

RETT GAZETTE

N°27 - OCTOBRE 2018



édito

Octobre est le mois de sensibilisation au syndrome de Rett au niveau mondial. Quoi de plus évident que de le mettre en avant en vous proposant ce mois-ci les 30^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett ? Encore une occasion de nous retrouver, entre parents, grands-parents ou professionnels. Par ailleurs, localement, n'hésitez pas à parler autour de vous du syndrome de Rett afin que la maladie de nos enfants sorte toujours un peu plus de l'ombre. Faire connaître le syndrome de Rett est l'une des missions de l'AFSR et il n'y a pas de doute : plus nous ferons connaître ce syndrome, plus le corps médical sera à même de le diagnostiquer de manière précoce et plus la prise en charge de nos enfants sera adaptée.

Mélanie Sembeni, Présidente de l'AFSR

Mettez vos lunettes vertes et venez courir !

Comme c'était la première fois que je participais à la Course des Héros, j'appréhendais de rencontrer d'autres petites filles et leurs parents, mais tout s'est passé naturellement et dans la bonne humeur.

L'organisation était géniale du côté de la course comme de celui de l'AFSR. Voir toute ma famille participer à cette course pour Maëlle, c'était super important ! Cette première année avec le syndrome de Rett a été très compliquée mais ce jour-là, j'ai compris que j'avais ma famille pour m'épauler et une nouvelle famille avec l'AFSR pour m'orienter et me soutenir. Et quelle famille... une vague verte énorme dans laquelle on ne se sent plus vraiment seul ! Tout le monde était bienveillant et plein de bonne volonté. Alors courir pour Maëlle avec ma grande, ses tatas et sa Mamou, c'était vraiment sensationnel. Et quelle fierté de contribuer à la bonne cause ! J'ai aussi pu découvrir d'autres maladies mais toujours la même joie de vivre.

Si vous avez besoin d'une journée positive, humaine et sportive... mettez vos lunettes vertes et venez courir, car les petites gouttes d'eau font les grandes vagues !

A l'année prochaine avec vos baskets !

Eléonore Mocquant, maman de Maëlle (2 ans et demi)

DIMANCHE 18 JUIN
PARIS ET LYON

Course des Héros

Le dimanche 18 juin a eu lieu les Courses des Héros de Paris et de Lyon, un double événement devenu incontournable depuis 7 ans, autant sur le plan financier que sur le plan de la communication. C'est un moment solidaire où les familles d'Ile-de-France, de Rhône-Alpes et même de plus loin ont plaisir à se retrouver. Avant la date de la course, chacune a pris soin de mobiliser son réseau familial, amical et professionnel pour soit constituer une équipe en faveur de leur petit(e) protégé(e), soit récolter les 250 € nécessaires pour décrocher le dossard participant. Les familles sont souvent surprises de voir autant d'élan de solidarité autour de leur enfant malade. Les proches, quant à eux, sont heureux de pouvoir soutenir à leur manière et ainsi se « sentir utiles ».

Sur Paris, cette année aura été historique ! L'AFSR a fait du bruit avec trois prix collectés :
- prix Association avec le plus gros montant collecté (95 457 €),

- prix du plus grand nombre de coureurs (212),
 - prix du déguisement grâce à la famille des Indestructibles.
- Bref, vous l'avez compris, ce n'était plus une vague verte mais un tsunami vert !

à la une !

Nous remercions toutes les familles qui se sont investies dans ces courses, les proches qui les ont soutenues et leurs donateurs. Nous remercions aussi Bouygues Construction, la première entreprise sponsor à être venue courir aux côtés de l'AFSR. Nous espérons que cela donnera l'idée à d'autres entreprises de nous rejoindre l'année prochaine !

Le rendez-vous est déjà fixé : la Course des Héros 2019 aura lieu le **23 juin** prochain à Paris, et le **16 juin** à Bordeaux et à Lyon, avec une AFSR encore plus performante !

Soutien, solidarité et échanges

Par une chaude journée de juin, nous nous sommes tous donnés rendez-vous au parc de Gerland à Lyon pour marcher ou courir pour nos princesses. Familles et amis étaient de la partie pour soutenir la vague verte de l'AFSR. A l'issue de la course, nous nous sommes retrouvés autour d'un pique-nique à l'allure familiale. Soutien, solidarité et échanges étaient les maîtres mots de cette journée. Rendez-vous le 16 juin 2019, plus nombreux, plus forts !

Cécile Arnoux, maman de Laly (6 ans)

En chiffres...

Paris : **212** coureurs, **2 074** donateurs, **95 457 €** collectés

Lyon : **13** coureurs, **159** donateurs, **7 240 €** collectés



les délégations régionales

Les Boucles du cœur de Carrefour

Tous les ans en mai ou juin, les magasins Carrefour de toute la France organisent l'opération *Les Boucles du cœur*. Voici deux années consécutives que le Carrefour Market de Neuilly-en-Thelle (60) me propose de soutenir l'AFSR. Le principe repose sur la générosité des clients, mais rien ne serait possible sans le soutien et l'investissement des hôtesses de caisse, puisque ce sont elles qui proposent aux clients de faire des dons lors du passage en caisse. Nous avons eu également le plaisir de tenir un stand d'articles de la boutique de l'AFSR sur quelques demi-journées et avons distribué des plaquettes de l'AFSR à l'entrée du magasin. De très belles rencontres ont été faites avec des personnes au grand cœur, intéressées par la maladie de nos enfants. Une sympathique façon d'allier la collecte de dons et de faire connaître le syndrome de Rett. Ainsi, 1 457 € ont été récoltés au profit de l'AFSR. Nous remercions chaque donateur ainsi que toute l'équipe du Carrefour Market de Neuilly-en-Thelle pour son soutien ! A l'année prochaine !

Sandrine Boularand, déléguée régionale Picardie et maman de Kristel (22 ans)



Kristel et Sandrine

les délégations régionales

Rencontre des familles lorraines

C'est sous un soleil radieux que cinq familles lorraines se sont retrouvées au restaurant *Noël* de Dombasle-sur-Meurthe (54), le dimanche 10 juin 2018. Les quatre familles d'habitants ont accueilli la sympathique nouvelle famille Mocquant composée d'Éléonore, Bertrand, Charlie et Maëlle. Après un délicieux repas, nous avons pu échanger sur divers sujets : dossiers MDPH, séjours de répit, vacances adaptées, relations avec le corps médical ou l'entourage, trucs et astuces, et bien sûr, sur « l'actualité » de la fratrie ou des parents. Pendant ce temps, les petits et grands enfants se sont retrouvés pour une sieste, un dessin ou un jeu dans le parc.

Nous remercions toute l'équipe du restaurant *Noël* pour son accueil et son attention.

Lydie Bernard et Estelle Merotto, déléguées régionales Lorraine, et mamans de Lucie (19 ans) et d'Anaïs (9 ans)



Les familles de Lorraine réunies

Journée sportive autour d'Héloïse

Le 8 avril dernier, le club d'athlétisme de Colomiers (31) a organisé son semi-marathon annuel. Pour la deuxième année consécutive, les bénéficiaires de la Course des petits (1 km) ont été reversés à l'AFSR. Le président du club a remis un chèque de 400 € en faveur de l'AFSR à Clément, athlète et grand frère d'Héloïse.

Un grand merci à tous les membres du club d'athlétisme de Colomiers et à tous les participants, sans oublier la famille Albertus, qui n'ont pas démerité malgré une pluie infernale !

Sandrine Balza, maman de Héloïse (14 ans)



Marie Garnier assiste à la remise de chèque de l'association PAZ

Pédale pour PAZ

PAZ, c'est *Pour l'Amour des Z'enfants*, le nom de l'association de la petite Zoé, atteinte du syndrome de Rett. PAZ organise depuis deux ans, par l'intermédiaire de Nils de Montgrand, l'oncle de Zoé, un événement qui s'appelle "Pédale pour PAZ". Le principe est simple : pédaler pour nos enfants. C'est ainsi que, le 28 avril dernier, 29 courageuses et courageux ont pédalé sur l'un des deux parcours qui leur ont été proposés : soit 60 km, soit 120, avec départ et arrivée au Parc de la Tête d'Or à Lyon.

Avant cette date, et pour pouvoir participer, les cyclistes ont dû collecter un minimum de 150 €. Les Rotary Club de l'Ouest et l'Est Lyonnais ont aussi apporté leur précieux soutien en sollicitant leur centre rotarien pour la jeunesse. Trois de ces jeunes ont donc été sponsorisés par le Rotary pour parcourir les 120 kms. Ils étaient ravis de participer à cette course du cœur et de l'espoir, et même prêts à renouveler leur engagement en 2019.

Au terme de cette belle journée, les coureurs, leurs familles ainsi que tous les bénévoles se sont retrouvés autour de Zoé, ravie d'être aussi bien entourée. Lundi 18 juin, un chèque de 10 000 € à l'ordre de l'AFSR m'a été remis par Nils de Montgrand au nom de l'association Pour l'Amour des Z'enfants, ainsi que 5 540 € de dons, soit un total de 15 540 € au profit de la recherche contre le syndrome de Rett. Un immense merci à eux !

Marie Garnier, déléguée régionale Auvergne-Rhône-Alpes et maman d'Anaïs (30 ans)

à l'asso!

La Fondation Groupama pour la Santé nous soutient !

Cette année, la Fondation Groupama pour la Santé a renouvelé son soutien à l'AFSR à travers l'organisation d'une balade solidaire dans trois départements français.



Balade autour de Lilli

BALADE SOLIDAIRE DE JOINVILLE

C'est dans un très beau parc en face du château du Grand Jardin à Joinville (52), que l'AFSR a été mise à l'honneur ce dimanche 3 juin.

170 participants se sont réunis pour parcourir 4, 8, 10 ou 12 km et découvrir les monuments historiques et les hauteurs de la vieille ville. Après avoir admiré la magnifique vue, les marcheurs se sont retrouvés autour du stand d'articles de la boutique de l'AFSR, ce qui leur a permis de découvrir et d'échanger sur le syndrome de Rett. Cette magnifique journée riche en émotions a permis de récolter 4 660 € au profit de l'AFSR. Un immense merci aux participants, donateurs, et à toute l'équipe de La Fondation Groupama pour la Santé pour leur mobilisation !

Céline Grandjean, déléguée régionale Champagne-Ardenne et maman de Lilli (10 ans)

BALADE SOLIDAIRE DE THUIT

Depuis quelques années, la caisse locale Groupama du département de l'Eure organise chaque début juin une balade solidaire au profit de l'AFSR. Cette année, elle a eu lieu au Thuit près des Andelys (27) le samedi 16 juin. Une centaine de marcheurs étaient présents et ont apporté leur soutien à l'AFSR sous forme de don ou d'achat d'articles de boutique. Ils ont également échangé avec nous sur le quotidien d'une personne atteinte du syndrome de Rett et de sa famille. A cette occasion, ils ont fait la connaissance de Marine. L'argent récolté lors des inscriptions sera reversé à hauteur de 50% à l'AFSR. Un grand merci à tous !

Ludivine Bazire, maman de Marine (8 ans)



Balade autour de Marine



Balade autour de Lucie

BALADE SOLIDAIRE D'ISCHES

Le dimanche 3 juin dernier, nous avons participé à la balade solidaire d'Isches (88).

Deux parcours VTT de 20 et 40 km, et deux parcours pédestres de 11 et 15 km, dont un accessible en fauteuils et poussettes, étaient proposés aux participants. Des promenades à poney étaient aussi organisées pour les enfants et un clown-jongleur était présent pour amuser petits et grands.

Cette belle journée sous le soleil, signe de solidarité autour de nos enfants, a permis de récolter près de 2 900 € ! Nous sommes ravis d'avoir pu apporter notre soutien à l'AFSR !

Aurore et Arnaud Boulay, parents de Lucie (9 ans)

ACTUS

JUIN, LE MOIS INTERNATIONAL CDKL5

On parle à l'heure actuelle de 1 200 cas d'enfants touchés par le syndrome CDKL5 dans le monde, dont 10% de garçons. Le gène CDKL5 (auparavant appelé STK9) a été découvert en 2004, chez des filles atteintes d'une variante du syndrome de Rett (appelé alors variant Hanefeld). En 2012, une étude de recherche a mis en évidence que le syndrome CDKL5 n'est pas une variante du syndrome de Rett, mais est en fait une maladie à part entière. C'est maintenant largement validé par la communauté scientifique. Cependant, les personnes CDKL5 et celles atteintes du syndrome de Rett partagent beaucoup de caractéristiques similaires, ce qui a favorisé une relation étroite entre les communautés CDKL5 et Rett, ainsi qu'entre les chercheurs. Il reste encore beaucoup de recherches nécessaires pour comprendre le lien entre CDKL5 et MECP2.

Le mois de juin est internationalement le mois de sensibilisation au syndrome CDKL5. Cette année, cela a été l'occasion de diffuser quelques témoignages de familles sur la page Facebook de l'AFSR.

LE TROISIÈME PLAN MALADIES RARES DÉVOILÉ

En juillet, le gouvernement a dévoilé son 3^{ème} plan national maladies rares 2018-2022. Il s'articule autour de trois axes : innover, établir un diagnostic précoce et proposer un traitement pour chacun. Trois millions de français sont concernés par les 7 000 maladies rares recensées. Ce 3^{ème} plan se veut ambitieux. Son premier levier va tenter de « mieux détecter afin de débiter les prises en charge au plus tard un an après la première consultation par un spécialiste (au lieu de cinq pour plus d'un quart des personnes) ». Les prises en charge devraient être facilitées par le rôle accru des « filières santé maladies » pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés (équipes de soins, médico-sociales et éducatives...), accompagner certaines étapes-clés comme l'annonce du diagnostic...

La prévention est aussi au cœur de ce document en facilitant la « mise en place de nouveaux dépistages néonataux validés par la Haute Autorité de Santé (HAS) et en priorisant l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit ».

L'information (concernant notamment le parcours de soins) des patients et de leurs proches devra elle aussi être revue via des plateformes souvent méconnues comme Orphanet ou Maladies rares info-services, tout comme l'accompagnement plus étroit des personnes atteintes de handicaps liés à une maladie rare.

Enfin, le gouvernement entend mettre à contribution l'Europe « en amplifiant l'élan actuel de la recherche sur les maladies rares, via en particulier le lancement d'un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques en lien avec les initiatives européennes et internationales ».

Pour télécharger le 3^{ème} Plan Maladies Rares :
https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf

Enzo ou le pouvoir des oiseaux



Marie Garnier, écrivaine et maman d'Anaïs, sort un nouveau livre jeunesse **Enzo ou le pouvoir des oiseaux** : « Tout commence par une sortie scolaire au Parc des oiseaux de Villars-les-Dombes. Enzo en rapporte un souvenir qu'il

n'est pas prêt d'oublier... S'ensuivent deux semaines de vacances qu'on peut vraiment qualifier de décoiffantes. Vous êtes prêts ? Alors bouclez vos ceintures et en avant pour l'aventure ! »

Le livre est disponible aux éditions Poutan (www.poutan.fr) au prix de 9 €. L'ensemble des bénéfices sera reversé à l'AFSR.

Exposition à l'hôpital Necker Enfants-malades



Pendant tout le mois de décembre, découvrez l'exposition d'Audrey Guyon, photographe professionnelle et maman d'Eléonore, qui est atteinte du syndrome de Rett : un regard de l'intérieur sur la gastrostomie, une opérati-

on souvent prodiguée à nos enfants. L'AFSR est partenaire de cette exposition qui sera présente à l'Institut Imagine (hôpital Necker-Enfants Malades).

L'AFSR remercie

- La mairie de Heilingenstein (67) pour leur don de 150 € et leur fidèle soutien.
- Le lycée François d'Estaing de Rodez (12) pour l'organisation de leur opération bol de riz qui a permis de récolter 3 587 €.
- L'association *Les foulées de la Pau I Treva* pour leur collecte de 150 € à l'occasion de la course 10 km de Toulouges (66).
- La Nunca Team pour leur don de 1 000 € à la suite de leur participation au Raid Amazones 2018.
- L'école Sainte-Thérèse d'Ozoir-la-Ferrière (77) pour leur fidèle soutien et leur don de 1 376 €.
- La société Sodextra pour son don de 3500 € dans le cadre du soutien de l'équipe Are You Raid'ies du Raid Amazones.

carnet de vie

Elles nous rejoignent

L'AFSR accueille trois nouvelles familles. Nous les remercions pour leur confiance et espérons qu'elles trouveront à nos côtés entraide, partage et compréhension.

Nous accueillons :

Amina, Innaya et Capucine.



L'AFSR souhaite développer son **Comité Médical et Scientifique (CMS) et son Conseil Paramédical et Educatif (CPME)** afin de proposer aux familles adhérentes l'aide des professionnels référents dans le syndrome de Rett et sa prise en charge.

Vous êtes médecin, chercheur ou travaillez dans le paramédical ou l'éducatif, vous avez une expertise sur le polyhandicap en général ou le syndrome de Rett en particulier ?

Rejoignez notre association dynamique pour une mission bénévole riche en expériences. Pour plus de renseignements, vous pouvez contacter **Audrey Granado**, notre chargée de développement, au 09 72 41 09 89.

Ils nous ont quittés

C'est avec tristesse que l'AFSR a appris la disparition :



De **Loïse**, 15 ans qui était atteinte du syndrome de Rett. Ses parents ont tenu à transmettre un message : « Loïse s'est envolée vers le paradis des anges. Longue vie à l'AFSR et merci à toute l'équipe. Nous souhaitons qu'un jour le syndrome de Rett ne soit qu'un mauvais souvenir pour tous les enfants et les parents qui souffrent. »

Emmanuelle et Ollivier Duret, parents de Loïse



D'**Eric Guilloux**, le papa de Florence. Une collecte a été organisée lors de ses obsèques, et 175 € financeront ainsi la recherche sur le syndrome de Rett. Sa famille a tenu à transmettre un message :

« **Eric**, notre papa, décédé le 11 août, allait avoir 87 ans. Papa aimant, engagé et investi auprès de Florence (59 ans), il a poursuivi sans répit son combat pour une meilleure prise en charge des personnes polyhandicapées.

Je lui ai dit qu'il pouvait s'en aller en paix, et compter sur toute la communauté de l'AFSR pour continuer à défendre cette cause qui a mobilisé son incroyable énergie pendant plus de 50 ans.

Maman, Flo-Flo et moi tenons à remercier l'ensemble des membres de l'AFSR qui nous ont témoigné leur affection et leur soutien. »

Anne-Françoise Guilloux, sœur de Florence



De **René Le Negaret**, grand-père de Titouan. La famille a tenu à organiser une collecte lors de ses obsèques et ainsi 876 € financeront la recherche sur le syndrome de Rett.



C'est avec tristesse que nous avons également appris la disparition de **Titouan**, survenu peu de temps après le décès de son grand-père.

L'AFSR se joint à la peine de sa famille et lui transmet tout son soutien.

L'AFSR transmet tout son courage à ces trois familles et leur adresse ses sincères condoléances et ses profondes pensées.

Agenda

- **DU 16 AU 18/10**
Stage Tous Chercheurs à Marseille
- **DIMANCHE 21/10**
Rencontre des familles Pays de la Loire
Rencontre des familles Bretagne
- **DIMANCHE 28/10**
Rencontre des familles Auvergne- Rhône-Alpes
- **DIMANCHE 4/11**
Rencontre des familles Suisse
- **JEUDI 22/11**
Salon Autonomic Méditerranée à Marseille
- **DIMANCHE 2/12**
Rencontre des familles Centre

Ils nous soutiennent !



Rett gazette n°27

Directrice de publication : Mélanie Sembeni
Rédaction : Sophie Bourdon, Audrey Granado, Hélène Pelletier, Eléonore Rabourdin
Graphisme : Quetaryl - Impression : SMI Imprimerie
Prochaine Rett gazette : janvier 2019