'AFSR sont rendus publics chaque année. Ils sont diffusés très largement, accessibles sur notre site internet ou sur demande. L'AFSR répond aussi tout au long de l'année aux demandes individuelles des adhérents et donateurs.

### ● Des contrôles permanents

L'AFSR est soucieuse de garantir rigueur et efficacité dans l'utilisation des fonds qui lui sont confiés.

En matière de contrôles internes, l'association a mis en place des dispositifs encadrant l'engagement des dépenses et l'évaluation de ses actions.

- Les décaissements : une facture est obligatoirement précédée d'un devis qui est validé en conseil d'administration. S'il y a urgence et si le montant est inférieur à 1 500 euros, la présidente peut le valider (comme le précise nos statuts). Dans le cas des notes de frais (frais engagés par un bénévole pour le compte de l'association), le remboursement est soumis à une double signature de la trésorière et de la présidente ou vice-présidente.
- Les factures, devis et notes de frais sont présentés à tous les administrateurs lors de chaque réunion.
- L'association met en place des questionnaires de satisfaction pour évaluer les bénéficiaires et les points à améliorer pour nos principales actions. Nous pouvons ainsi travailler nos actions futures en fonction des réponses des adhérents.

En matière de contrôles externes, l'association est contrôlée annuellement par un expert-comptable, un commissaire aux comptes, la préfecture dont dépend le siège social, le Ministère délégué aux personnes handicapées et le Ministère de l'Intérieur.

## Le bureau d'Agnetz

Installé depuis 2014 à Agnetz, le bureau de l'AFSR est le lieu central de l'association. Avec une superficie de 70m<sup>2</sup>, toutes les archives et le matériel de prêt y sont stockés.



*L'adresse postale est :*

**AFSR**  
264 rue du  
Champ Monette  
60600 Agnetz

**En 2017 :**

**364 dons  
et/ou adhésions  
en ligne**

## Les adhésions

Toute adhésion souscrite après le 1<sup>er</sup> octobre est valable pour l'année civile suivante.

Pour les parents, l'adhésion n'est pas fiscalement déductible des impôts car elle leur apporte un certain nombre de services. Depuis octobre 2017, l'adhésion pour les adhérents tiers n'est également plus fiscalement déductible des impôts car elle leur permet de bénéficier de tarifs préférentiels, notamment lors des Journées Nationales du Syndrome de Rett.

Les cartes d'adhérents sont supprimées. Les adhérents reçoivent une confirmation d'adhésion par mail avec la possibilité d'imprimer une attestation.

Les adhérents sont invités chaque année à prendre part aux décisions prises en assemblée générale.

## La base de données et le paiement en ligne

Depuis juin 2017, la base de données de l'AFSR a migré vers la plateforme Assoconnect. Destinée aux associations, elle répond parfaitement aux besoins de l'AFSR et s'adapte à ses évolutions. L'association peut donc gérer sa base de données mais aussi proposer des billetteries pour ses événements et des paiements en ligne, le tout sur une plateforme sécurisée.

## L'impression et la diffusion des publications

Depuis 2016, l'impression de nos publications est confiée à une entreprise située à proximité du bureau de l'AFSR dans la mesure où le rapport qualité/prix est avantageux. Le routage est, dans la mesure du possible, fait directement depuis les bureaux de l'association. Nous gagnons ainsi en délai d'envoi, en qualité et en coût.

## Les coûts postaux

Chaque année l'AFSR, par ses nombreux courriers, publications, envois de plaquettes et reçus fiscaux, comptabilise de nombreuses dépenses d'affranchissement. Dans un souci d'économie et de gestion des fonds des donateurs, trois modes d'expédition ont été mis en place :

- Les envois groupés (Rett gazette, plaquettes...) : dans la mesure du possible et si l'envoi groupé répond au dispositif, l'AFSR souscrit un contrat « Destinéo » avec la Poste, permettant des envois de plus de 400 plis identiques à un tarif très avantageux.
- Les envois individuels (reçus fiscaux, courriers divers...) : Monsieur Garcia, philatéliste, soutient notre association en nous proposant des tarifs très avantageux. Les timbres que vous avez pu recevoir depuis 2015 sont des timbres anciens, en franc, datant pour beaucoup des années 1980. Hormis le côté sympathique de recevoir des timbres que nous n'avons plus vu depuis des décennies, le gain est aussi financier. L'AFSR le remercie de son soutien !
- Les envois par mail : les adhérents et donateurs qui le souhaitent et en font la demande peuvent recevoir nos publications et leur reçu fiscal, par mail.

## La boutique

Une trentaine d'articles, à l'effigie ou non de l'AFSR, sont proposés à la vente afin de rapporter des fonds à l'association mais surtout de faire connaître le syndrome de Rett lors de diverses manifestations.

Parmi ces articles, on y retrouve les incontournables tee-shirts, bracelets en silicone, bloc-notes, cartes, livres... mais également le livre de référence *Le syndrome de Rett, une maladie rare d'origine génétique* publié en 2016.

Il y a aussi les nouveautés de l'année comme les porte-clés métal, les maillots running, les lunettes de soleil *Rett dingue de toi*, et les produits phares : les mini-bouillottes, les porte-clés papillons, et les exclusivités de l'AFSR comme les stickers pour voiture *Princesse à bord*, *Joie de vivre à bord*, et *Padawan à bord*.

Ces articles sont disponibles dans la boutique en ligne sur le site de l'AFSR ou en contactant Ludivine Bazire par mail (ludivine.bazire@afsr.fr). Lors de manifestations, il est également possible de la solliciter pour l'envoi de colis d'articles à proposer à la vente.

Lors des Journées Nationales du Syndrome de Rett ou du Séjour Familles, sont également vendus des jolis bavoirs ou foulards, réalisés par Helena Soullignac et Françoise Carpentier, des mamans talentueuses en couture.

L'AFSR les en remercie.



**En 2017,  
la boutique,  
c'est un  
bénéfice de  
8 500 euros**



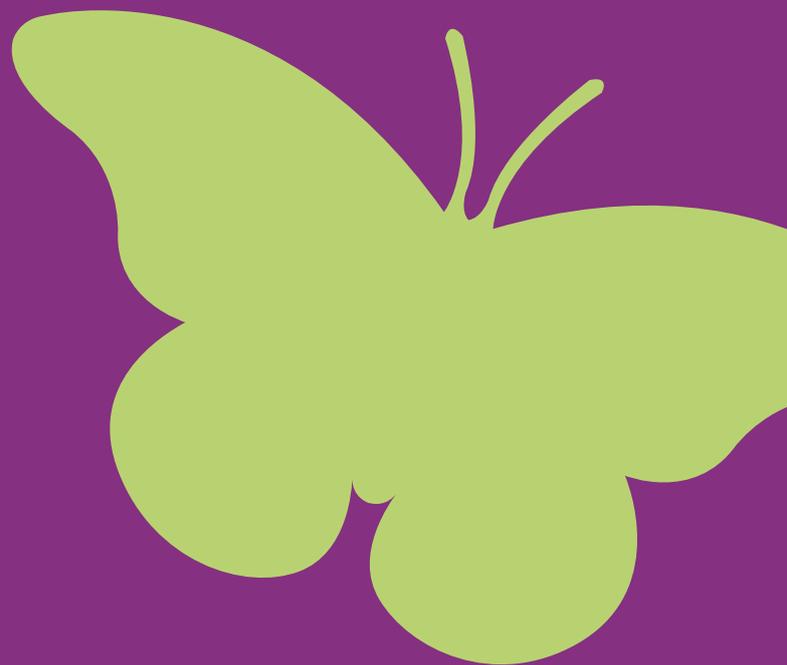
Alizée

# AIDER

---

*La raison d'être principale de l'AFSR est le soutien aux familles. A différents moments, elles ont besoin d'être écoutées, conseillées, formées, notamment après l'annonce du diagnostic, quand l'enfant grandit ou bien encore lors du passage à l'âge adulte.*

*Pour les soutenir dans toutes les étapes, aussi bien moralement que financièrement et les informer, l'AFSR propose différentes aides à ses familles adhérentes.*



# Le Séjour Familles

Cette année, le Séjour Familles s'est déroulé du 12 au 15 mai à Center Parcs Les Hauts-de-Bruyères en Sologne. Orienté sur la détente, le séjour a offert aux familles : moments de rencontres, partages, et ateliers pour les personnes atteintes du syndrome de Rett. L'AFSR a accueilli 288 personnes dont 70 enfants et adultes atteints du syndrome de Rett lors de cet événement.

Des ateliers ont été animés sur le thème des cinq sens :

- **Initiation aux massages :**

Audrey Marin-Pache, praticienne en massages bien-être (Zen'A Massages), a animé quatre séances d'une heure chacune par groupe de dix personnes. Les participants ont appris des gestes simples de massages pour tout le corps qu'ils ont pu et pourront pratiquer sur leur enfant.

- **Initiation au Tobii :**

La société Proteor a présenté aux familles les dispositifs d'ordinateurs à commande oculaire. 40 initiations de 30 minutes ont été réalisées. Pour un premier ou second essai, les enfants ont pu accéder aux jeux, puis si la commande était bien maîtrisée, à la communication. Ces découvertes ont été fructueuses et encourageantes pour la plupart.

- **Médiation animale :**

Véronique Gautreau et Cathia Villa Hérault (Les ânes de Balaam) ont proposé deux ateliers sur la médiation animale : le premier avec un âne et le second avec des rongeurs. Des séances de 30 minutes par groupe de cinq personnes ont permis aux enfants d'entrer en contact avec les animaux. Pour l'atelier avec l'âne, les enfants ont pu caresser l'animal. Si le contact était favorable et l'anxiété absente, ils ont pu également le monter et se balader dans l'enclos. Avec les rongeurs (cochons d'Indes, lapins béliers et gerbilles), les enfants ont passé de bons moments en les portant, les caressant ou les nourrissant.

- **Stimulation basale :** Laurence Bruchet et Liane Huber, formatrices en stimulation basale, ont consacré deux séances d'une heure à la lecture de contes avec effets de lumières et deux séances avec une lecture centrée sur les sons et les sensations tactiles : autant de manières de raconter des histoires à son enfant et de faire participer la fratrie.

- **Dans la piscine avec les ergothérapeutes et les psychomotriciennes :**

Des moments de temps libres ont laissé la possibilité aux familles de profiter pleinement de l'espace aquatique de Center Parcs. L'Aqua Mundo comprend des toboggans, une pataugeoire, une rivière sauvage, des bains à bulles, et bien plus. Les personnes atteintes du syndrome de Rett et leur fratrie ont pu jouer et se détendre dans ce véritable paradis tropical. Des ergothérapeutes et psychomotriciennes étaient présentes pour montrer aux parents des idées de jeux aquatiques ainsi que les bons gestes de portage et de transfert.



## Satisfaits ou pas ?

A la suite du Séjour Familles, un questionnaire de satisfaction a été soumis aux participants. Sur 70 familles, 42 questionnaires nous ont été retournés, soit un taux de participation à l'enquête de 60%. Le Séjour Familles a laissé une bonne impression générale à 100% des répondants et 93% sont prêts à retourner à Center Parcs accompagnés de leurs enfants. 93% estiment que le séjour était satisfaisant pour leur enfant atteint du syndrome de Rett et l'hébergement a convenu à 100% d'entre eux. Pour les familles ayant partagé leur cottage, la totalité a apprécié cette cohabitation. Les familles ont pu établir des relations d'amitié et profiter d'un moment de répit le temps d'un week-end. Ces journées ont offert aux malades un moment unique de détente en famille dans un lieu magique où tout était mis en place pour les accueillir.

Ces journées n'auraient pas pu avoir lieu sans le soutien de Conforama, la Fondation Dominique & Tom Alberici, la Fondation du Grand Orient de France, la Fondation SNCF, et Carrefour pour un montant total de 26 963 euros ! L'AFSR et toutes les familles, les en remercient chaleureusement.

# Les Journées Nationales du Syndrome de Rett

Les 29<sup>èmes</sup> Journées Nationales du Syndrome de Rett se sont déroulées les 7 et 8 octobre à l'hôtel Ibis Paris 17 Clichy-Batignolles et ont accueilli près de 230 personnes. Cet événement dédié au syndrome de Rett, et plus largement au polyhandicap, était ouvert aux familles, mais aussi pour la première fois, aux proches ou aidants d'une personne atteinte du syndrome de Rett, aux professionnels de santé, scientifiques, personnels de centres spécialisés, et étudiants, à tarif préférentiel. Un vaste programme de conférences a été proposé aux participants durant deux jours.

Le samedi, six conférences plénières centrées sur la recherche se sont succédées. Le Pr Mathieu Milh, neuropédiatre, a présenté le premier Protocole National de Diagnostic et de Soins dans le syndrome de Rett et apparentés. L'objectif de ce document est d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi du patient atteint du syndrome de Rett sur l'ensemble du territoire. Il a également présenté les centres de référence de Paris et Marseille nouvellement accrédités par la Direction Générale de l'Offre de Soins, complété par l'intervention du Pr Nadia Bahi-Buisson, neuropédiatre. Le Pr Mathieu Milh a ensuite animé la conférence « CDKL5 : une maladie à part entière - point sur la recherche ». Il a présenté les spécificités et les évolutions du syndrome CDKL5, qui est désormais officiellement considéré comme une maladie à part entière, ainsi qu'un état des lieux de la recherche médicale sur CDKL5. Le Pr Agnès Linglart, pédiatre endocrinologue, a clos cette matinée de conférences en présentant les résultats de son Programme Hospitalier de Recherche Clinique OsRett qui a permis d'approfondir la compréhension du mécanisme, la sévérité et les raisons de l'ostéoporose des personnes atteintes du syndrome de Rett. Le Pr Thierry Bienvenu, biologiste généticien, a débuté l'après-midi en présentant son projet de recherche intitulé « Syndrome de Rett, microtubules et transport vésiculaire ». Lancé en 2015, celui-ci a été financé par l'AFSR à hauteur de 16 500 euros. Le Pr Edith Heard, directrice de recherche, est revenue en détail sur ses travaux de recherches. Engagée avec l'AFSR pour un financement à hauteur de 30 000 euros, son projet est intitulé « Mécanismes de répression et réactivation de MeCP2 sur le chromosome X inactif ». Le Dr Jean-Christophe Roux, physiologiste, a conclu cette journée riche par la conférence « L'espoir d'une thérapie génique dans le syndrome de Rett » avec l'explication de l'étude menée par son équipe de l'INSERM.

Le dimanche, trois séries de trois conférences-débats autour de la prise en charge du syndrome de Rett ont eu lieu. Dans un premier temps, le Dr Rubinsztajn, pédiatre réanimateur, a animé la conférence intitulée « Prise en charge péri-opératoire autour de l'arthrodèse vertébrale ». Théo Teng, infirmier, a présenté sa conférence « Conduire à tenir pendant une crise d'épilepsie et guide de bonnes pratiques des médicaments ». Enfin, Maître Simon Maquenne, notaire, a proposé une conférence intitulée « Comment organiser la succession des parents ? ». Dans un second temps, le Pr Raphaël Vialle, chirurgien orthopédiste, est intervenu lors de sa conférence « Chirurgie orthopédique en 2017 : qu'est-ce qu'être raisonnable ? ». Cynthia Tonellato, stomathérapeute, a animé une conférence intitulée « Gastrostomie : attentes, craintes et travaux pratiques » tandis que Marie Voisin-Du Buit, orthophoniste, a présenté la conférence « Communication Alternative Améliorée au quotidien : quel modèle ? ». Pour clôturer ce week-end, David Karoubi, orthoprothésiste, a proposé la conférence « Appareillage et retour à domicile : les bons gestes pour mettre en place les orthoprothèses ». Le Dr Véronique Lauly, chirurgien-dentiste, a animé la conférence « Soins bucco-dentaires et polyhandicap » et Nadia Kebbal, orthoptiste, a présenté sa conférence « Rien que pour leurs yeux ».



## Satisfaits ou pas ?

A la suite de ces 29<sup>èmes</sup> JNSR, un questionnaire de satisfaction a été soumis par mail aux participants. Sur 135 envois, 91 questionnaires nous ont été retournés, soit un taux de participation à l'enquête de 67%. L'AFSR a pu constater que près de 90% des répondants ont été satisfaits ou très satisfaits de ces JNSR. De plus, 99% ont été satisfaits du lieu d'accueil et une large majorité a apprécié l'espace réservé aux conférences. Parmi les personnes ayant choisi la formule comprenant l'hébergement, 97% d'entre elles ont été satisfaites de la qualité de prestation du lieu.

Ces journées n'auraient pas pu avoir lieu sans le soutien de Conforama et de la Fondation APICIL pour un montant total de 10 951 euros ! L'AFSR et toutes les familles, les en remercient chaleureusement.

# Les stages de formation

De nouveau, l'AFSR a pu mettre en place ces formations grâce au soutien de la fondation Crédit Agricole Assurances. Les stages ont lieu en général dans une salle de la Plateforme Maladies Rares que l'Alliance Maladies Rares met à disposition de l'AFSR.

Ils sont assurés par des professionnels du domaine médical, paramédical et éducatif, membres du CPME ou CMS.

## En 2017, trois stages ont été proposés aux familles :

- **Le 12 mars : « Prévention et Secours Civiques de niveau 1 (PSC1) »**  
Ce stage, dispensé par Yannick Coite et Ludovic Amrouche, sapeurs-pompiers professionnels, a réuni huit participants. Cette formation leur a permis d'acquérir les compétences nécessaires à l'exécution d'une action citoyenne d'assistance à personne en réalisant les gestes élémentaires de secours. Une approche particulière a été abordée en lien avec les personnes polyhandicapées.
- **Les 27, 28, 29 juin : « Tous Chercheurs »**  
L'association *Tous Chercheurs* a permis à dix parents d'acquérir les bases de biologie nécessaires à la compréhension du syndrome de Rett. Marion Mathieu, formatrice scientifique, leur a permis de comprendre les mécanismes à l'origine de cette pathologie, de se sensibiliser aux spécificités et contraintes de la recherche et d'échanger avec le Dr Jean-Christophe Roux sur les différentes pistes de recherche ou de traitement envisageables.
- **Les 16 et 17 septembre : « La communication alternative améliorée »**  
Marie Voisin-Du Buit, orthophoniste, a abordé avec quinze participants les troubles de la communication et les outils simples, utilisables au quotidien permettant d'améliorer la communication des enfants.



Ces stages sont très sollicités par l'ensemble des parents de l'AFSR. Afin d'en faire profiter le plus grand nombre, l'inscription à un stage est, dans un premier temps, limitée à un participant par famille. La participation demandée aux stagiaires était auparavant de 40 euros. Le conseil d'administration a décidé en mars 2017 que la participation aux stages 2018 serait de 20 euros pour une journée de stage (10 euros si famille monoparentale) et de 40 euros au-delà d'une journée (20 euros si famille monoparentale). L'association prend en charge les frais d'hôtel, de restauration, de déplacement des stagiaires et le défraiement des professionnels.

## TÉMOIGNAGES

### Anne-Sophie Pierson, maman de Diane (7 ans)

*Le stage PSC1 proposé aux familles par l'AFSR en mars dernier a été un succès. Yannick et Ludovic, les deux pompiers qui nous ont dispensé cette formation, ont été à la hauteur de nos attentes. Ils ont su adapter leur discours et leurs exemples au polyhandicap, ce qui nous a permis d'aborder des situations liées au syndrome de Rett. Nous avons pu manipuler le défibrillateur, apprendre comment pratiquer un massage cardiaque, placer une personne en position latérale de sécurité (PLS). Nous avons également abordé, entre autres, les thèmes de l'étouffement, des malaises, des hémorragies, de l'épilepsie... Je suis sortie de cette journée de formation en me disant que j'ai désormais les clés pour essayer de faire face à une urgence en attendant les secours et qu'à notre échelle, on peut également contribuer à sauver des vies. Retenez que dans tous les cas, les maîtres mots sont : Alerter, Protéger et Agir. Et surtout n'oubliez pas : faites le 18.*

### Estelle Merotto, maman d'Anaïs (8 ans)

*Quelle chance de pouvoir expérimenter, utiliser un matériel inconnu, visiter les laboratoires, regarder une lame au microscope... Tout cela a pris d'autant plus de sens dans la compréhension de la maladie de nos filles. Marion Mathieu a été une formatrice répondant à nos nombreux questionnements, vive d'esprit et ne perdant pas le fil. Et bonus, elle est dotée d'une attention particulière sur les moments informels, pour l'organisation des repas, pour nous faire découvrir la région et profiter des services du site. En fin de stage, une fois que nous avons décortiqué tous les aspects du gène responsable de la maladie, la visite du chercheur Jean-Christophe Roux nous a apporté d'autres éclairages, en répondant à nos nombreuses questions sur les avancées de la recherche. Et comme on maîtrisait suffisamment le sujet, on pouvait comprendre ce qu'il disait ! En résumé, un stage aussi instructif et enrichissant, qu'agréable, une belle ambiance durant ces trois jours. Merci Marion et Jean-Christophe, et merci l'AFSR !*

## Le prêt d'ordinateur à commande oculaire

Depuis 2016, l'AFSR propose à ses familles : le prêt d'ordinateur à commande oculaire (Tobii). En effet, l'AFSR a fait l'acquisition d'un ordinateur Tobii I15 et d'une tablette équipée d'un PC Eye Go. La société Proteor, qui distribue ces produits, nous a également prêté un second ordinateur I15. Le but de ces acquisitions et de ce prêt est de pouvoir proposer aux établissements qui accueillent un ou plusieurs enfants touchés par le syndrome de Rett, de tester le bien-fondé de la communication avec ce système et de les encourager à en faire l'acquisition par la suite. Le prêt est encadré par une convention « Etablissement », complétée par une convention « Familles » qui permet aux familles de l'AFSR de récupérer le matériel le temps des week-ends et des congés éventuels.

En 2017, quatre prêts ont été effectués à des établissements et plusieurs autres institutions sont en liste d'attente pour un prêt. Pour toutes informations sur les prêts, merci d'envoyer votre demande à [contact@afsr.fr](mailto:contact@afsr.fr).

## Les rencontres des familles en région

En 2017, treize repas des familles ont été organisés par les délégués régionaux. Moment attendu par les familles, ces rencontres locales sont riches en échanges et sont souvent l'occasion d'une première rencontre pour les nouvelles familles. Autour de festivités et de pots de l'amitié, elles permettent sans équivoque de créer du lien entre les parents et de rompre l'isolement.

## TÉMOIGNAGES

### Repas des familles de Lorraine

« Quatre familles lorraines se sont retrouvées au restaurant-traiteur Noël de Dombasle-sur-Meurthe le dimanche 24 septembre dernier pour déguster un délicieux repas. Une grande table nous était spécialement destinée. Les entrées, plats, et desserts convenaient à tous. Après le café, le grand soleil nous a attiré à l'extérieur, à s'essayer au jeu de la grenouille. Puis, installés sur des couvertures dans l'herbe, nous avons continué à échanger sur nos « actualités » : prises en charge, méthodes, quotidien, astuces, lieux de vacances... Nous avons également parlé du stage de communication alternative améliorée encore tout frais dans notre esprit. »

*Lydie Bernard, déléguée régionale de Lorraine*



Merci aux délégués régionaux d'Aquitaine, Basse-Normandie, Haute-Normandie, Lorraine, Midi-Pyrénées, Centre-Val de Loire, Picardie, Poitou-Charentes, Provence-Alpes-Côte d'Azur, Auvergne-Rhône-Alpes, Languedoc-Roussillon et Suisse, d'avoir organisé ces rencontres.

## L'aide aux obsèques

Mise en place en 2015, l'AFSR propose aux familles adhérentes venant de perdre leur enfant atteint du syndrome de Rett, une aide financière aux obsèques d'un montant de 500 euros. C'est ainsi qu'en 2017, quatre familles ont pu être soutenues durant cette terrible épreuve.

## Les courriers de soutien

Avoir un enfant handicapé implique de lourdes démarches administratives. Ce parcours est parfois semé d'embûches et le handicap n'est pas toujours reconnu à son juste niveau par les instances administratives telles que les MDPH, les ARS ou les établissements d'accueil. Dans la mesure du possible, les bénévoles de l'AFSR soutiennent les familles qui rencontrent des difficultés et qui ont besoin d'un appui à leur dossier en leur rédigeant des courriers de réclamations motivés.

Depuis septembre 2017, l'AFSR transmet également aux nouvelles familles un courrier de soutien à destination de leur MDPH dans lequel sont rappelés les symptômes du syndrome de Rett ainsi que ce qu'il est nécessaire que la MDPH leur accorde (carte d'invalidité, carte de stationnement, AEEH, PCH).

En 2017, une quinzaine de courriers ont été rédigés par l'AFSR à la demande des familles pour qu'elles puissent faire valoir leurs droits. La situation a été débloquée dans presque 100% des cas.

## Les groupes de discussion Facebook

### ● Le groupe « AFSR Rett »

En 2010, l'AFSR a mis en place un groupe secret et fermé sur le réseau social Facebook nommé *AFSR Rett*. Réservé aux parents, il permet l'échange quotidien d'informations en lien avec le syndrome de Rett.

Partages d'expériences, de trucs et astuces, de bons plans, de peines, de joies, ce groupe constitue l'âme de la « Rett family ». Avec le tutoiement de rigueur, les familles trouvent ici un réel lieu de discussions.

Le groupe est modéré par Sophie Bourdon et Mélanie Sembeni. Pour y entrer, le nouveau membre doit en faire la demande écrite sur la page publique et être adhérent à jour de sa cotisation, à l'exception des personnes francophones hors Europe. Il est 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.



*En 2017,  
25 personnes  
supplémentaires  
ont rejoint le  
groupe AFSR Rett.  
Il est constitué  
aujourd'hui de 282  
membres*

### ● Le groupe « AFSR parents endeuillés »

L'AFSR a constaté un besoin d'échanges et de partages d'expériences chez les parents endeuillés, mais en dehors d'une journée de rencontre ou d'un week-end. En octobre 2017, l'AFSR a donc créé un groupe de paroles et d'échanges sur le réseau social Facebook intitulé *AFSR parents endeuillés* pour répondre à leur besoin. Il est fermé et réservé aux parents qui ont vécu ce drame. Le groupe est administré par Sandrine Boularand, Sophie Bourdon et Mélanie Sembeni. Pour y entrer, les parents endeuillés doivent envoyer leur demande en message privé sur la page publique de l'AFSR.

### ● Le groupe « Fratrie AFSR »

Le groupe Fratrie AFSR est un groupe secret destiné aux frères et sœurs (d'au moins 13 ans) d'enfants touchés par le syndrome de Rett dont les parents sont adhérents à l'AFSR (accord parental demandé). C'est un lieu où chaque membre peut se confier sur des sujets en relation avec sa sœur/frère polyhandicapé. Il sert également à faire plus ample connaissance avant les rencontres aux repas des familles, au Séjour Familles ou encore les Journées Nationales du Syndrome de Rett. Il est composé de seize membres.

## La permanence téléphonique

Une permanence téléphonique est assurée par des administrateurs spécialement formés à l'écoute. En dehors des créneaux horaires, vous avez la possibilité de laisser un message.

La personne est rappelée immédiatement si cela le nécessite ou dans les plus brefs délais. Ainsi un adhérent peut entrer d'urgence en contact avec l'association sept jours sur sept.



Le numéro de  
l'AFSR est :

**09 72 47 47 30**

**du lundi au vendredi  
de 10h à 16h**

**En 2017,**  
*la permanence téléphonique,  
c'est la gestion de plus de*

**532 appels**

## L'aide financière pour l'achat de matériel adapté

La commission Matériel a pour fonction d'aider financièrement les familles adhérentes pour les dépenses indispensables à leur enfant malade et pour lesquelles elles ne bénéficient que des aides légales. La commission Matériel statue après que la famille ait accepté de monter un dossier avec l'aide de Myriam Fieschi, responsable de cette commission. Ce contact privilégié permet également que les familles soient mieux informées sur leurs droits. En effet, bien souvent, les familles ne connaissent pas toutes les démarches possibles pour obtenir de l'aide lors de l'achat de matériel ou pour l'aménagement de logement. L'AFSR continue par ce biais là également à informer les familles adhérentes.

Depuis sa création il y a trois ans, la commission Matériel de l'AFSR a aidé douze familles et décidé de verser une aide totale de 6 126 euros.

En 2017, trois familles ont pu être aidées chacune à hauteur de 600 euros :

- Deux aides ont été octroyées pour permettre l'aménagement du logement familial de deux jeunes filles de 7 et 9 ans. Ces aménagements étaient indispensables pour le maintien dans leur lieu de vie actuel.

- Une petite fille de 6 ans a pu être aidée pour l'achat de plusieurs matériels dont le reste à charge était de 900 euros.

L'AFSR a versé 600 euros pour alléger la dépense lors de l'achat d'une poussette adaptée, d'un oculomètre Tobii et de ses logiciels nécessaires au bon fonctionnement.

Myriam Fieschi est joignable par email [myriam.fieschi@afsr.fr](mailto:myriam.fieschi@afsr.fr) pour toute question relative à la commission Matériel.



Eléanore

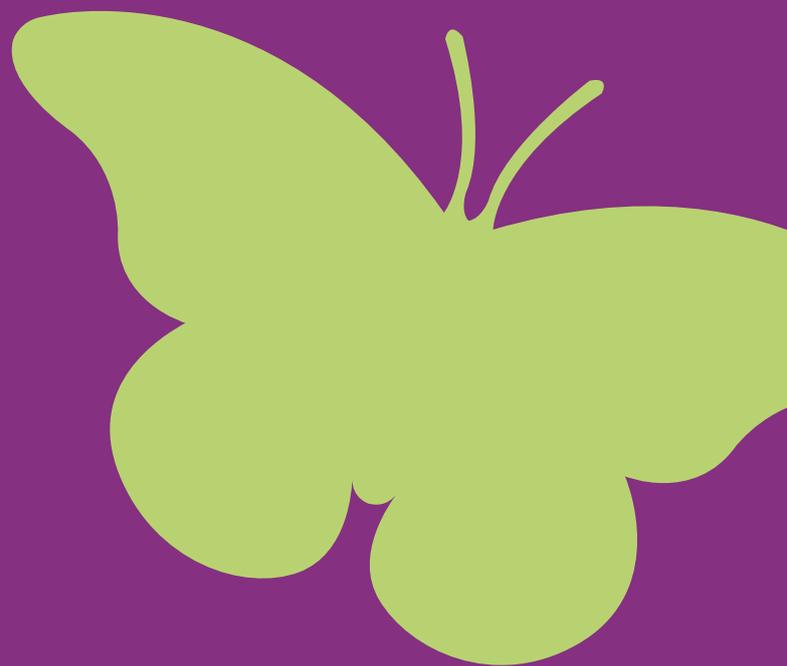
# COM MUNIQUER

---

*La deuxième mission de l'AFSR est de faire parler du syndrome de Rett pour que ce ne soit plus une maladie inconnue. Faire connaître le syndrome de Rett, c'est donner la possibilité aux familles esseulées, encore à la recherche de ce lourd diagnostic d'avoir un jour la possibilité de rejoindre l'association.*

*C'est aussi donner envie aux chercheurs de nous soumettre des projets de recherche.*

*Enfin, c'est montrer le quotidien difficile des enfants et adultes malades afin qu'ils aient la possibilité d'avoir une réelle reconnaissance pour vivre une vie la plus douce et heureuse possible.*



# Les publications

## ● Rett gazette

Trois Rett gazettes ont été éditées en 2017 : n°21 (mars), n°22 (juin), n°23 (septembre). La Rett gazette diffuse les actualités de l'association : événements, rencontres régionales des familles, manifestations, carnet de vie et agenda. Elles sont envoyées à l'ensemble des adhérents. Une diffusion de la Rett gazette par mail aux adhérents est possible pour ceux qui en font la demande.

## ● Le livre de référence sur le syndrome de Rett

L'AFSR avait édité en 2004 un livre de référence sur le syndrome de Rett, ses spécificités et sa prise en charge. Onze ans plus tard, de nombreux éléments étaient devenus obsolètes. Les avancées dans ce domaine ayant considérablement évolué, il était devenu nécessaire d'en faire paraître une réédition. En partenariat avec les membres du CMS et du CPME, les membres successifs du conseil d'administration et la commission Rédaction ont finalisé en 2015 le contenu de la nouvelle édition.

Cet ouvrage est disponible depuis le premier trimestre 2016 et a été envoyé gratuitement à tous les parents dont l'enfant est atteint d'un syndrome de Rett et référencé dans notre base de données.

Il est offert à tous les nouveaux parents adhérents et disponible à l'achat sur la boutique de l'AFSR.



# Le site internet

Le site internet a enregistré 12 952 connexions individuelles sur l'année 2017, avec une moyenne de 30 visiteurs par jour.

Deux pics de connexion ont été relevés :

- du 8 au 23 juin, grâce à la Course des Héros, avec un pic à 410 visiteurs par jour,
- la semaine du 20 novembre correspondant au lancement du calendrier Hors Norme(s) avec un pic à 650 visiteurs par jour.

Les pages les plus visitées sont :

- Définition et critères de diagnostic : 13 %
- Accueil : 10 %
- Page d'achat du calendrier Hors Norme(s) : 4,6 %
- Don : 3 %

En 2017, 80 124 pages ont été vues avec en moyenne quatre pages vues par connexion.



## La page publique Facebook



En 2017, l'AFSR  
sur Facebook,  
c'est 5103 fans  
(+ 799 vs 2016)

La page publique Facebook « Association Française du Syndrome de Rett » permet de relayer les informations officielles de l'AFSR sur les événements à venir, les parutions régionales, des informations handicap, etc.

## La presse nationale, régionale et spécialisée

En 2017, l'AFSR a été citée dans 34 articles de presse dans les journaux suivants :



- Centre presse (janvier)
- LaCapitale (février)
- La Parisien (mars, septembre, novembre et décembre)
- Le Télégramme (mars)
- La Voix du Nord (mars)
- Neswire (mars)
- Santé sur le Net (mars)
- Dauphiné Libéré (mai)
- France 3 (mai)
- France bleu (juin)
- L'éveil de Pont Audemer (juin)
- Toutelatélé (juin)
- L'Union (juin)
- Culture Science (juin)
- La République des Pyrénées (juin et octobre)
- Vosges Matin (septembre)
- Le Progrès (septembre)
- The Conversation (octobre)
- France info (novembre)
- Top Santé (novembre)
- Femme Actuelle (novembre)
- Santé magazine (novembre)
- 24 Matins (novembre)
- Handicap-Job (novembre)
- Handicap (novembre)
- DH (décembre)
- Evasion (décembre)
- Carenews (décembre)

La revue de presse est disponible à la lecture lors de l'assemblée générale.

## L'AFSR à la télévision

Le 8 juin 2017, la chaîne C8 diffusait un numéro de son jeu *Guess My Age* spécial célébrités.

L'AFSR a eu la chance d'y être représentée par son ambassadeur Jean-Marc Généreux, accompagné en binôme par Artus, comédien et humoriste.

Après avoir accédé à la finale, ils ont finalement gagné 2 875 euros pour l'AFSR !

L'AFSR a également fait une apparition dans *Le Magazine de la Santé* sur France 5, le 20 novembre 2017, à l'occasion de la vente du Calendrier Hors Norme(s) 2018.



## L'AFSR à la radio

Du 15 avril au 14 mai, l'AFSR a bénéficié d'une communication exceptionnelle sur RFM : au moins deux spots promotionnels de 20 secondes ont été diffusés par jour pendant un mois par Elodie Gossuin, ex-Miss France et actuelle animatrice de l'émission *La Matinale*.

## Des ambassadeurs à nos côtés

Jean-Marc Généreux, célèbre chorégraphe et papa de Francesca, âgée de 19 ans, atteinte du syndrome de Rett, continue de soutenir l'association. Il n'hésite pas à la citer lorsqu'il en a l'occasion. Grâce à Jean-Marc et à sa sensibilité de papa, le syndrome de Rett acquiert une visibilité nationale.



Cyril Blanchard, recordman de l'enduroman 2016, triathlon de l'extrême, apporte son soutien à l'AFSR lors de chacun de ses exploits sportifs, mais également à chaque instant. On a pu le voir aux côtés de Camille Lacourt, quintuple champion du monde et d'Europe de natation, brandir fièrement les couleurs de l'AFSR ! Nous le remercions pour son engagement et lui souhaitons encore de nombreux exploits sportifs !

## Les Congrès

- Les 2 et 3 juin : 4<sup>ème</sup> Congrès international CDKL5 à Rome.

Audrey Terrien, membre de la commission CDKL5, a représenté l'AFSR lors de ce congrès qui a réuni scientifiques et médecins internationaux. Universités, familles, et associations ont assisté à des conférences sur la recherche, la compréhension et le développement de la thérapie pour la maladie, ainsi que sur la prise en charge médicale et paramédicale.

- Les 2, 3 et 4 novembre : 5<sup>ème</sup> Congrès européen du syndrome de Rett.

Nicolas Charles, responsable de la commission International, Thomas Bertrand, ex-président du RSE, et Caroline Lietaer, présidente du RSE, ont représenté l'AFSR lors de ce congrès. 450 personnes se sont rassemblées pour assister à ces trois jours de conférences autour du vieillissement et de l'espérance de vie, de la communication et de la recherche. Un « World café » a permis des échanges très directs d'expériences, en petits groupes, entre parents, thérapeutes et spécialistes autour de différents thèmes : sommeil, problèmes respiratoires, épilepsie, passage d'un âge à un autre et communication.

### Les autres rencontres professionnelles

L'AFSR a été représentée :

- Au 27<sup>ème</sup> Congrès de la Société Française de Neurologie Pédiatrique les 18, 19 et 20 janvier à Paris par Stelly Ballet, Sandrine Boularand, Yann Daniel, et Mélanie Sembeni.
- Aux Journées de Neurologie de la Langue Française les 28, 29, 30 et 31 mars à Toulouse par Isabelle Albertus, Sandrine Balza, et Hélène Soullignac.

# Les événements de L'AFSR

En 2017, comme les années précédentes, les familles et leurs cercles d'amis continuent de se mobiliser dans toutes les régions de France. L'AFSR existe principalement grâce au soutien des familles et de leur entourage. Cette année, 36 manifestations (concerts, stage de danse, courses solidaires, confection artisanale, tournois sportifs, vente aux enchères, spectacles, brocante...) ont permis de communiquer sur la maladie et récolter des fonds, confirmant la mobilisation nationale.

## ● Les Courses des Héros

Pour la sixième année consécutive, l'AFSR était sur la ligne de départ des courses de Lyon et Paris.

Grâce à un engouement toujours plus fort de nombreuses familles, la barre des 100 000 euros collectés a été dépassée pour la seconde fois et l'équipe parisienne était encore sur le podium pour recevoir le 1<sup>er</sup> prix Association et le 1<sup>er</sup> prix Collecte Association. Cette Course des Héros, devenue l'une des plus grandes courses solidaires, a pour particularité de conjuguer un défi sportif à un défi caritatif : chaque marcheur / coureur collecte au moins 250 euros pour l'association de son choix.

Cette belle journée s'est terminée par le traditionnel pique-nique, où familles et amis ont pu se rencontrer et partager un moment de félicité !

Les Courses des Héros 2017, ce sont 230 coureurs inscrits, 2 586 donateurs et 103 320 euros collectés.

Revivez l'édition 2017 sur <https://afsr.fr/2014/08/21/les-courses-des-heros/>



## ● Le calendrier Hors Norme(s) 2018

Le calendrier Hors Norme(s) est proposé à la vente depuis novembre 2017. Dans ce calendrier 2018, neuf papas d'enfants atteintes du syndrome de Rett se sont mis à nu. Avec humour et originalité, un brin décalé, ils ont exprimé leurs émotions et leur engagement dans le combat contre la maladie de leur fille, et pour la reconnaissance du polyhandicap. Ce projet est né de l'imagination d'une bande d'amis solidaires et responsables face au handicap.

Les bénéfices des ventes sont entièrement dédiés aux actions de l'AFSR en faveur des familles touchées, ainsi qu'à la recherche médicale. A travers ce calendrier, l'AFSR a souhaité largement diffuser un message de sensibilisation et le dédier à toutes celles et ceux qui, comme eux, connaissent des vies, des épreuves et des espérances « Hors Normes ».

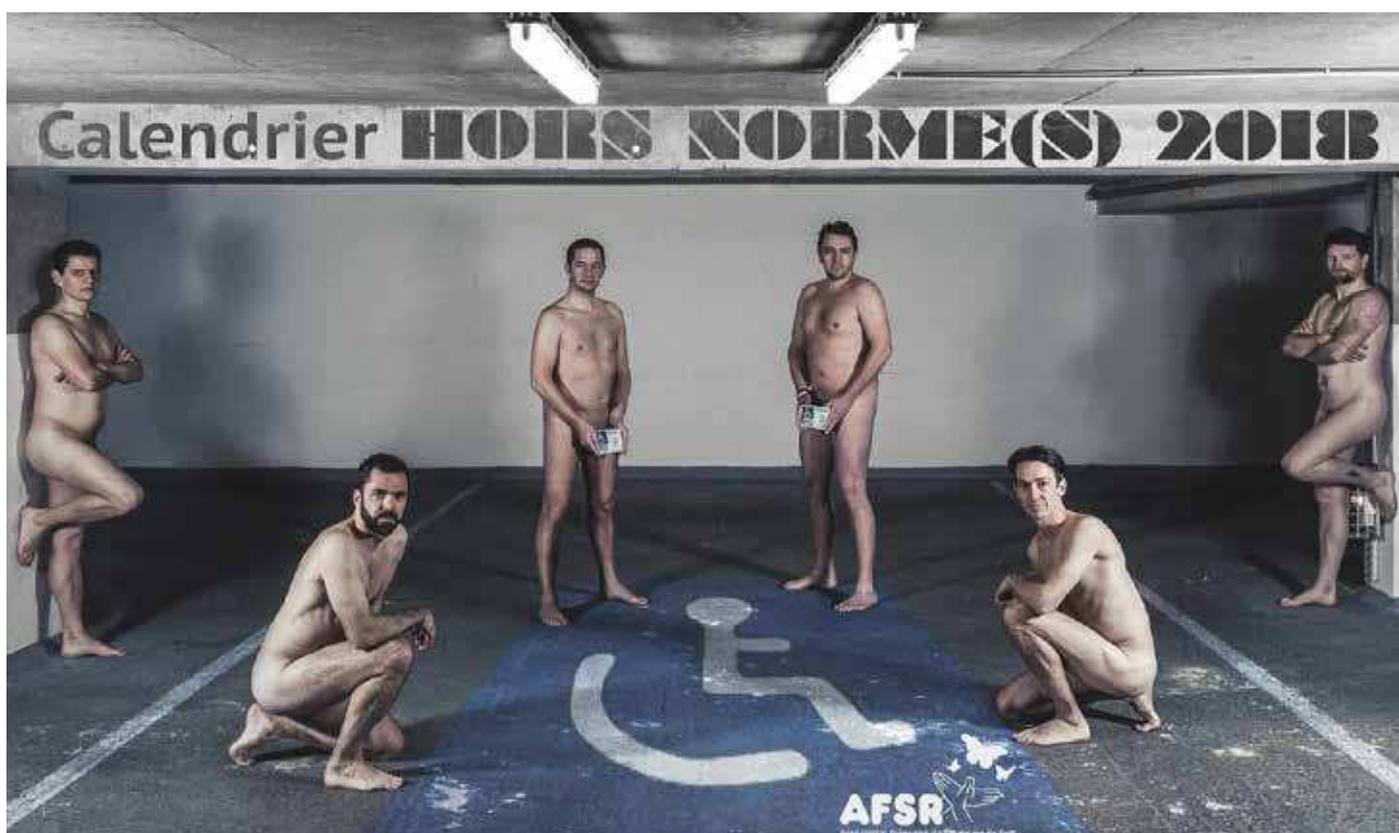
*Le Calendrier Hors Norme(s) en 2017, c'est :*

**11 647 vues sur YouTube**

<https://www.youtube.com/watch?v=mLLITCDfHbg>

**16 000 vues sur Facebook**

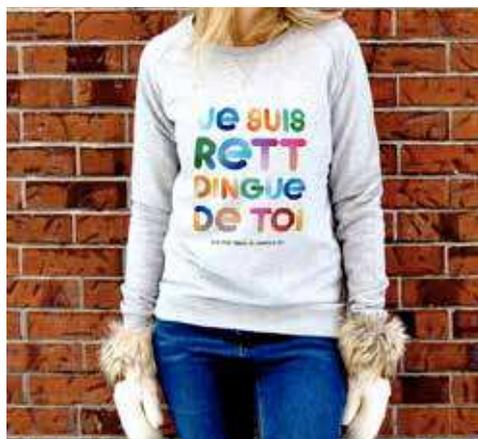
**432 calendriers vendus**



Grâce à cette communication hors normes, l'AFSR est mise en avant le 20 novembre dans *Le Magazine de la Santé* sur France 5, et l'information a été relayée dans une quinzaine de médias (Femme Actuelle, Le Parisien, France Info, TV orange.fr, Oh My Mag!, Top Santé...).

## ● La campagne « Je suis Rett dingue de toi »

Du 3 au 25 mars, l'AFSR, en partenariat avec WAAH®, a proposé des tee-shirts, sweat-shirts et tote-bags originaux et colorés en édition limitée pour faire parler de nos enfants. Pour un article acheté, 5 euros ont été reversés à l'AFSR. L'ensemble de la somme collectée a contribué au financement du Séjour Familles 2017.



JE SUIS  
RETT  
DINGUE  
DE TOI  
ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

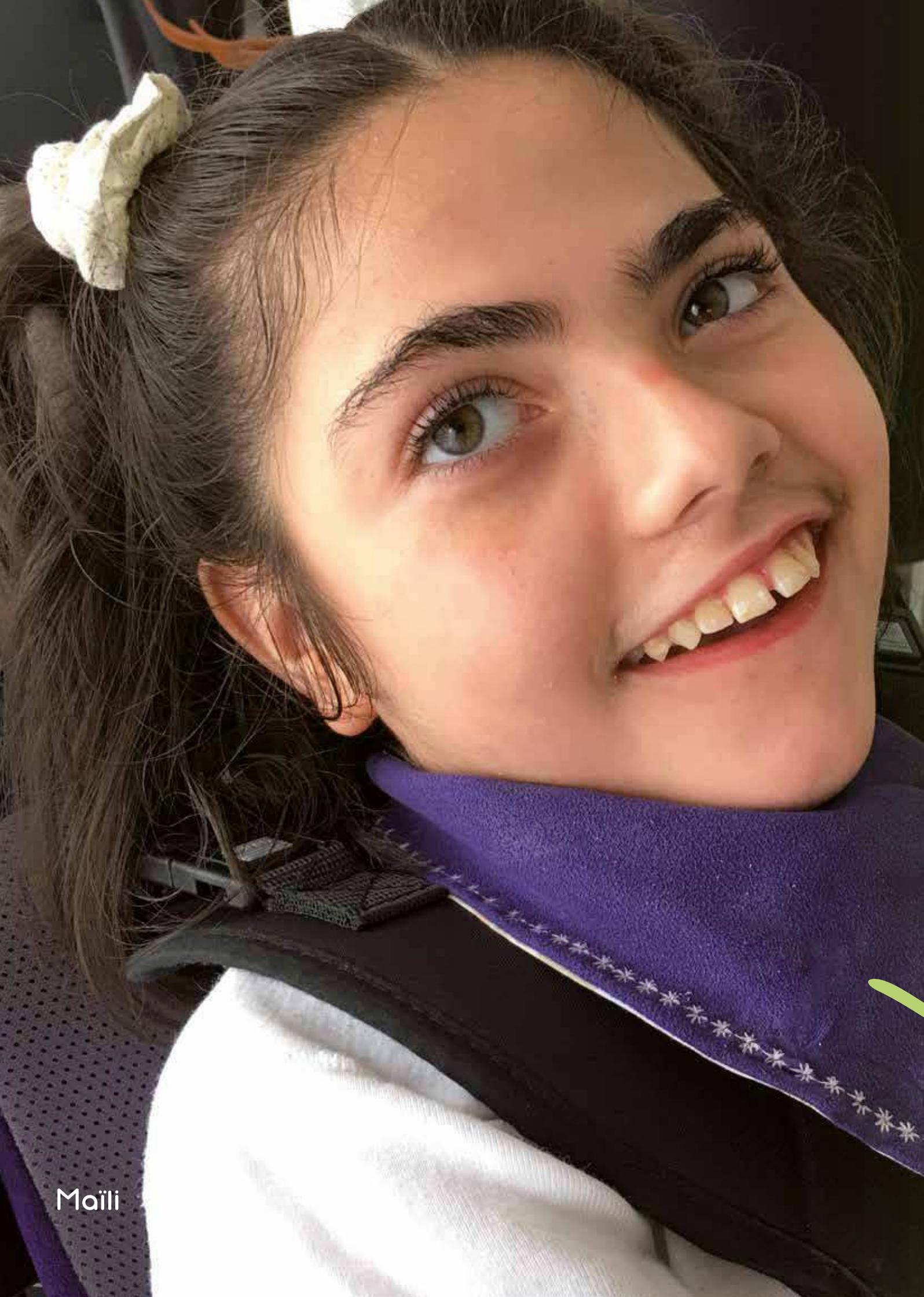


La campagne « Je suis Rett dingue de toi », c'est 627 achats et 3 135 euros collectés !

## ● Le Rallye Aïcha des Gazelles

Du 19 mars au 2 avril, l'équipage *Flocon de Sable*, composé de Anne-Laurence Arbin et Céline Monier, s'est lancé au volant de son 4x4 sur les pistes du Rallye Aïcha des Gazelles dans le désert marocain, en soutien de l'AFSR. L'aventure de *Flocon de Sable* est à retrouver sur [www.flocondesable.fr](http://www.flocondesable.fr).



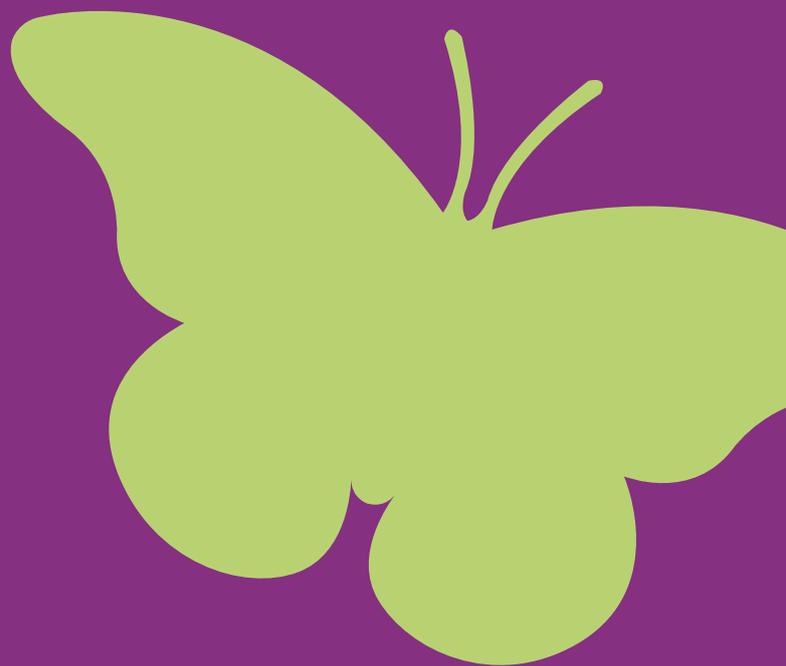


Mailli

# SOIGNER GUERIR

---

*Depuis qu'il a été démontré que le syndrome de Rett n'est pas une pathologie neurodégénérative mais neuro-développementale, l'espoir est né pour les familles mais aussi pour la communauté scientifique, de pouvoir observer un jour une amélioration de certains symptômes, voire la réversibilité de la maladie. La communauté scientifique se mobilise vers ce but commun : un avenir meilleur pour ces malades.*





# Les projets de recherche financés

Grâce au CMS, l'AFSR est en mesure de garantir la qualité des projets de recherche qu'elle finance. En 2017, l'AFSR a validé la fin de cinq projets de recherche, a continué à financer un projet et a décidé d'en financer sept nouveaux.

En 2017, l'AFSR a retravaillé ses appels afin de les diffuser à un maximum d'équipes de recherche et d'obtenir un nombre plus important de projets déposés. Désormais, les appels à projets sont rédigés en français et en anglais et sont ouverts à l'international.

L'attribution de financement d'un projet de recherche s'effectue en suivant un protocole précis. Une équipe de chercheurs répond à l'appel à projet de l'association en proposant une lettre d'intention en français. Les lettres d'intention sont ensuite analysées par le bureau du conseil médical et scientifique qui sélectionne les projets qui correspondent aux critères fixés par l'AFSR. Si le projet est sélectionné, l'équipe de chercheurs transmet alors son projet complet en français ou en anglais.

Le projet déposé est ensuite soumis à deux rapporteurs externes et deux internes, puis, lors de la réunion du CMS, tous les membres étudient le projet et les avis des différents rapporteurs. A l'issue d'une discussion entre ses membres, le CMS émet son avis sur l'intérêt du financement du projet. C'est le conseil d'administration qui valide ensuite la décision. Le montant maximal attribué par projet est de 30 000 euros, sur un ou deux ans.

## Projets terminés

- « Mécanismes impliqués dans la pathogenèse du syndrome de Rett : rôle des ROS et des NADPH oxydases »  
Porteur du projet : Dr Chuong Nguyen – Grenoble      Montant accordé : 20 020 € sur 2 ans
- « Analyse de la modulation de la protéine MECP2 par une protéine virale »  
Porteur du projet : Dr Cécile Malnou – Toulouse      Montant accordé : 20 000 € sur 2 ans
- « Rôle majeur des microtubules dans le syndrome de Rett : émergence de nouvelles approches thérapeutiques »  
Porteur du projet : Pr Thierry Bienvenu – Paris      Montant accordé : 16 500 € sur 1 an
- « Développement d'un nouveau modèle de poisson-zèbre transgénique par insertion de séquençage Gal4 dans le locus MECP2 »  
Porteur du projet : Dr Thomas Pietri – Paris      Montant accordé : 30 000 € sur 2 ans
- « Les transporteurs neuronaux dans les ions chlorure : nouvelles cibles thérapeutiques dans le syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Jean-Christophe Poncer – Paris      Montant accordé : 20 000 € sur 2 ans

## Projets en cours

- « Contribution of the adipocyte hormone leptin in Rett syndrome pathogenesis »  
Porteur du projet : Dr Jean-Luc Gaiarsa – Marseille      Montant accordé : 15 000 € sur 1 an

## Nouveaux projets

- « Mécanismes de répression et réactivation de Mecp2 sur le chromosome X inactif »  
Porteur du projet : Pr Edith Heard – Paris      Montant accordé : 30 000 € sur 2 ans
- « Opioides, mGluR4 et syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Jérôme Becker – Paris      Montant accordé : 22 316 € sur 2 ans
- « Règlement du niveau d'adénosine comme une nouvelle stratégie thérapeutique pour le syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Maria-José De Oliveira Diógenes – Lisbonne      Montant accordé : 30 000 € sur 22 mois
- « Variante de la toxine CNF1 dotées d'une capacité à traverser la barrière hématoencéphalique : une potentielle approche contre le syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Carla Fiorentini – Rome      Montant accordé : 15 000 € sur 1 an
- « Therapies for synaptic defects in CDKL5 disorder, a Rett syndrome variant »  
Porteur du projet : Dr Maurizio Giustetto – Turin      Montant accordé : 27 800 € sur 2 ans
- « Détermination des fonctions précoces de MeCP2 sur le développement cortical par inactivation dans les premiers neurones glutamatergiques transitoires »  
Porteur du projet : Dr Alessandra Pierani – Paris      Montant accordé : 29 000 € sur 2 ans
- « Le syndrome de Rett est-il lié à une perturbation mono-allélique autosomique ? »  
Porteur du projet : Pr Thierry Bienvenu – Paris      Montant accordé : 22 075 € sur 2 ans

# Le Protocole National de Diagnostic et de Soins

En 2017, la Haute Autorité de Santé (HAS) a validé et diffusé le premier Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) concernant le syndrome de Rett et apparentés. L'objectif de ce document est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'une personne atteinte du syndrome de Rett. Un protocole à lire et à faire suivre à tous les professionnels qui suivent une personne atteinte du syndrome de Rett. Ce travail a été coordonné et rédigé par le Pr Nadia Bahi-Buisson (centre de référence parisien des déficiences intellectuelles de causes rares) et par le Pr Christophe Philippe (centre de référence des anomalies du développement de l'Est). Certains membres du CMS ont participé à des groupes de travail ou au comité de relecture. Sophie Bourdon et Mélanie Sembeni ont, quant à elles, participé au comité de relecture.

Pour le consulter : [http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_2760855/fr/syndrome-de-rett-et-apparentes](http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2760855/fr/syndrome-de-rett-et-apparentes)



# Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée

Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée est la quatrième mission que se donne l'AFSR. L'année 2017 a donné de nombreuses occasions de défendre les droits de nos enfants et de les représenter dans des rencontres interassociatives, des filières ou des congrès, et même auprès du gouvernement.

## Obtenir l'agrément Ministériel « Représentation des usagers du système de santé »

L'AFSR est désormais agréée pour cinq ans par le Ministère des Solidarités et de la Santé comme représentante des usagers du système de santé dans les instances hospitalières ou de santé publique. L'arrêté a été publié au JO le 18 octobre 2017.

## Alerter le gouvernement

L'AFSR a interpellé le gouvernement sur la nouvelle carte « Dispositif Inclusion » en adressant un courrier à la Secrétaire d'Etat Sophie Cluzel. En effet, ce nouveau dispositif prévoit d'inclure la mention « invalidité » à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80%, ce qui est le cas de toutes les personnes atteintes du syndrome de Rett. Il est possible de compléter la carte par la sous-mention « besoin d'accompagnement » pour les enfants ouvrant droit au 3<sup>ème</sup>, 4<sup>ème</sup>, 5<sup>ème</sup> ou 6<sup>ème</sup> complément de l'Allocation de l'Education de l'Enfant Handicapé (AEEH) et pour les adultes qui ouvrent droit ou bénéficient de l'élément « aides humaines » de la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) ou qui perçoivent, d'un régime de sécurité sociale, une majoration pour avoir recours à l'assistance d'une tierce personne, la prestation complémentaire de recours à une tierce personne, l'Allocation Personnalisée d'Autonomie (APA), ou de l'Allocation Compensatrice pour Tierce Personne (ACTP).

Or, l'AFSR a attiré l'attention de la Secrétaire d'Etat sur le fait que la mention « besoin d'accompagnement » devrait être possible également pour les enfants ouvrant droit au 1<sup>er</sup> ou 2<sup>ème</sup> complément, ainsi que pour les enfants dont les parents ont choisi de bénéficier de l'élément « aides humaines » de la PCH, annulant alors son droit au complément AEEH.



## Soutenir les étudiants

L'AFSR est très régulièrement sollicitée par les étudiants en médecine ou en paramédical, voire même les lycéens. Elle répond toujours favorablement à leurs demandes. Aussi, en 2017, l'AFSR a aidé :

- Une étudiante en pharmacie (Université de Reims Champagne-Ardenne) qui a choisi comme sujet de thèse : « Syndrome de Rett : est-il possible d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes ? »
- Une élève en psychologie clinique (Université Catholique de l'Ouest d'Angers) qui a choisi comme sujet de mémoire de recherche « Avoir un enfant atteint d'une maladie rare évolutive : temporalités et stratégies adaptatives de six mères d'enfants porteurs du syndrome de Rett »
- Un groupe de trois étudiantes de Licence
- Une élève de première qui a choisi de présenter l'AFSR, son histoire et ses actions
- Deux étudiantes qui préparaient un TPE sur l'association, ses difficultés et ses moyens



Fleur

## Les liens associatifs

### L'Alliance Maladies Rares

L'Alliance Maladies Rares est un collectif de plus de 200 associations de maladies rares dans lequel l'AFSR siège au conseil d'administration depuis sa création en 2000. Sandrine Madry en est la représentante depuis trois ans.

Les missions de l'Alliance sont de faire connaître et reconnaître les maladies rares, aider les associations à remplir leurs missions, être un porte-parole national en influant sur les politiques de santé en tant qu'acteur incontournable sur la mise en oeuvre des deux plans nationaux maladies rares portant sur les centres de référence et les filières de santé 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 travaille déjà avec d'autres instances, sur le 3<sup>ème</sup> plan national maladies rares. Elle organise également des colloques, formations, réunions d'information des membres afin d'accroître les échanges inter-associatifs et accompagner les associations.

Cette année, la 18<sup>ème</sup> Marche des Maladies Rares s'est déroulée le samedi 9 décembre dans le cadre du Téléthon.

### L'AFSR et les filières

L'AFSR est intégrée dans trois filières :

- AnDDI-rares (anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares)
- DefiScience (maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)
- Oscar (Os-Calcium/Cartilage-Rein)



Elsa

# RAPPORT FINANCIER

---

*Analyse de l'exercice clos  
au 31 décembre 2017* /40

*Affectation du résultat  
de l'exercice 2017* /45

*Rapport général du  
Commissaire aux comptes* /45



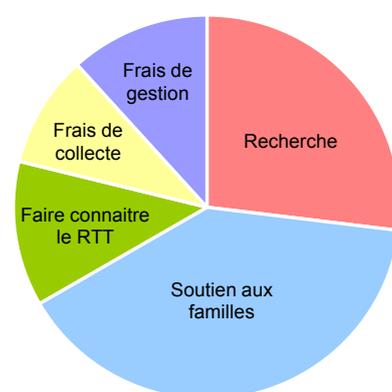
# Analyse de l'exercice clos au 31 décembre 2017

Le compte de résultat de l'exercice 2017 présente un total de produits de 461 606 euros pour un total de charges de 390 362 euros, dégageant ainsi **un excédent de 71 244 euros**.

## 1/ Compte d'emploi des ressources collectées

Tableau de compte d'emploi annuel des ressources globalisé avec affectation des ressources collectées auprès du public par type d'emplois.

EMPLOIS	Emplois de N = compte de résultat (1)	Affectation par emplois de ressources collectées auprès du public utilisées sur N (3)
<b>1 - MISSIONS SOCIALES</b>		
<b>1.1 Réalisées en France</b>		
- Recherche	78 477	78 477
- Soutien aux familles (information, entraide)	115 690	115 690
- Faire connaître le Syndrome de Rett	35 559	
<b>1.2 Réalisées à l'étranger</b>		
<b>2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS</b>		
2.1. Frais d'appel à la générosité du public	27 568	27 568
2.2. Frais de recherche des autres fonds privés		
2.3. Chargées liées à la recherche de subventions et autres concours publics		
<b>3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT NON AFFECTES AUX MISSIONS SOCIALES</b>	34 070	34 070
		<b>255 806</b>
<b>I - TOTAL DES EMPLOIS DE L'EXERCICE INSCRITS AU COMPTE DE RESULTAT</b>	<b>291 364</b>	
<b>II - DOTATIONS AUX PROVISIONS</b>		
<b>III - ENGAGEMENTS A REALISER SUR RESSOURCES AFFECTEES</b>	<b>98 998</b>	
<b>IV - EXCEDENT DE RESSOURCES SUR L'EXERCICE (résultat de l'exercice)</b>	<b>71 244</b>	
<b>V - TOTAL GENERAL</b>	<b>461 606</b>	
V - Part des acquisitions d'immobilisations brutes de l'exercice financées par les ressources collectées auprès du public		
VI - Neutralisation des dotations aux amortissements des immobilisations financées à compter de la première application du règlement par les ressources collectées auprès du public		
<b>VII - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public</b>		<b>255 806</b>



### EMPLOIS

Recherche	27%
Soutien aux familles	40%
Faire connaître le RTT	12%
Frais de collecte	9%
Frais de gestion	12%

RESSOURCES	Ressources collectées sur N = compte de résultat (2)	Suivi des ressources collectées auprès de public et utilisées sur N (4)
Report des ressources collectées auprès du public non affectées et non utilisées en début d'exercice		361 918
<b>1 - RESSOURCES COLLECTEES AUPRES DU PUBLIC</b>		<b>240 867</b>
1.1 Dons et legs collectés	97 690	
1.2 Autres produits liés à l'appel à la générosité du public		
Manifestations et collectes	143 177	
<b>2 - AUTRES FONDS PRIVES (adhésions)</b>	19 380	
<b>3 - SUBVENTIONS &amp; AUTRES CONCOURS PUBLICS</b>	52 846	
<b>4 - AUTRES PRODUITS</b>	68 915	
<b>I - TOTAL DES RESSOURCES DE L'EXERCICE INSCRITS AU COMPTE DE RESULTAT</b>	<b>382 008</b>	
<b>II - REPRISSES DES PROVISIONS</b>		
<b>III - REPORT DES RESSOURCES AFFECTEES NON UTILISEES DES EXERCICES ANTERIEURS</b>	79 598	
<b>IV - VARIATION DES FONDS DEDIES COLLECTES AUPRES DU PUBLIC (cf tableau des fonds dédiés)</b>		
<b>V - INSUFFISANCE DE RESSOURCES DE L'EXERCICE</b>	-	
<b>VI - TOTAL GENERAL</b>	<b>461 606</b>	<b>240 867</b>
VI - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		255 806
<b>SOLDE DES RESSOURCES COLLECTEES AUPRES DU PUBLIC NON AFFECTEES ET NON UTILISEES SUR L'EXERCICE</b>		<b>346 979</b>



### RESSOURCES

Dons et legs	26%
Manifestations et collectes	37%
Adhésions	5%
Subventions	14%
Autres Produits	18%

## 2/ Présentation des produits et charges suivant les missions de l'AFSR : réalisés en 2017 et budget prévisionnel 2018

MISSIONS	Réalisé 2017		Budget 2018	
	Charges	Produits	Charges	Produits
<b>SOUTIEN AUX FAMILLES / AIDER</b>	<b>115 690</b>	<b>81 656</b>	<b>124 900</b>	<b>41 110</b>
JNSR	27 794	19 945	29 000	12 300
SF	45 404	43 055	47 000	20 980
Stages	7 736	9 380	8 000	700
DR : rencontres régionales et formation	8 988	363	10 500	
Commission Matériel	1 800	526	3 000	
Obsèques	2 000		2 000	
Amortissement Livre et Tobii	6 778	6 351	6 780	6 350
CMPE : réunions			2 000	
Livres offerts	99		240	
Abonnement AssoConnect (33%)	417		720	
Frais de personnel (30%)	14 673	2 036	15 660	780
<b>COMMUNIQUER</b>	<b>35 559</b>	<b>63 355</b>	<b>39 120</b>	<b>55 260</b>
Boutique	12 849	21 348	9 000	15 000
Rett Gazette	2 542		4 500	
Outils de communication	1 468		6 600	
Conférences et représentations	658		700	
Cotisations	955		1 000	
Location serveur internet	688		800	
Courses des Héros (40%)	9 012	41 328	8 800	40 000
Frais de personnel (10%)	4 891	679	5 220	260
AG Rapport annuel (50%)	2 496		2 500	
<b>RECHERCHE</b>	<b>78 477</b>	<b>99 150</b>	<b>144 320</b>	<b>104 660</b>
Financement de projets de recherche	56 087		123 000	
CMS : réunions	1 347		1 400	
Congrès européen et mondial	2 634		1 500	
Collectes affectées à la recherche		14 453		20 000
Dons affectés à la recherche		6 980		10 000
Courses des Héros (60%)	13 518	61 992	13 200	60 000
Collecte sans affectation (60%)		5 051		4 800
Dons et manifestations sans affectation (60%)		9 996		9 600
Frais de personnel (10%)	4 891	679	5 220	260
<b>FRAIS DE COLLECTE</b>	<b>27 568</b>	<b>131 840</b>	<b>29 300</b>	<b>122 640</b>
Bulletins de dons et d'adhésions	3 690		4 200	
Affranchissements des reçus fiscaux	1 418		1 600	
Frais manifestations	1 962		1 400	
Frais Paypal et AssoConnect	517		500	
Abonnement AssoConnect (33%)	417		720	
Frais de personnel (40%)	19 565	2 715	20 880	1 040
Adhésions		19 380		22 000
Dons sans affectation		90 710		90 000
Dons et manifestations sans affectation (40%)		6 664		6 400
Collectes sans affectation (40%)		3 367		3 200
Subventions sans affectation		650		
Autres		8 353		
<b>FRAIS DE GESTION</b>	<b>34 070</b>	<b>6 006</b>	<b>34 520</b>	<b>6 260</b>
AG Rapport annuel (50%)	2 496		2 500	
Frais de personnel (10%)	4 891	679	5 220	260
Frais et produits financiers	1 184	5 306	1 000	6 000
CA : réunions	2 665		3 000	
Abonnement AssoConnect (33%)	417		720	
Services de gestion	22 417	21	22 080	
<b>Totaux (hors fonds dédiés)</b>	<b>291 364</b>	<b>382 008</b>	<b>372 160</b>	<b>329 930</b>
Subvention Commission Matériel	526		0	
Dépenses engagées Commission Matériel		1 800		3 000
Dons affectés en recherche	98 472		104 660	
Dépenses engagées en recherche		77 798		144 320
<b>Totaux</b>	<b>390 362</b>	<b>461 606</b>	<b>476 820</b>	<b>477 250</b>
<b>Excédent 2017</b>	<b>71 244</b>		<b>Budget 2018</b>	<b>430</b>

## 3/ Les fonds dédiés à la recherche et à la commission Matériel

Une proportion importante de la générosité du public étant affectée à la recherche, un fonds lui est dédié.

Un fonds dédié à la commission Matériel a été créé en 2015.

Fonds dédiés à la recherche au 31/12/2016	211 796 €
Dons/manifestations dédiés à la recherche sur 2017	98 472 €
Dépenses engagées au titre de la recherche sur 2017	-77 798 €
<b>Fonds dédiés à la recherche au 31/12/2017</b>	<b>232 469 €</b>
Soit une augmentation de	20 673 €

Fonds dédiés à la commission Matériel 31/12/2016	14 633 €
Subventions dédiées à l'achat de matériels sur 2017	526 €
Dépenses engagées au titre de l'achat de matériels sur 2017	-1 800 €
<b>Fonds dédiés à la commission Matériel au 31/12/2017</b>	<b>13 359 €</b>
Soit une diminution de	1 274 €

## 4/ Bilan

BILAN ACTIF	Du 01/01/2017 au 31/12/2017			Au 31/12/2016
	Brut	Amort. Prov.	Net	Net
<b>ACTIF IMMOBILISE</b>				
<i>Immobilisations incorporelles</i>				
Frais d'établissement				
Frais de développement	3 425	1 315	2 110	2 795
Concessions, brevets et droits similaires	9 840	5 904	3 936	5 904
Fonds commercial				
Autres	269	269		
Immobilisations en cours				
Avances				
<i>Immobilisations corporelles</i>				
Terrains				
Constructions				
Installations techniques, matériel et outillages industriels	30 176	15 972	14 203	20 297
Autres	4 297	3 235	1 062	1 457
Immobilisations en cours				
Avances et acomptes				
<i>Immobilisations financières (1)</i>				
Participations				
Titres immobilisés de l'activité en portefeuille				
Autres titres immobilisés				
Prêts				
Autres	1 088		1 088	1 078
<b>TOTAL I</b>	<b>49 095</b>	<b>26 695</b>	<b>22 400</b>	<b>31 531</b>
Comptes de liaison				
<b>TOTAL II</b>				
<b>ACTIF CIRCULANT</b>				
<i>Stocks et en-cours</i>				
Matières premières, autres approvisionnements				
En-cours de production (biens et services)				
Produits intermédiaires et finis				
Marchandises	14 907		14 907	11 871
Avances et acomptes versés sur commande				
<i>Créances (2)</i>				
Usagers et comptes rattachés	21 137		21 137	11 486
Autres	14 226		14 226	18 159
<i>Valeurs mobilières de placement</i>	50 000		50 000	63 719
<i>Instruments de Trésorerie</i>				
<i>Disponibilités</i>	768 881		768 881	724 641
<i>Charges constatées d'avance (2)</i>	185 443		185 443	58 771
<b>TOTAL III</b>	<b>1 054 594</b>		<b>1 054 594</b>	<b>888 647</b>
Frais d'émission d'emprunts à étaler	IV			
Prime de remboursements des emprunts	V			
Ecarts de conversion actif	VI			
<b>TOTAL GENERAL (I+II+III+IV+V+VI)</b>	<b>1 103 689</b>	<b>26 695</b>	<b>1 076 994</b>	<b>920 178</b>

Détail de certains postes du bilan		
ACTIF	Montant	
Actif immobilisé	22 400 €	Dont 14 203 € net d'amortissement pour TOBII (ordinateur et tablette à commande oculaire) et 2 110 € frais du graphisme pour le livre "Syndrome de Rett"
Marchandises	14 907 €	Stocks de marchandises en vente à la boutique
Usagers et comptes rattachés	21 137 €	16 315 € de chèques datés de 2017, mais reçus en 2018 et 4 800€ de partenariat 2017 reçus en 2018
Autres créances	14 226 €	Dont 5 000 € de subvention à recevoir pour les JNSR 2017 et 4 809 € d'aide AGEFOS pour emploi
Valeurs mobilières de placement	50 000 €	Obligations détenues par l'AFSR
Disponibilités	768 881 €	Comptes bancaires et placements de l'AFSR
Charges constatées d'avance	185 443 €	Engagements pour des frais à payer en 2017 et 2018 Dont 141 221 € pour des projets de recherches en cours

BILAN PASSIF	Du 01/01/2017	
	Au 31/12/2017	Au 31/12/2016
<b>FONDS PROPRES</b>		
Fonds associatifs sans droit de reprise		
Ecarts de réévaluation		
Réserves	262 193	262 193
Report à nouveau	349 436	257 952
<b>Résultat de l'exercice (excédent ou déficit)</b>	<b>71 244</b>	<b>91 483</b>
<b>AUTRES FONDS ASSOCIATIFS</b>		
Fonds associatifs avec droit de reprise :		
- Apports		
- Legs et donations		
- Résultats sous contrôle de tiers financeurs		
Ecarts de réévaluation		
Subventions d'investissement sur biens non renouvelables	15 319	21 670
Provisions réglementées		
Droit des propriétaires commodat		
<b>TOTAL I</b>	<b>698 191</b>	<b>633 299</b>
Comptes de liaison		
<b>TOTAL II</b>		
<b>PROVISIONS ET FONDS DEDIES</b>		
Provisions pour :		
- Risques		
- Charges		
Fonds dédiés sur :		
- Subventions de fonctionnement	13 359	14 633
- Autres ressources	232 469	211 769
<b>TOTAL III</b>	<b>245 828</b>	<b>226 428</b>
<b>EMPRUNTS ET DETTES (1)</b>		
Emprunts obligatoires		
Emprunts et dettes :		
- Au près des établissements de crédits (2)		
- Financières diverses		
Avances et acomptes reçus sur commandes en cours		
Dettes :		
- Fournisseurs et comptes rattachés	114 008	40 945
- Fiscales et sociales	5 307	4 219
- Sur immobilisations et comptes rattachés		
Autres dettes		
Instruments de trésorerie		
Produits constatés d'avance	13 660	15 286
<b>TOTAL IV</b>	<b>132 975</b>	<b>60 451</b>
Ecarts de conversion passif	V	
<b>TOTAL GENERAL (I+II+III+IV+V)</b>	<b>1 076 994</b>	<b>920 178</b>

Détail de certains postes du bilan		
PASSIF	Montant	
Réserves	262 193 €	Recherche pour 163 722 € et réserve Projet associatif pour 98 471 €
Report à nouveau	349 436 €	Résultat excédentaire des années précédentes
Subvention d'investissement	15 319 €	Dont 13 209 € pour le TOBII et 2 110 € pour le livre
Dettes fournisseurs	110 123 €	Dont 106 133 € de conventions de recherches en cours, dont les paiements sont prévus en 2018
Autres dettes (Fonds dédiés)	245 828 €	Dont 13 359 € de ressources à utiliser pour la commission Matériel Dont 232 469 € de ressources à utiliser pour la recherche
Produits constatés d'avance	13 660 €	Dont 7 790 € d'adhésions encaissées pour l'année 2018

## 5/ Compte de résultat

COMPTE DE RESULTAT	Au 31/12/2017			Au 31/12/2016
	France	Exportation	Total	Total
<b>Produit d'exploitation</b>				
Vente de marchandises	21 348		21 348	13 307
Production				
- Biens				
- Services				3 585
<b>Chiffre d'affaires Net</b>	<b>21 348</b>		<b>21 348</b>	<b>16 892</b>
Production :				
- Stockée				
- Immobilisée				
Subventions d'exploitation			54 522	66 239
Reprises sur amortissements, dépréciations, provisions et transferts de charges			34 212	16 430
Cotisations			19 380	23 160
Autres produits (hors cotisations)			240 888	250 652
<b>TOTAL I</b>			<b>370 350</b>	<b>373 373</b>
<b>Charges d'exploitation</b>				
Achats de marchandises			14 418	9 313
Variation de stock de marchandises			(3 229)	(1 523)
Achats de matières premières et autres approvisionnements				
Variation de stock matières premières et autres approvisionnements				
Autres achats et charges externes			220 296	206 001
Impôts, taxes et versements assimilés			314	257
Salaires et traitements			39 455	28 173
Charges sociales			9 142	5 269
Dotations aux :			9 894	7 859
- Amortissements sur immobilisations				
- Dépréciations des immobilisations				
- Dépréciations de l'actif circulant				
- Provisions				
Autres charges			5	8
<b>TOTAL II</b>			<b>290 294</b>	<b>255 355</b>
<b>RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)</b>			<b>80 056</b>	<b>118 018</b>
Excédent ou déficit transféré				
Déficit ou excédent transféré				
<b>Quotes-parts de résultat sur opérations faites en commun (III-IV)</b>				
<b>Produits financiers</b>				
Produits financiers de participation				
Produits autres valeurs mobilières et créances actif immobilisé				
Autres intérêts et produits assimilés			5 306	4 222
Reprises sur dépréciations, provisions et transferts de charges				
Différences positives de change				
Produits nets sur cessions de valeurs mobilières de placement				
<b>TOTAL V</b>			<b>5 306</b>	<b>4 222</b>
<b>Charges financières</b>				
Dotations financières aux amortissements et dépréciations				
Intérêts et charges assimilées				
Différences négatives de change				
Charges nettes sur cessions valeurs mobilières placements				
<b>TOTAL VI</b>				
<b>RESULTAT FINANCIER (V-VI)</b>			<b>5 306</b>	<b>4 222</b>
<b>RESULTAT COURANT AVANT IMPOTS (I-II+III-IV+V-VI)</b>			<b>85 362</b>	<b>122 240</b>
<b>Produits exceptionnels</b>				
Sur opérations de gestion				17 828
Sur opérations en capital			6 351	4 420
Reprises sur provisions, dépréciations et transferts de charge				
<b>TOTAL VII</b>			<b>6 351</b>	<b>22 248</b>
Charges exceptionnelles				
Sur opérations de gestion				
Sur opérations en capital				
Dotations aux amortissements, dépréciations et provisions				
<b>TOTAL VIII</b>				
<b>RESULTAT EXCEPTIONNEL (VII-VIII)</b>			<b>6 351</b>	<b>22 248</b>
Impôts sur les bénéfices			1 070	808
Report des ressources non utilisées des exercices antérieurs			79 598	53 344
Engagements à réaliser sur ressources affectées			98 998	105 541
<b>TOTAL DES PRODUITS (I+III+V+VII+X)</b>			<b>461 606</b>	<b>453 188</b>
<b>TOTAL DES CHARGES (II+IV+VI+VIII+IX+XI)</b>			<b>390 362</b>	<b>361 704</b>
<b>EXCEDENT OU DEFICIT (Total des produits - Total des charges)</b>			<b>71 244</b>	<b>91 483</b>

# Affectation du résultat de l'exercice 2017

Le résultat excédentaire de l'exercice 2017, d'un montant de 71 244,05 euros, est proposé à l'assemblée générale en « report à nouveau ».

# Rapport général du Commissaire aux comptes sur les comptes annuels

EXERCICE CLOS LE 31 DECEMBRE 2017

« Extraits du rapport général »

## Opinion

En exécution de la mission qui nous a été confiée par le procès-verbal de l'assemblée générale, nous avons effectué l'audit des comptes annuels de l'association française du syndrome de Rett (AFSR) relatifs à l'exercice clos le 31/12/2017, tels qu'ils sont joints au présent rapport.

Nous certifions que les comptes annuels sont, au regard des règles et principes comptables français, réguliers et sincères et donnent une image fidèle du résultat des opérations de l'exercice écoulé ainsi que de la situation financière et du patrimoine de la société à la fin de cet exercice.

## Fondement de l'opinion

### Référentiel d'audit

Nous avons effectué notre audit selon les normes d'exercice professionnel applicables en France. Nous estimons que les éléments que nous avons collectés sont suffisants et appropriés pour fonder notre opinion.

Les responsabilités qui nous incombent en vertu de ces normes sont indiquées dans la partie « Responsabilités du commissaire aux comptes relatives à l'audit des comptes annuels » du présent rapport.

.../...

Fait à Montpellier, le 13 mars 2018



Philippe DOIN  
Commissaire aux comptes

# L'AFSR remercie

- Ses adhérents et ses donateurs pour leur confiance
- Tous les bénévoles qui contribuent chaque jour, ensemble, à l'avancée de l'association et aux buts fixés
- Ses délégués régionaux pour leur investissement et le temps passé auprès des familles
- Les professionnels pour leur expertise et leur soutien auprès des familles
- Tout particulièrement les familles suivantes pour leur événement local ou leur investissement :  
Aroztegui, Anquetil, Ballet, Baltayan, Bazire, Bernard, Bertrand, Boularand, Boutillier, Bourdon, Bridoux-Ruelle, Carpentier, Cattaneo, Charles, Chassefière, Chautard, Chiron, Chrisodoulos, Coinchelin, Daniel, Defrance, Delabeye, Delaunay, Droual, Eifermann-Soutarson, Fabbri, Fieschi, Garnier, Garrido, Giquel, Jimenez, Laforge-Simonin, Lancelin, Leluc, Lietaer, Madry, Malet, Martin, Martinez, Merotto, Mignolet, Monami, Monteiro, Moreau, Moulin, Panighetti, Paturel, Pelletier, Pierson, Ratié, Ravinet-Estival, Renaud, Richard, Roque, Rossell, Ruin, Sembeni, Soullignac, Terrien, Tramaille-Bryon, Vallé, Velghe, Viadere...
- Christophe Habas et la Fondation du Grand Orient de France pour leur confiance et leur dévouement
- Ses partenaires pour leur soutien cette année :





# Résolutions d'orientations 2018-2021

L'Association Française du Syndrome de Rett fête ses 30 ans et ne cesse d'évoluer depuis sa création. Après un parcours de modernisation de son organisation et de consolidation de ses équipes, elle a optimisé ses outils de travail. L'association évolue en gardant constamment un regard sur les bonnes pratiques, et en tenant à asseoir sa réputation et la confiance des adhérents et donateurs à son égard.

Fidèle à ses statuts, l'AFSR orientera ses actions, pour les quatre années à venir, selon les axes suivants :

## Soutenir les familles

Le soutien aux familles restera une des missions essentielles de l'AFSR. Celle-ci gardera son cap et continuera de proposer :

- un Séjour Familles offrant un week-end de rencontres entre familles, qui est l'occasion de partages, avec son enfant atteint du syndrome de Rett, et la découverte d'activités grâce à des ateliers,
- des stages de formation permettant d'améliorer ses connaissances sur la maladie et l'accompagnement au quotidien,
- des groupes de discussion offrant aux parents et fratries un lieu d'échanges, de soutien et de conseils,
- des rencontres régionales permettant de créer des liens localement, et ainsi faciliter et renforcer le soutien,
- une permanence téléphonique mettant à disposition des familles et du grand public la possibilité d'être en lien avec une personne ressource.

L'association renforcera son soutien aux familles d'adultes malades en analysant leurs besoins et les solutions qu'elle pourrait leur apporter.

Elle renforcera également les actions d'aide et de soutien à la réalisation des dossiers MDPH en amont des dépôts, mais également multipliera le nombre de familles soutenues par l'aide de la commission Matériel.

L'AFSR veillera également à offrir un soutien aux familles endeuillées en supplément de l'aide financière déjà octroyée.

## Faire connaître le syndrome de Rett

Des actions de communication seront mises en place afin de sensibiliser les professionnels médicaux (médecins généralistes, neuropédiatres...) et des établissements d'accueil au syndrome de Rett et à ses spécificités.

L'AFSR élaborera une stratégie de communication en développant ses supports de communication tels que la création de vidéos promotionnelles mais aussi en recrutant des ambassadeurs et ambassadrices.

Augmenter la connaissance sur ce syndrome auprès des professionnels et du grand public fera reculer la durée de l'errance diagnostique du jeune enfant. Les personnes accueillies en établissement mais non diagnostiquées, auront ainsi également la chance de poser un nom sur leurs symptômes.

Afin de faire connaître le syndrome de Rett et d'améliorer la prise en charge des malades, les Journées Nationales du Syndrome de Rett seront désormais ouvertes systématiquement au grand public. Anciennement destinées aux parents, elles fourniront des informations sur le syndrome de Rett à toutes personnes désireuses d'obtenir des renseignements (familles, amis, professionnels de santé et d'établissement, étudiants...).

Par ailleurs, l'AFSR développera sa communication sur le syndrome CDKL5 ainsi que sur le syndrome FOXG1, maladies à part entière, mais néanmoins très proches du syndrome de Rett. Une plus grande visibilité leur sera attribuée, notamment sur le site internet de l'AFSR.

## Promouvoir et financer la recherche

Depuis 2017, les appels à projets sont ouverts à l'international, multipliant par dix le nombre de projets déposés et financés.

L'association s'engage à promouvoir cette ouverture et à améliorer sa communication afin de développer la recherche sur les syndromes de Rett, CDKL5 et FOXG1.

La base de données de l'AFSR sera étayée et ainsi permettra, le jour venu, de créer le lien entre chercheurs et familles pour la mise en place d'essais cliniques.

## Agir pour la reconnaissance du polyhandicap

L'AFSR étant désormais agréée par l'Etat en tant que représentante des usagers du système de santé dans les instances hospitalières ou de santé publique, elle participera et prendra pleinement position dans le suivi des politiques de santé (plan national maladies rares, plan polyhandicap...). Ce gage de confiance et de qualité délivré par l'Etat rassurera les adhérents et donateurs et permettra à l'association de défendre au mieux les besoins des personnes polyhandicapées.

L'AFSR soutiendra également les initiatives visant à ouvrir des centres d'accueil spécialisés pour adultes.

**Potentialisons nos forces pour, ensemble, relever ces défis !**



Association Française du Syndrome de Rett  
264 rue du Champ Monette - 60600 Agnetz  
Tél : 09 72 47 47 30 Email : [contact@afsr.fr](mailto:contact@afsr.fr)  
Siren : 383 384 070 APE : 8899B

Rédaction : les membres du conseil d'administration  
Conception et graphisme :  KOÉSENS 06 84 80 66 18  
Impression : SMI - 97 rue du Général de Gaulle - 60600 Clermont - 03 44 50 01 25

Photo de couverture : Zoé - Crédits : © AFSR

Toute reproduction, même partielle, des photos, textes ou logos contenus dans ce rapport est interdite sans l'autorisation écrite de l'AFSR.