

# RETT GAZETTE

Leurs yeux parlent, je suis sûr qu'elles comprennent tout mais elles ne peuvent rien faire de cette compréhension. Elles sont sensibles à l'amour, il existe bien des mystères, l'un d'entre eux se trouve dans leurs yeux. **Andreas Rett**

Edit 

## The Voice

C'est encore l'époque où il est coutume de souhaiter une bonne année. De joie, de bonheur, d'accomplissement, de réalisation de rêves, de paix, de prospérité...

Tout cela nous ne l'entendons que trop. Souhaitons à nos enfants, jeunes et adultes voix au chapitre. Une voix pour juste avoir une place normale dans notre société, pas une place qu'on leur donne, pas une place qu'ils devraient gagner non plus...cette place ils l'ont de fait, par leur naissance mais la société la leur grignote petit à petit. En cette année où nous mettrons notre voix dans l'urne, souhaitons à nos jeunes et adultes une voix citoyenne inversement proportionnelle à leur propre expression. Portons leur voix haut et fort pour que rapidement leur accompagnement dans les établissements ne riment plus avec absence ; pire, avec négligence et maltraitance ordinaires. Unis dans l'inter associatif, seule voie forte contre les puissants, donnons aux personnes polyhandicapées une voix de la dignité et du respect, tout simplement.

**Anne Laforge**

## Partie de golf «sénioriale»

L'ASSA (Association Sportive Senior d'Antony) a organisé en novembre 2013 une compétition de golf rassemblant plus de 80 participants à Rochefort-en-Yvelines, autour d'Illona et Alix. Les sections golf, tennis et ping-pong se sont mobilisées pour cette journée caritative, et les recettes de cette journée - près de 4500€ - ont été versées à l'AFSR en présence de Georges Gros, Président de l'ASSA et de son équipe toujours aussi dynamique et accueillante. Nous remercions également la générosité des sponsors de la ville et des alentours qui s'étaient joints à cette action solidaire.

**Elisabeth Célestin**

## La conférence d'Au nom d'Anna

En présence d'une centaine de personnes, dont quelques familles de l'AFSR, l'association *Au nom d'Anna*, représentée par la famille Debaty, a invité Laurent Villard et Jean-Christophe Roux, tous deux chercheurs à l'INSERM de Marseille, à animer 3 passionnantes présentations sur les maladies génétiques du cerveau (Parkinson, épilepsies et syndrome de Rett). Ils ont su intéresser l'assistance en expliquant des sujets compliqués d'une manière adaptée au grand public.

A l'occasion de cet événement, *Au nom d'Anna* a versé 3000€ à l'AFSR pour la recherche médicale. Cette somme a été récoltée lors d'une manifestation à la piscine « A l'eau pour Anna » en juin 2013.

Suite à la conférence, Isabelle Provost, auteure du livre *L'archipel de Nouna*, a dédié son album qui traite du handicap, de la différence et plus particulièrement de l'importance de la recherche médicale. Une partie des bénéfices sera reversée à l'AFSR.

**Margo Debaty**

Pour commander le livre *L'archipel de Nouna* :

<http://www.lespapillonsdecharcot.com/boutique/larchipel-de-nouna-isabelle-provost/>



## Les bavoires d'Helena

Depuis les Journées d'infos de Reims, Helena Soullignac, notre chère déléguée Midi-Pyrénées œuvre pour toutes les filles (et les garçons) de l'AFSR ! Telle une petite main, elle bâtit, surjette, pique et réalise de magnifiques bavoires ! Et avec Helena, bavoir rime avec œuvre d'art !

Helena les vend au profit de l'AFSR et a ainsi collecté 785€ depuis mai 2012. Elle réalise aussi des sacs et des attelles en tissu.

Un grand merci Helena !

## Conférence Au nom d'Anna



De jolis bavoires qui s'adaptent même à la saison et aux festivités !





# L'ÉVÉNEMENT

## Un espoir pour Lucie... et pour tous les autres enfants de l'AFSR

Pour la 3<sup>ème</sup> année consécutive, les magasins Carrefour se sont mobilisés au profit de l'enfance, et ont organisé *Les Boucles du Cœur* : une opération qui s'est déroulée du 13 mai au 23 juin 2013. Les magasins Carrefour de notre région avaient la possibilité de choisir une association locale au profit de l'enfance, tous les dons collectés en caisse et lors des différents événements devaient être reversés à l'association choisie.

L'association *Un chemin pour la vie, un espoir pour Lucie* a tout mis en œuvre pour contacter les magasins Carrefour et Carrefour Market de la région et présenté l'association de Lucie, petite fille atteinte du syndrome de Rett. Nous avons décidé, de faire profiter l'AFSR de cet événement et de lui reverser 30% de la somme perçue au cours de cette opération.

Les magasins Carrefour Market de Vittel, Mirecourt, Florange, Ennery et le Carrefour d'Epinal Jeuxy ont décidé de nous soutenir. Grâce à eux, aux employés dans les différents magasins, aux membres de l'association et à toutes les manifestations organisées, nous sommes fiers d'avoir pu reverser plus de 2000€ à l'AFSR.

C'est avec grand plaisir que l'association *Un chemin pour la vie, un espoir pour Lucie*, tous ses membres et bénévoles renouvèleront le soutien apporté à l'AFSR.

Aurore Boulay

## Les boules au Galichon !

A l'occasion des fêtes de fin d'année, *Au Galichon* (crêperie-tartinerie) à Isigny-sur-Mer dans le Calvados a organisé une vente de boules de Noël au profit de l'AFSR. Durant tout le mois de décembre, les clients de la crêperie ont été mis à contribution afin de récolter le plus d'argent possible et cette action a permis d'envoyer un chèque de 200€ à l'AFSR.

De plus, ce mois de mobilisation a également permis de faire connaître le syndrome de Rett, l'AFSR et le besoin de récolter des fonds pour la recherche. En effet, comme beaucoup de monde, nous ignorions ce qu'était le syndrome de Rett avant d'apprendre que notre petite cousine, Marine, en était atteinte. Ayant, grâce à notre commerce, une possibilité de mettre cette maladie en avant, il nous a paru indispensable de participer à notre manière. Nous avons pu (mes serveuses et moi-même) parler à nos clients du syndrome de Rett, leur expliquer ce que vivaient les filles et les familles qui y étaient confrontées et ainsi peut-être réussir à les sensibiliser. Au Galichon tient à remercier toutes les personnes qui ont participé à cette action, que ce soit financièrement ou en relayant l'évènement.

Gwladys Le François



Vente de tartes au Carrefour market Ennery



Une boule de Noël pour 2€ ou plus !

## Les manifestations EN RÉGIONS



Les Rett Indestructibles

**L'AFSR remercie vivement toutes ces familles qui se sont mobilisées en mettant en œuvre des manifestations de soutien, souvent au profit de la recherche médicale.**

## 4<sup>ème</sup> Corrida de Saint-Germain-en-Laye

Depuis 2010, le club Les Foulées Royales organise la Corrida Internationale de Saint-Germain-en-Laye, une course nocturne de 10 km dans le centre-ville. Cette année, elle s'est déroulée le 7 décembre à 20h30 et le kinésithérapeute de Tess, Christophe Bardot, a décidé de courir sous les couleurs de l'AFSR. Il a fièrement arboré notre tee-shirt fétiche et s'est protégé du froid avec un joli bonnet de Père Noël. Un grand merci à lui et une expérience à renouveler l'année prochaine !

## Un parcours sans faute pour les Rett Indestructibles !

Nous vous en parlions dans la *Rett gazette* n°6, Corinne, Nathalie et Stéphanie ont participé au Raid Amazones en Malaisie du 19 au 28 novembre 2013. Ce raid aventures non motorisé a été l'occasion pour ces 3 femmes de se surpasser physiquement et de soutenir, au bout du monde, les causes de l'AFSR. Grâce à Facebook, nous avons pu suivre au jour le jour chacune des étapes du parcours, en commençant par leur départ de l'aéroport auprès de Zoé venue spécialement avec sa maman pour les encourager, et voir à quel point la

cause de nos enfants peut porter les sportives jusqu'à la victoire : Les Rett Indestructibles finissent 3<sup>ème</sup> sur 88 équipes !

L'AFSR les remercie infiniment pour leur soutien et les félicite pour leurs exploits sportifs ! Elle remercie aussi toutes les familles qui les ont soutenues.

## L'AFSR remercie aussi :

- André Debaty, le frère d'Anna, pour la constitution de la photo « Papillons » présentées aux Journées d'informations de Nantes. Cette action aura permis de récolter 3713€.
- L'association *15 de Morgane* pour son don de 2000€ (famille Orrière).
- L'association *Marie ses yeux pour tout dire* pour son soutien de 300€ (famille Ouedraogo).
- L'association *Culture des sports et des loisirs Heiligenstein* pour sa collecte de 970€.
- L'association *Tous ensemble pour Alix* pour son don de 300€ (famille Gentils).
- L'association *Un monde pour Jade* pour son don de 500€ (famille Tripa).

## Don d'anniversaire

L'AFSR remercie M. Henry, ami de la famille Cheneau, qui a fêté ses 90 ans et permis une collecte de 695€ en soutien pour Alice.

## Don d'obsèques

L'AFSR remercie particulièrement les familles Pujol et Vasseur Bailly Lenfant pour la collecte réalisée lors des obsèques d'Agnes et Camille.

## La troisième Conférence Européenne du Syndrome de Rett à Maastricht (Pays-Bas) du 17 au 19 oct. 2013

par Martine Gaudy, secrétaire générale du RSE

Après celles de Milan (2009) et d'Edimbourg (2010), la troisième Conférence Européenne du Syndrome de Rett s'est tenue à Maastricht aux Pays-Bas. Organisée à l'initiative de *Stichting Terre*, fondation créée par 2 parents des Pays-Bas d'une petite « Terre » (prénom de leur enfant), de l'association des parents des Pays-Bas (NRSV) et du centre Rett du Governor Kremers Centre (GKC) qui dépend de l'Université de Maastricht (Maastricht University Medical Centre). Cette conférence a réuni près de 400 participants. La fondation *Stichting Terre* travaille en symbiose avec l'association des parents des Pays-Bas, dont un grand nombre étaient présents.

Sur le thème : « Research update and preventive management », la conférence a fait une large place aux problématiques cliniques et à la prise en charge au quotidien.

Les dysfonctionnements à partir du tronc cérébral (brainstem) ont été longuement exposés d'un point de vue clinique avec mise en évidence de patterns respiratoires et de leur prise en charge, qui fait débat.

Une large part des sessions scientifiques avait pour sujet la toxicité neuronale du glutamate. Vishnu Anand Cuddapah (Université d'Alabama, Birmingham, USA), par exemple, a montré que les astrocytes de cellules mutées MECP2 présentaient moins de récepteurs de glutamate GLT-1 dans leur membrane. L'excès de glutamate, non absorbé par les astrocytes, irait alors se fixer sur d'autres récepteurs extra-synaptiques (NMDA) des neurones, entraînant une toxicité neuronale. Cette toxicité semble diminuée lors d'ajout d'un antagoniste des récepteurs NMDA, le dextromé-

thorphan, sur des neurones olfactifs. Sakkubai Naidu (Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore USA) a mentionné qu'un essai clinique du dextrométhorphan était en cours. Fréquentant les congrès Rett depuis maintenant plusieurs années, les communications d'un certain nombre de professionnels paramédicaux sur la prise en charge m'ont paru familières.

La communication des enfants Rett et pour les enfants Rett a fait l'objet de plusieurs exposés très intéressants et c'est dans ce domaine qu'il me semble y avoir le plus d'avancées.

J'ai été particulièrement intéressée par la communication de Peter Marschik (Institut de Physiologie, Université de Graz en Autriche), qui met en évidence les tout premiers dysfonctionnements dans la mise en place des étapes du langage, au niveau du gazouillage et du babillage.

Sur le plan de la vision et du regard, la communication de Jose Salomao Schwartzman de l'Université de Sao Paulo, qui travaille avec l'association brésilienne, m'a paru également intéressante : elle montrait clairement - avec mise en évidence des orientations des regards - la capacité des filles Rett à bien diriger leur regard et à fixer de façon pertinente les points des visages (yeux et bouche) laissant à penser que leur capacité de décodage est intacte (à la différence des autistes).

Ces communications débouchaient naturellement sur des ateliers de présentation de matériel, et notamment des appareils de type TOBII®, bien connus dans un certain nombre de pays. Leur utilisation toutefois dépend d'un bon « calibrage » technique, d'une habitude des enfants, et le bénéfice pour chaque enfant est soumis à une grande variabilité individuelle.

## Associations et RSE

Lors d'une session particulière destinée aux associations européennes, chaque pays a

pu présenter l'association Rett de son pays. Pour la France, étaient présents : Thomas Bertrand, Président du RSE, Gérard Nguyen et moi-même. Un grand nombre d'associations étaient représentées, ce qui a permis de tenir une assemblée générale du RSE très fructueuse et de démontrer l'utilité du réseau européen. Celle-ci se fonde notamment sur l'appartenance du RSE à EURORDIS et aux instances européennes impliquées dans la politique de santé des maladies rares. Les représentants de l'IRSF étaient également présents et ont exprimé le souhait de développer des contacts amicaux avec le RSE, notamment via une participation Skype une ou deux fois par an aux réunions du Conseil du RSE. Le congrès s'est terminé par une déclaration concernant la politique européenne des maladies rares entre le RSE et les partenaires organisateurs de la Conférence, destinée à la DG Sanco - Direction Générale de la Santé et de la Consommation de la Commission Européenne dans un but de soutenir la mise en place de centres de référence Rett.

La prochaine AG du RSE se tiendra à Vienne en Autriche en 2014 et il est à noter que le Centre Rett du Danemark s'est proposé pour venir présenter le Centre Rett danois à cette occasion. Enfin, le prochain congrès mondial a été annoncé du 13 au 17 mai 2016, à l'initiative de l'association russe.

## Au sein de l'AFSR

**L'AFSR cherche de nouveaux administrateurs !**  
A compter de mai 2014, 4 postes seront vacants au sein du Conseil d'administration.

Aussi, si l'aventure associative vous motive, si vous avez un peu de temps à donner à la cause de nos enfants, si vous avez des compétences particulières qui pourraient nous aider dans la rédaction, la communication, en matière de trésorerie, dans l'organisation des Journées d'informations ou dans la recherche de subventions, rejoignez-nous !

Suite à notre assemblée générale ordinaire (aucun quorum requis) du 6 octobre 2013, le transfert du siège de l'AFSR de Draveil (91) à Antony (92) a été approuvé.

Nombre de membres inscrits : 858  
Nombre de votants : 197 dont 10 directs et 187 par correspondance

Nombre de bulletins nuls ou blancs : 2  
Nombre de bulletins exprimés : 195

L'adresse de l'AFSR est maintenant :  
AFSR, 2 avenue Victor Hugo, 92160 Antony

Conférence à Maastricht





## En Alsace, en septembre, en pleine nature

Les familles d'Alsace se sont retrouvées cette année dans la Maison de la Nature à Muttersholtz. Le lieu d'accueil, dédié à la protection de l'environnement présente un charme indéniable dans sa conception : le bâtiment en bois, en bordure de rivière peuplée par la faune locale, dans l'agencement des salles et les couleurs, et dans son aménagement intérieur (découvertes et expositions en tout genre), le tout accessible. Lieu idyllique, pourtant teinté d'une déception et d'une contrariété à l'arrivée. Des salariés de la maison avaient fêté toute la nuit, leur présence sur les lieux n'était pas prévue, ils occupaient sans gêne la salle de restauration qui devait nous être privatisée à l'origine. Bref, nous avons du partager les locaux non sans quelques tensions. Cette ambiance mitigée de départ a laissé place ensuite à la convivialité, à un buffet copieux et somptueux et à de riches échanges. J'ai présenté aux familles l'actualité de la vie associative, les RDV importants, l'actualité médicale et scientifique. Les filles réunies ce jour là étaient toutes belles à voir. Anne Laforge, Déléguée régionale Alsace

  
**ON S'EST  
RETROUVÉ**  
lors des repas régionaux

## En Loire Atlantique

Le 9 novembre, 8 familles se sont réunies pour notre rencontre annuelle, chez la famille Bossuet en Mayenne qui nous prête une belle salle, dans un cadre magnifique au milieu des chevaux ! Tout le monde a apprécié les saucisses-frites préparées pour nous ! Et quels moments de partage grâce à un bon repas et une bonne bouteille ! Les jeunes (le repas et parfois un peu long !) qui le voulaient ont pu faire les soins aux chevaux et même monter un poney (quelques jeunes filles ont beaucoup apprécié). Après une petite balade, la nuit étant là, chacun est reparti avec, on espère, un peu de chaleur en plus ! Nos dames Rett n'étaient pas avec nous cette année mais nous espérons vivement les revoir l'année prochaine ! Nous étions une majorité de toutes jeunes filles. Merci à toutes et tous pour ce joli temps partagé. Béatrice Dollet, Marielle Rolinat, Déléguées régionales Loire Atlantique

## INFO

### Mix et délices

Le réseau Lucioles (association loi 1901 dont l'objectif est d'améliorer l'accompagnement des personnes atteintes d'un handicap mental sévère par la mutualisation de l'expérience des parents et des professionnels) propose gratuitement (hors frais de ports de 6€) aux parents d'enfants handicapés ayant des problèmes de déglutition, Mix & Délices, un livre de 80 recettes mixées proposées par de Grand chef. Pour sortir de la routine du quotidien.

<http://www.reseau-lucioles.org/Comment-obtenir-Mix-Delices.html>

## prochains RV

### Les Journées d'infos 2014 se tiendront à Grenoble

Les parents adhérents ont reçu ces derniers jours l'invitation pour les Journées d'infos 2014. Elles auront lieu les 17 et 18 mai sous le thème « Partage d'expériences en communication ». Cette année, les JI sont réservées aux parents, sans les enfants. Thierry Bienvenu, biologiste généticien, animera une conférence et exposera les avancées médicales dans le syndrome de Rett.

### Les stages

- Comment fabriquer des adaptateurs et des contacteurs pour les jouets de nos enfants les 29 et 30 mars (inscription du 25/02/14 au 14/03/14)

- De l'enfance à l'âge adulte. Les changements et les adaptations les 20 et 21 septembre (inscription du 19/08/14 au 5/09/14)

- Psychomotricité, sensori-motricité, l'accompagnement au quotidien les 15 et 16 novembre (inscription du 10 au 30 octobre)

### La Course des Héros et l'AFSR, 3<sup>ème</sup> partenariat !

L'AFSR sera à nouveau présente sur 3 des 4 Courses des Héros 2014, à Marseille, Lyon et Paris. Les modalités d'inscriptions ont cette année été modifiées par Alvarum, la société organisatrice. L'AFSR reviendra très vite vers vous par le biais de Facebook et du site internet, mais sportifs, et non sportifs, réservez d'ores et déjà vos dates !

- Marseille : 25 mai 2014
- Lyon : 15 juin 2014
- Paris : 22 juin 2014

Attention, cette année, les places seront limitées !

### Plus de renseignements, contacter :

Paris : Yann Daniel (06 16 28 92 77 - [yddaniel78@gmail.com](mailto:yddaniel78@gmail.com))

Lyon : Marc Panighetti (06 61 87 06 26 [marc.panighetti@gmail.com](mailto:marc.panighetti@gmail.com))

Marseille : Christelle Garrido (06 79 03 98 45 [antoinegarrido66@free.fr](mailto:antoinegarrido66@free.fr)) ou Marie-Hélène Chautard (06 03 67 87 06 - [marie.chautard@me.com](mailto:marie.chautard@me.com))

## carnet de VIE

### Elles nous rejoignent



**Zoé**, 2 ans et demi, vit avec ses parents près d'Angoulême.



**Faustine**, 6 ans, habite à côté de Bordeaux avec son petit frère Augustin.



**Jade**, 3 ans et demi, vit à Port-de-Bouc. Elle a une grande sœur, Manon (6 ans).



**Lola** habite à Poiré-sur-Vie en Vendée avec ses parents et est âgée de 2 ans et demi.



**Louise**, 4 ans, vit à Toulon. Très enjouée, elle a une petite sœur de 8 mois, Camille, un deuxième sourire au quotidien.

### Elles nous ont quittés

**Agnès P** est décédée le 2 décembre 2013 à l'âge de 42 ans.

**Salomé R** est partie des suites de troubles respiratoires en janvier 2014 à 19 ans. L'AFSR rejoint les familles dans leur douleur et reste auprès d'elles si elles le souhaitent.

## carnet ROSE

**Noreen** est née le 17 décembre pour combler de joie ses parents, Virginie et Sébastien De Gea, et ses 3 grandes sœurs, Satheene, Aélyls et Eowyn. Un beau cadeau de Noël !

**Nolan** a vu le jour le 22 janvier. Beau bébé de 3kg240, il va apporter joie et bonheur auprès de ses parents, Vincent et Marjorie, et aussi auprès de sa grande sœur, Myliah.

L'AFSR leur souhaite tous ses vœux de bonheur et de bonne santé.

### Rett gazette n°8 - avril 2014

Directrice de publication : Elisabeth Célestin  
Rédaction : Sophie Bourdon, Anne Laforge  
Graphisme : Quetaryl - 0 975 359 569  
Impression : IGS.COM - 01 39 60 08 60