

N°56 - PRINTEMPS/ETE 2006

# RETInfo

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

**AFSR**  
Association Française de  
Syndrome de Rett

 **Bonnes vacances !**

**spécial**

**Journées  
d'infos  
à Evry**



## Une maladie rare d'origine génétique

Le syndrome de Rett est un grave désordre neurologique d'origine génétique. Il provoque un handicap mental et une infirmité motrice plus ou moins sévère, autrement dit : un polyhandicap. Ce syndrome a été décrit pour la première fois par le professeur **Andréas RETT**. La quasi-totalité des malades connus sont des filles. La fréquence de ce syndrome est imprécise ; elle est cependant estimée à 1 naissance sur 10 à 15000 soit 25 à 40 nouveaux cas par an en France. Fin 1999, des anomalies dans le gène **MECP2** sur le chromosome X ont été mises en évidence chez des filles atteintes du syndrome et également retrouvées chez quelques garçons présentant un handicap sévère. La recherche continue pour tenter de comprendre s'il n'y a qu'un seul gène en cause et par quel mécanisme les anomalies retrouvées provoquent le syndrome.

## Une prise en charge paramédicale adaptée

Le syndrome de Rett ne touche pas de manière égale toutes les filles et ses manifestations sont très variables. Mais comme tous les autres enfants, elles ont de réels potentiels et une vraie personnalité. Les interventions thérapeutiques (kinésithérapie, psychomotricité, ergothérapie, orthophonie) et éducatives (jeux, poney, piscine, logiciels interactifs adaptés, musicothérapie), définies entre les professionnels et les parents, doivent être mises en place le plus tôt possible. Elles contribuent grandement au bien-être et au développement des filles.

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

Andréas RETT

## Une association dans l'action

Fondée en 1988 par quatre familles, l'Association Française du Syndrome de Rett (loi 1901 J.O. du 17 février 1988) regroupe plus de 900 familles, sympathisants et professionnels. Elle a pour objectifs :

- soutenir les familles
- faire connaître la maladie
- promouvoir la recherche
- agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée au sein de la collectivité nationale.

L'association organise chaque année des Journées Nationales d'Informations et de Rencontres, ouvertes à tous. Elle est en relation avec les associations Rett du monde entier et intervient, avec d'autres associations concernées par le polyhandicap, auprès des instances françaises et européennes. Un magazine *le Rett Info* est publié quatre fois par an. Chaque année, des parents organisent, avec l'aide d'associations partenaires, de nombreuses manifestations locales : *"le Printemps du Syndrome de Rett"* dont l'objectif est de sensibiliser le public et de collecter des fonds. Pour accroître ses actions et ses recherches, l'AFSR a aussi besoin de dons. Ses comptes sont validés par un commissaire aux comptes.

## Deux priorités : la recherche et l'amélioration du quotidien

Pour garantir la qualité des projets de recherche qu'elle finance et auxquels elle participe (près de 550 000 euros depuis 1990, et aussi grâce à l'aide financière de l'AFM) l'AFSR s'est dotée, dès sa création, d'un Conseil Médical et Scientifique. Ce conseil est composé de 20 membres : neuro-pédiatres, généticiens... La recherche peut s'orienter vers des domaines aussi divers que la génétique, la clinique, la biochimie, l'orthopédie, la rééducation... Des 1999, l'AFSR a créé un Conseil Paramédical qui travaille sur les prises en charge. Composé de représentants des différentes professions paramédicales, il anime des stages de formation et suscite des publications et lieux d'échanges pour les professionnels et les familles.

### Caractéristiques (nécessaires pour le diagnostic)

- Développement de l'enfant apparemment normal durant la grossesse et pendant la période périnatale.
- Le développement psychomoteur de l'enfant peut paraître en apparence normal pendant les 6 premiers mois ou peut être retardé dès la naissance.
- Périmètre crânien normal à la naissance.
- Ralentissement postnatal de la croissance du crâne dans la plupart des cas.
- Perte de l'utilisation volontaire des mains entre 6 mois et 30 mois.
- Troubles de la communication et retrait social dans la petite enfance.
- Altération sévère du langage et retard psychomoteur.
- Stéréotypies des mains telles que mouvements de torsion, pression, battement, tapotement, automatisme de mains à la bouche, lavage et froillements.
- Altération ou absence de la marche dans la petite enfance.

### Critères secondaires

- Lors de la crise de régression, les filles peuvent souvent pleurer et même éviter le contact avec leurs proches pendant plusieurs mois. Les parents décrivent alors une souffrance. C'est à ce moment-là que le diagnostic est parfois confondu avec l'autisme infantile. Ce repli sur soi est temporaire : les contacts s'améliorent, elles trouvent d'autres moyens de communication, notamment au niveau du regard. Elles redeviennent souriantes, affectueuses et volontaires. Avec une bonne prise en charge, elles peuvent progresser.
- Problèmes de respiration à l'état d'éveil.
  - Hyperventilation, apnées, aérophagies et bavage.
  - Anomalies de l'électroencéphalogramme, décharges épileptiques avec ou sans crise clinique.
  - Crises d'épilepsie, grincements des dents.
  - Tonus musculaire anormal associant une faiblesse musculaire et dystonie.
  - Scoliose / cyphose, retard de croissance.
  - Petits pieds.
  - Troubles du sommeil.

**AFSR** N°Actur 0 810 122 653

24, avenue de la Côte Vermelle - 66740 LAROQUE DES ALBERES  
Tel : 04 68 95 54 05 - Fax : 04 68 89 28 86 - Site : www.afsr.net - Courriel : president@afsr.net

# RETT info

## Sommaire N°56 printemps / été 2006

<b>VIE ASSOCIATIVE</b>	
Chers parents, chers amis	4
Concert à Claix	5
Il est né	5
<b>ASSEMBLEE GÉNÉRALE</b>	
Rapport d'activités 2005	6
Rapport financier 2005	13
Rapport général du commissaire aux comptes	16
Résultats des votes des Assemblées Générales	17
Les délégations régionales : deux nouvelles reues	17
<b>DOSSIER :</b>	
Les Journées d'Infos - Evry 2006	18
 Conférence sur les recherches et avancées médicales	18
Conférence "Le polyhandicap en 2006"	22
Accueil "nouveaux parents"	23
Atelier génétique	24
Atelier neurologie	26
Atelier orthopédie	28
Atelier âge adulte	30
Atelier alimentation	32
Atelier "que peut-on attendre d'un suivi psychologique ?"	33
Atelier loisirs	34
La visite du Généthon	35
<b>LIBRE COURS À L'ÉCRITURE</b>	
Des papillons en pays Rettle	36
Les grands-parents : une réaction	36
Association "Pratique chose en plus"	37
<b>INFOS PRATIQUES</b>	
Voyagez sereins	38
La poussette Snug Seat	39

### La recherche avance, nous aussi !

J'avais déjà constaté l'année précédente à Angers le changement d'état d'esprit des "nouveaux parents". Cela se confirme cette année à Evry. Les parents viennent s'informer, bien sûr, mais aussi faire part de leur expérience, bien que récente, de leur vie avec leur enfant syndrome de Rett. Ils peuvent parfois donner quelques conseils. C'est encourageant de se dire qu'ils ont de plus en plus de "ressources". Ils cherchent des solutions, ne se découragent jamais même si parfois il leur arrive de perdre pieds. Mais qui les en blâmerait ? Nous avons tous été nouveaux parents et savons à quel point il peut être difficile d'accepter le polyhandicap d'un être cher.

Leur venue aux Journées d'Infos nous prouve à quel point, les familles ressentent le besoin de partager et de répondre au mieux aux besoins de leur enfant. Les professionnels de la santé sollicités ont répondu présents encore à notre invitation cette année. C'est une grande chance, nous en sommes conscients. Comme nous le sommes d'avoir un "public" aussi attentif.

J'ai entendu dans les couloirs de l'hôtel un mot : ringer. Les Journées le seraient-elles devenues ? Je ne le pense pas, vous ne seriez pas aussi nombreux à venir voir et rencontrer chaque année. Cependant, vous seuls, parents, pouvez en juger.

Une chanson me revient en tête, souvenez-vous, c'était il y a vingt ans, les Enfoirés chantaient : "... Dépassé le chacun pour soi, moi je pense à toi, je pense à moi, je le promets pas le grand soir, mais juste à manger et à boire... L'AFSR fêtera ses vingt ans en 2008 et nous chanterons à notre tour !

Bonnes vacances à tous !  
Amicalement,  Karen

### Participez à ce numéro :

Elisabeth CÉLESTIN, Jean-Louis COUDERT, Eric DIEDENHOVEN, Roxane Marie GALLIEZ, Martine GAUDY, Veronique HABER, Karen IVONNET, Dominique et Jean-David MELUSE, Martine MICHAULT, Myriam et Christophe MOULIN, Annick NGUYEN, Christiane ROQUE, Nathalie ROUSSELOT, Gailna RYBKINE, Martine MICHAULT, Jany-Claude LÉCUREUR, Lucile GENLIES, Carole GAPANY, Céline MORRISSE.

**Directeur de publication :** Christiane ROQUE - Présidente de l'AFSR - 24, avenue de la Côte Vermelle - 66740 LAROQUE DES ALBERES.  
**Rédaction :** Karen IVONNET et Elisabeth CÉLESTIN  
**Conception et graphisme :** Marie BOULLIANNE - QUETARYL - TOULOUSE - 05 61 55 22 76  
**Impression :** Imprimerie IMPRE - Holzhelm - 67843 TANNERIES CEDEX - 03 88 77 08 76

N° ISSN : 1620-509X  
**En couverture :** conférence aux Journées d'Infos - Evry 2006

Toutre reproduction, même partielle, des dessins, photos ou textes contenus dans ce numéro est interdite sans l'autorisation écrite de l'AFSR.

Le *Rett Info* est adressé aux DOASS, CDES, CHU, Structures d'accueil spécialisées pour enfants et adultes, de France et d'Outre-mer.



vie associative

## Chers parents, chers amis

Bonjour à tous, Les Journées d'Infos 2006 à Evry sont passées... trop vite passées, encore une fois ! Le point d'orgue de cette rencontre fut l'exposé conjoint du professeur MANCINI, des docteurs ROUX et VILLARD de Marseille.

Vous en avez un compte-rendu détaillé dans les pages qui suivent. Que faut-il en retenir ? Des essais thérapeutiques sont bien en cours d'organisation et de réalisation pour l'année 2007, une extrême prudence est de mise. Ces essais verront leur validation en 2008. S'ils s'avèrent concluants, nous en bénéficierons, bien sûr.

L'écoute des parents a été plus qu'attentive. Nous avons senti des déceptions, des interrogations constructives ou refoulées... selon le degré d'urgence de chacun.

Nous avons fini par conclure que pour une fois, nous avions pu échanger sur des perspectives d'espoir, que nous avions le "lux" infini de nous interroger, de parler, d'ergoter, quelques fois de "psychoter"

sur ces essais, que nous n'allions pas perdre trop de temps tout de même puisque ces molécules pharmacologiques existaient déjà sur le marché... Espérons que de la souris à l'homme il n'y ait pas un gouffre insondable !

Nous lenons à remercier l'équipe médicale pour sa fidélité et son soutien, sa tâche n'était pas si facile.

Le versant "recherche médicale" avait été précédé par celui d'une réflexion philosophique sur la personne polyhandicapée dans notre société. Le docteur SAULUS n'avait pas non plus la tâche facile ; celle d'attirer l'attention des parents sur les risques d'une certaine déviance de pragmatisme économique en matière de politique médico-sociale. Sa conclusion fut simple : celle d'inviter les parents à plus de résistance vigilante.

Cette réflexion philosophique était doublée d'une conférence de Philippe GAUDON dressant un état des lieux "Actualité 2006" sur le polyhandicap dans sa refondation conceptuelle, dans les évolutions législatives et réglementaires et sur

**Ces essais thérapeutiques sont bien en cours d'organisation et de réalisation pour l'année 2007, une extrême prudence est de mise. Ces essais verront leur validation en 2008, s'ils s'avèrent concluants, nous en bénéficierons, bien sûr**

le plan d'action polyhandicap mené depuis deux ans par le ministère mais non encore abouti. Cette prise de parole nécessaire en elle-même un compte-rendu exhaustif que nous ferons paraître dans notre prochain *Reti Info*.

L'AFSR tient, là aussi, à remercier ces éminents conférenciers pour leur soutien et leur fidélité à nos enfants.

Elle tient à remercier également toutes les personnes intervenues lors des ateliers du dimanche. Les parents ne pourraient "continuer" sans ces professionnels prêts à répondre à leurs questions !

- "La génétique", bien sûr, avec le Pr Simone GILGENKRANTZ, les docteurs Jean-Christophe ROUX et Laurent VILLARD.
- "L'orthopédie" avec le Dr Luciana SCATIN des "Amis de Laurence".
- "La neurologie, épilepsie" avec le Pr Josette MANCINI, les docteurs Nadia BAHIBUSSION et GUELLEC.
- Nos amis du Conseil Paramédical, toujours présents et aptes à répondre aux difficultés particulières rencontrées dans le quotidien très pragmatique des parents. Les ateliers "alimentation, déglutition", "âge adulte", "que peut-on attendre d'un suivi psychologique ?", "les loisirs", "la psychomotricité", "la vie au quotidien" étaient animés par mesdames Catherine SENEZ-SAUT, orthophoniste, Dany GERLACH, éducatrice spécialisée, Irène BENIGNI, diététicienne, Gaëlle BONALDI, ergothérapeute, et par messieurs Philippe KOSTKA, psychomotricien et président du CPM, Luc RIVOIRA, psychologue et Thierry RUFFIAL, médecin en MAS.

Une amicale pensée à nos amis DELMÉE avec leur stand "body's", l'équipe des éditions Gecko et leur livre *Dans les yeux de Léna*.

Un autre temps fort de ces Journées fut la visite, lundi matin, du Génoméon d'Evry, "cité du gène et des biotechnologies", sous la conduite du Dr Safia SAKER. Nous la

remercions infiniment pour sa disponibilité, sa gentillesse et ses explications très claires lors de ce week-end prolongé.

Dans l'actualité plus ciblée et immédiate de l'AFSR, nous allons présenter pour la première fois une demande de "Reconnaissance d'Utilité Publique" auprès du ministère de l'Intérieur, vos votes nous ont permis d'atteindre le quorum nécessaire à cette démarche.

Cette reconnaissance, si elle est acceptée, nous permettra d'avoir des vues de "grands", apportera plus de crédibilité dans toutes nos actions et nous fera rentrer dans le cercle très restreint des "reconnus d'utilité publique". Il nous appartiendra ensuite de l'utiliser à bon escient.

Vous allez recevoir très prochainement dans votre boîte aux lettres un fascicule appelé *Livret de Vie* qui vous permettra de noter plus clairement les étapes essentielles de la vie de votre fille. Il est

**Cette reconnaissance, si elle est acceptée, nous permettra d'avoir des vues de "grands", apportera plus de crédibilité dans toutes nos actions**

plus particulièrement destiné aux parents mais aussi et surtout aux professionnels qui accompagnent votre enfant. Nous développons cette initiative là aussi dans notre prochain *Reti Info*, elle répond à une demande pressante des parents souvent confrontés à des situations problématiques comme une arrivée aux urgences, en réanimation, à l'obligation de faire garder leur enfant. Ce *Livret de Vie* a plusieurs statuts devrait pouvoir être lu très rapidement et répondre ainsi aux premiers questionnements concernant votre enfant.

Cette information me donne l'occasion de remercier un des initiateurs de ce livret en collaboration avec des parents "cobayes" et les membres du CPM : Marc SANDRIN qui nous quitte après douze ans de Conseil d'Administration. Il laisse la place à France CAELIN, élue en tant que sœur et tutrice d'une jeune femme atteinte du syndrome de Rett.

Je vous souhaite une bonne lecture du *Reti Info* et de bonnes vacances. ■

Christiane ROQUE

## Concert à Claix

Depuis nos premiers "Printemps du Syndrome de Rett" (une expo/vente de tableaux en juin 2004) et un concert rock l'année dernière, chacun reconnaît notre envie de voir la recherche avancer.

Ainsi, Christiane POINARD du "Club Soroplist de Grenoble" a eu l'idée d'une vente de produits festifs à l'occasion du marché de Noël de Claix : 1 300 € ont été récoltés.

Ces produits, confectionnés tout au long de l'année (confitures, vins...), ont réglé leurs acquereurs.

Le deuxième projet est né à la sortie de l'école en discutant avec un maman musicienne. Le concert "Si Mozart t'était conté" était lancé.

La compagnie "Erminia GOMEZ" a donc donné un concert en l'église de Claix le 12 mars dernier. Ce fut un grand moment d'émotion pour tous mais surtout pour Lou-Anne et Cassandra qui avaient pu assister à une répétition. Elles étaient subjuguées et sous le charme des voix de Clara BENNECH et Isabelle GUIGUET, petite fille de la cantatrice Erminia GOMEZ qui a chanté sur de grandes scènes internationales au début du siècle dernier. Nous avons aussi pu rencontrer à cette occasion une autre famille originaire de Chambéry.

Le piano nous a été prêté par Michel Musique sans la moindre hésitation et fut transporté tout aussi généreusement par les "Transports Drevel". La paroisse a mis l'église à notre disposition.

La mairie de Claix nous a accompagnés



Concert à Claix

une fois de plus dans cette aventure en nous faisant les affiches et les billets. Alexis GIRODENO nous a fait encore cette année, une superbe illustration. Pour clore le concert, la municipalité nous a également prêté une salle, ce qui nous a permis d'offrir un apéritif.

La compagnie "Erminia GOMEZ" a donc donné un concert en l'église de Claix le 12 mars dernier. Ce fut un grand moment d'émotion pour tous mais surtout pour Lou-Anne et Cassandra qui avaient pu assister à une répétition. Elles étaient subjuguées et sous le charme des voix de Clara BENNECH et Isabelle GUIGUET, petite fille de la cantatrice Erminia GOMEZ qui a chanté sur de grandes scènes internationales au début du siècle dernier. Nous avons aussi pu rencontrer à cette occasion une autre famille originaire de Chambéry.

Le piano nous a été prêté par Michel Musique sans la moindre hésitation et fut transporté tout aussi généreusement par les "Transports Drevel". La paroisse a mis l'église à notre disposition.

La mairie de Claix nous a accompagnés

vie associative



## Il est né...



Jeanne, Gabin et Sam

Jeanne et Gabin sont heureux de vous présenter leur petit frère Sam, né le 19 février dernier. Nous adressons toutes nos félicitations aux parents, Céline et Jean-Luc MORISSE et souhaitons la bienvenue à leur petit ange ! ■

Les membres du CA



Charlène



Assemblée générale



# Rapport d'activité 2005

Evry 2006

## Les services aux familles

Soutenir moralement les familles en favorisant les échanges et en leur apportant les informations utiles est le premier objectif de l'association. L'AFSR s'y emploie dans toute la mesure de ses possibilités et de manière permanente par le *Rett Info*, les Journées d'Infos annuelles, les stages de formation, les rencontres régionales, les permanences téléphoniques, les services d'un n°azur, le site Internet, l'intranet Netgroupe.com ou d'autres actions plus ponctuelles.

## Le Rett Info

Jusqu'en 2005, il était tiré à 1 550 exemplaires à raison d'un numéro par saison. Ce taux de tirage exceptionnel pour une association à vocation spécifique "maladie rare" a été rendu possible gra-

ce à la Caisse Régionale GROUPEAMA SUD qui nous aide financièrement depuis 2001. La rédaction est assurée par Karen IVONNET et Elisabeth CELESTIN. La maquette est réalisée par la société QUETARYL (Marie BOULIANNE) à Toulouse (31) et l'impression par la société IMPRE à Holtzheim (67). L'expédition est effectuée par la société ROUTAGE et DIFFUSION à Erstein (67). Jean-David MEUGE assure le suivi de ces deux dernières opérations. Afin de mieux communiquer et mieux nous faire connaître, le *Rett Info* est adressé aux familles et sympathisants adhérents français et étrangers, à d'autres associations, aux Commissions Départementales d'Éducation Spéciale, aux Directions Départementales de l'Action Sanitaire et Sociale, aux Centres Hospitaliers Universitaires et autres grands hôpitaux, aux Instituts Médico-Educatifs, aux Instituts d'Éducation Motrice, aux Maisons d'Accueil Spécialisées en France, à certaines per-

sonnalités politiques ainsi qu'à quelques médias. Nous espérons - et c'est tout l'enjeu de notre action - toucher, informer, associer et sensibiliser le plus grand nombre de personnes liées directement ou indirectement aux problèmes de nos enfants. Quatre numéros sont parus en 2005 : - le numéro 51 avec pour dossier "les frères et sœurs", - le numéro 52 avec pour dossier "l'adolescence de nos filles", - le numéro 53 "Special Journées d'Infos", - le numéro 54 avec pour dossier "paroles de pères". Le *Rett Info* est un outil de communication majeur pour notre association et remplit pleinement son rôle d'interactivité entre les parents, les professionnels et les membres du Conseil d'Administration en charge de ce poste prépondérant. Il essaie de coller au plus près aux préoccupations des familles. Ces dernières sont toujours aussi nombreuses à nous contacter.

L'Assemblée Générale a approuvé le rapport d'activité de l'année 2005



Equipe du Rett Info

## Les Journées d'Infos

Les 17<sup>èmes</sup> Journées d'Infos ont eu lieu à Angers les 21 et 22 mai 2005, sous le thème "Épilepsie et Prise en Charge". Elles ont rassemblé 123 personnes, soit 71 familles. La conférence "Épilepsie et Prise en Charge" a été animée par le docteur Nadia BAHU-BUISSON (hôpital Necker - Paris). En seconde partie, Marith BERGSTROM (musico thérapeute suédoise) a parlé de l'utilité de la musique comme thérapie complémentaire pour les personnes atteintes du syndrome de Rett.

Les ateliers ont eux aussi suscité l'intérêt des parents : - "génétique" animé par le docteur Laurent VILLARD et le professeur Simone GILGENKRANTZ, - "droits des usagers (loi 2002-2)" animé par Nicole LOMPRIÉ (philosophe psychanalyste) et Hervé LEDOUX (directeur IME HANDAS), - "forum Conseil Paramédical" animé par les membres du CPM, - "paroles de papas" animé par Laurent CHOUARD, papa adhérent à l'AFSR, - "nouveaux parents" animé par des membres du CA.

## La communication

L'AFSR commence à être bien connue des médias et plusieurs articles, lors de l'année 2005, ont mis en lumière les particularités de la maladie et parlé de l'association (Santé Magazine, le Magazine de la Santé, le Journal de la Santé, etc.). Les membres du CA ont été sollicités pour animer des colloques ou parler du syndrome de Rett dans différentes manifestations (GRAP "autisme et polyhandicap", académie européenne du handicap de l'enfant à Monaco...). Il y a encore et toujours l'impact du livre qui bénéficie d'articles dans diverses revues et d'une reconnaissance exceptionnelle. Plusieurs communications médicales ont été publiées par des médecins du Conseil Médical et Scientifique.

## La permanence téléphonique

Le numéro Azur 0810 122 653 proposé par l'association permet un soutien téléphonique pour un prix d'appel local. Il est de plus en plus largement utilisé et arrive chez Elisabeth CELESTIN. Il est aussi possible d'appeler les membres du CA dont les numéros figurent au verso du *Rett Info*.

L'intranet Netgroupe.com [www.netgroupe.com](http://www.netgroupe.com)

Galina RYBKINE, nouvelle administratrice du groupe, est en charge de son développement, de l'animation des forums et du "Chat", ainsi que de la mise à jour des modules : agenda, actualités, documents et sites amis. L'année 2005 compte 154 inscrits pour une moyenne de 680 connexions par mois (620 en 2004, 550 en 2203 et 74



Lucile et Galina

en 2002). Trois groupes sont toujours disponibles pour l'AFSR : CA AFSR, CPM AFSR, et AFSR. Les deux premiers sont des espaces de travail et de partage des documents relatifs aux actions en cours pour les membres du CA et du CPM.

Le groupe AFSR est réservé aux parents adhérents de l'association. Il est de loin le plus utilisé et s'est encore développé en 2005.

Les forums de discussion abordent indifféremment des questions générales et pointues, toutes liées au quotidien des familles. Il peut s'agir de demandes d'informations ponctuelles sur des sujets médicaux ou administratifs, de demandes de mises en relation avec d'autres familles partageant les mêmes expériences, mais aussi de premiers contacts de familles nouvellement diagnostiquées qui trouvent dans les forums une mine d'informations utiles au quotidien ou encore de réflexions plus générales sur la prise en charge des filles adultes. Les modules Actualités et Agenda per-

Les forums de discussion abordent indifféremment des questions générales et pointues, toutes liées au quotidien des familles

Assemblée générale



mettent aux familles de déposer des informations, de les consulter et de les mettre à jour. Ces modules informent également les parents des rendez-vous dans leur région. Les modules Foire Aux Questions et Documents comportent les informations utiles pérennes telles que les conditions d'obtention des AES, les annexes 24 ter et la loi 2005-105, mais aussi la bibliothèque de l'AFSR, les prêts de matériels (*Uobs* et *Joëlette*), et dernièrement, les archives numériques des dossiers et des prises en charges du *Rett Info*.

Les "Chats" sont maintenant bien stabilisés en un RDV mensuel fixe : le premier lundi de chaque mois à partir de 21 heures. S'y retrouvent des familles déjà anciennes qui viennent chercher des informations précises tenant au quotidien de leur fille (épilepsie, opération d'une scoliose, prise en charge en établissement...) ainsi que des nouvelles familles qui viennent s'informer et tisser un relationnel.

Il s'agit d'un échange de trucs, astuces, démarches administratives, suivi médical... mais aussi simplement des échanges humains. On a pu noter cette année, la présence régulière d'une éducatrice spécialisée qui vient répondre aux questions des familles.

Ces différents éléments constituent définitivement un réseau de solidarité entre parents.

### Le site Internet

L'architecture du site a été entièrement refondu par Marie BOULIANNE, et remis en ligne en novembre 2005. Une mise à jour régulière est assurée en lien avec un membre du CA pour la transmission des données et informations.

Bien souvent, les parents découvrent le syndrome de Rett grâce à Internet. Le site signale que les filles sont différentes mais précise qu'avec une bonne prise en charge, elles peuvent progresser.

Le site comprend une page d'accueil, un bandeau et sept parties : l'AFSR; édito infos, présentation, Conseil d'Administration, Conseil Médical et Scientifique, Conseil Paramédical, documents édités, l'AFSR et les autres associations.

Services aux familles : soutien des familles, Journées d'Infos, Délégations Régionales, Intranet, prêt de matériel et bibliothèque. Soutenir l'AFSR : Printemps du Syndrome de Rett, donateurs et fondations, faire un don.

Le syndrome de Rett : diagnostic clinique, point génétique, la recherche, vécu de parent.

Prise en charge : médicale, paramédicale, éducative. Vie Pratique : structure d'accueil spécialisée, intégration scolaire, vie quotidienne. Reconnaissance du polyhandicap : présentation, polyhandicap, loi 2005-12 et décrets, actions et revendications.

Dans le bandeau se trouvent : les liens utiles, le plan du site, "adhérer, faire un

don" et "contacter l'AFSR". En colonne de droite, les informations à télécharger, des extraits du livre à imprimer, des liens directs, des informations actualisées.

### Les envois de documentation

Les envois de documents, essentiellement les *Rett Info*, le *Bienvenue* et le livre représentent une activité importante de l'association qui rentre dans l'objectif des services rendus aux familles. Evelyne GALLAY, membre du CA est en charge de ce poste et peut être contactée par courrier, téléphone ou mail pour répondre à toute demande d'envoi. Nathalie ROUSSELOT est en charge de l'envoi des livres facturés.

Des plaquettes d'information sont également proposées pour les manifestations de sensibilisation à la maladie et les Printemps du Syndrome de Rett. Les transports ALLOIN ont souhaité établir un partenariat avec l'AFSR. Concrètement, ils ont assuré gracieusement l'acheminement de caisses de livres pour des congrès et chez les délégués régionaux.

### L'aide et les conseils juridiques

Cette aide se fait toujours à partir du siège social de l'AFSR mais avec un relais plus large des autres membres du CA.

Les problèmes d'AES, d'amendement

Creton, d'AAH et de contrats de séjour dans les établissements ont consulté la majeure partie des demandes. Ceux-ci sont toujours aussi difficiles à traiter dans un contexte plus large de méconnaissance des spécificités de nos enfants.

Cependant, la plupart des familles ayant recouru aux tribunaux ont eu gain de cause : il faut toutefois noter un raidissement de ces derniers. Certaines familles ont du recourir au tribunal national. Dans le cas des amendements Creton ou de contrats de séjour considérés comme abusifs, nous conseillons de faire appel au médiateur du département (quand celui-ci a été nommé !).

dultrices de *MECP2* et de sa capacité à passer d'une cellule à l'autre". Il s'agit d'un complément de financement d'un projet déjà financé lors du précédent appel d'offre.

Dr Jean ZWILLER (Strasbourg) "Neurobiologie du syndrome de Rett - Recherche de gènes cibles de *MECP2* dans le cerveau du rat".  
Dr Michel SIMONNEAU (Paris) "Anomalies fonctionnelles des interneurons dans le syndrome de Rett : pistes thérapeutiques potentielles".

La découverte faite par le Dr Laurent VILLARD et le Dr Jean Christophe ROUX, dont la publication et la validation internationales officielles ont eu lieu mi-décembre, a largement alimenté le monde du syndrome de Rett. En effet, pour la première fois depuis la découverte du gène en 1999, un laboratoire (Inserm de Marseille) a pu établir une relation phénotype/génotype dans le syndrome de Rett. Des essais thérapeutiques sont envisagés.

### Les Délégations Régionales

Les Délégations Régionales ont été instituées par l'Assemblée Générale du 21 mai 2005 par l'adjonction au règlement intérieur de l'AFSR d'un article 12 qui régit la nomination des délégués régionaux et définit leurs missions.

Une première réunion de travail a eu lieu en juillet afin de jeter les bases de la mise en place concrète des délégations. Différents courriers-types ont été rédigés à destination des familles, des professionnels et des institutionnels. Au cours du 4ème trimestre, sept délégations ont été installées : Alsace, Aquitaine, Centre, Basse-Normandie, Haute-Normandie, Languedoc-Roussillon et Ile-de-France. Différents documents et ressources ont été transmis (plaquettes, livre, listings...).

La coordination des délégués régionaux est assurée par un membre du CA spécialement désigné à cette fonction. Un bulletin d'information rapide à destination des délégués a vu le jour en décembre.

Les coordonnées des délégués ont été publiées dans le *Rett Info* et mises en ligne sur le site Internet de l'AFSR en décembre.

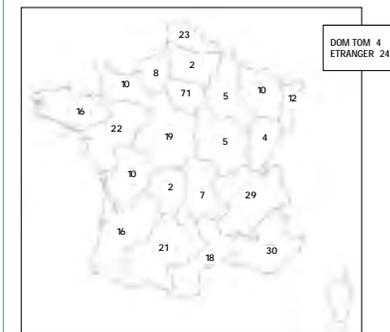
### Le Conseil Médical et Scientifique

Le Conseil Médical et Scientifique s'est réuni deux fois. Il a largement contribué par ses interventions aux Journées d'Infos d'Angers à informer et aider les familles.

Trois projets de recherche ont été retenus lors de l'appel d'offre 2005 pour un financement de l'association à hauteur de 80 000 euros.

Dr Etienne JOLY (Toulouse) "Caractérisation des propriétés immunomo-

AFSR - Filles par région (mars 2006)



Jean-David et Galina



Conseil Paramédical



Conseil Paramédical

### Le Conseil Paramédical

Le Conseil Paramédical existe maintenant depuis six ans. Il regroupe six professionnels du secteur paramédical, un médecin et deux parents, membres du Conseil d'Administration : Irène BENIGNI (diététicienne) - Gaëlle BONALDI (ergothérapeute) - Dany GERLACH (éducatrice spécialisée) - Philippe KOSTKA (psychomotricien) - Luc RIVOIRA (psychologue) - Thierry ROFIDAL (médecin en Mas et IME) - Catherine SENEZ (orthophoniste) - Marc SANDRIN (parent) - Martine MICHAULT (parent). Deux nouveaux parents, membre du CA ont été invités à la dernière réunion du CPM : Lucile GENTILS et Jany-Claude LECUREUR.

Outre la volonté de développer un esprit de partenariat parents/professionnels, il est important de noter les différentes interventions du CPM dans la vie de l'AFSR au travers de la promotion régulière du livre auprès de collègues professionnels (y compris à l'étranger), la rédaction d'articles dans le *Rett Info*, l'actualisation du site Internet, la participation à des congrès comme celui de Monaco, la volonté de réinitier et d'animer des stages pour les parents, la participation active aux

ateliers des Journées d'Infos. Nous tenons à souligner l'implication et le travail de qualité des professionnels bénévoles.

Les membres du CPM se sont donnés trois projets pour l'année 2005 :

La mise en place de forums aux Journées d'Infos d'Angers : Ce sont des temps d'échanges organisés et animés par les professionnels tout au long du week-end... les familles ont, au préalable, préparé leurs questions et ont pu les soumettre à l'équipe paramédicale, ce qui a permis des réponses plus complètes.

La création d'un groupe de réflexion sur "les relations parents/professionnels"

Dans certains établissements où sont accueillis des personnes polyhandicapées, les familles et les professionnels rencontrent des difficultés pour échanger et organiser ensemble la vie

de la personne ; que ce soit par les cahiers de liaison ou en relation directe, les échanges sont souvent tendus, parfois même conflictuels ; il est donc intéressant de réfléchir sur ce qui provoque ces relations difficiles et sur ce qui pourrait les améliorer : certains membres du CPM se sont lancés dans cette voie délicate afin de parvenir à un document écrit qui pourrait aider les personnes concernées.

Enfin, le projet le plus important : la création d'un livre de vie.

L'année 2005 a vu la maturation du livre de vie qui devrait être édité pour l'AG 2006.

C'est un recueil de données sur l'évolution de la personne atteinte du syndrome de Rett. C'est la mémoire de la vie de la personne concernée. Il permettra aussi, après accord des parents, d'alimenter des études de type épidémiologiques. Ce livre est la propriété de la fille atteinte du syndrome de Rett, à travers ses parents (tuteur). Il est gardé par eux. Rempli librement, il ne se substitue à aucun autre document, ni au carnet de santé qui est par nature systématique, ni au carnet de liaison avec l'établissement d'accueil qui a un champ plus limité.

C'est un outil destiné à améliorer la communication entre les intervenants, dans toutes les circonstances où une prise en charge ponctuelle ou durable par des tiers est nécessaire. Il comprend des fiches pratiques simples sur la maladie et des fiches pré-formatées à remplir librement par les parents (ou tuteur) pour décrire ce qu'ils jugent utiles de faire savoir sur leur fille, ses attentes, ses besoins... Les fiches pré-

formatées sont constituées de questions plus ouvertes pour couvrir, si possible, toutes les situations et permettre aux parents d'écrire ce qu'ils souhaitent. Elles seront davantage un aide-mémoire pour aborder tous les aspects de la vie de la personne.

Le projet a été travaillé au sein du Conseil Paramédical, mûri durant l'Assemblée Générale 2005 avec six parents et une professionnelle membre du CPM puis testé au cours de l'été par plusieurs familles. Les articles ont été écrits par les membres du CPM, ils ont été lus par des membres du CMS et validés en CA.

### La vie associative

Le CA s'est réuni quatre fois cette année. Tous ses membres travaillent sur le principe du bénévolat et du partage des tâches.

Le CA a adopté la participation financière de l'AFSR à l'Académie Européenne du Handicap de l'Enfant à Monaco (au travers de l'organisation d'un symposium sur le syndrome de Rett), le budget des projets de Recherche, l'édition de cartes de vœux AFSR, la souscription de nouvelles obligations, le projet d'un DVD sur la

vie pratique, la conception d'affiches pour les manifestations, le nouveau site Internet, la nomination des délégués régionaux, l'augmentation du tirage du *Rett Info*, le financement direct de l'AFSR pour la recherche, le projet d'un colloque "Neurologie et Syndrome de Rett" et le projet des stages. Une bibliothèque est à la disposition des familles depuis les JJ 2004 et a été enrichie cette année.

L'Assemblée Générale du 21 mai 2005 a vu l'adoption du rapport d'activités et du rapport financier, l'affectation du résultat de l'exercice 2004, l'adoption du budget prévisionnel, du

## Evry 2006



Dîner aux JJ

Ce livre a été prévu pour être remis aux familles de l'AFSR, et plus largement, aux acteurs institutionnels directement liés à la prise en charge de nos enfants.

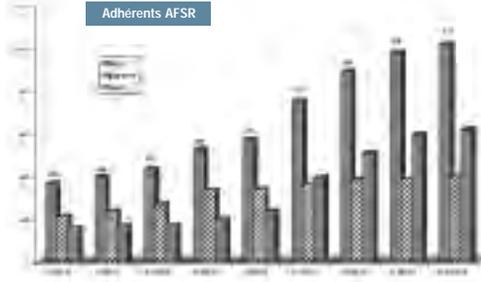
### Le livre sur le syndrome de Rett

Il continue à être largement diffusé et à être commandé par les professionnels, les librairies, les établissements spécialisés et donné gracieusement aux familles. Le Canada, la Suisse, la Belgique continuent également à se le procurer. Son succès est confirmé : les retours sont toujours aussi élogieux.

Tous ses membres travaillent sur le principe du bénévolat et du partage des tâches

nouveau projet d'orientation 2005/2008 et des modifications du règlement intérieur. Deux nouveaux administrateurs ont été élus pour trois ans : Lucile GENTILS et Eric DIE-DENHOVEN. Karen IVONNET, Martine MICHAULT et Nathalie ROUSSELOT ont été réélus pour la même durée.

Le Conseil d'Administration s'est réuni après l'Assemblée Générale 2005. Les membres du Bureau : Christiane ROQUE (présidente), Nathalie ROUSSELOT (secrétaire), Jean-David MEUGÉ (trésorier), Elisabeth CELESTIN et Karen IVONNET (rédaction du *Rett Info*) ont été réélus ; Galina RYBKINE a été élue aux Délégations Régionales et Intranet.





### Le Printemps du Syndrome de Rett

Le Printemps du Syndrome de Rett (PSR) est un label utilisé par les familles et les associations qui souhaitent faire connaître l'AFSR et récolter des fonds pour la recherche et l'aide aux familles. Cette vitrine de notre association permet de sensibiliser un large public. L'association s'est dotée de deux banderoles et de nouvelles plaquettes d'informations en quadrichromie afin de donner un support aux personnes souhaitant s'investir dans cette aventure. Quatre affiches plastifiées et posées sur pied ont été conçues afin de disposer d'un fond de stand lors de

manifestations. Cette année encore les PSR ont été riches en idées avec entre autres : lotos, repas dansants, concerts, chorales, danses sévillanes, papiers cadeaux, vide greniers, randonnée cyclos, ventes de produits régionaux, stand AFSR lors du Téléthon, course à pied... Ce sont 65 922,46 € qui ont ainsi été récoltés ! Un grand bravo aux familles AROZTEGUI, BARRANDON, CELHAY, GALLAY, GAPANY, LAZAROFF, MELIS-MUGNIER, MORISSE, MOULIN, RAGU, ROSSO, SEIDLER, SPIELMANN et VALLEE. N'hésitez pas à venir les rejoindre ou à initier vous aussi d'autres actions !

### Les relations avec le monde politique

Un groupe de travail sur le polyhandicap initié par le nouveau ministère de la Santé et sous l'égide du secrétariat aux Personnes Handicapées s'est réuni plusieurs fois pour "respecifier" les caractéristiques et la prise en charge des personnes polyhandicapées. L'AFSR y a été invitée. Ce groupe a fonctionné jusqu'au mois d'octobre sans pour autant être unanime sur plusieurs des objectifs ciblés. A l'heure actuelle, le monde du polyhandicap est toujours en attente des nouveaux décrets.

### Les rencontres nationales et internationales

L'AFSR a participé à plusieurs congrès dont le plus important a été celui de l'Académie Européenne du Handicap de l'Enfant à Monaco. Un symposium



sur le syndrome de Rett y a été initié. Il a permis de rassembler des personnalités médicales internationales (Dr Bengt HAGBERG, Dr Peter JULU, Dr Michael JONHSTON, et les intervenants français comme le Pr Marc TARDIEU, le Dr Nadia BAH-BUIS-SON, le Dr Laurent VILLARD, le Dr Agnès LINGLART, le Pr Simone GILGENKRANTZ...). Il a réuni plus de 200 personnes. Le Rett Syndrome Europe aussi a continué de fonctionner au travers de ses rencontres européennes et a largement contribué au succès du symposium de Monaco.

### Objectif Loisirs

L'AFSR a acquis six *Jobs*, une *Joëtte* et une *Pulka*. Ce matériel doit permettre aux familles adhérentes, par le biais d'un contrat de prêt localif, de pratiquer des loisirs avec leur fille. Le *Job* est un fauteuil de plage, ses roues pneumatiques facilitent les balades sur le sable. La *Joëtte* est un fauteuil monorou qui s'utilise lors de randonnées sur tout terrain. La *Pulka* est une luge de neige. Les familles "tests" ont apprécié leur utilisation et leurs filles ont découvert de nouvelles sensations. Les transports ALLOIN offrent aux familles le transport du matériel d'une région à l'autre via leurs plateformes.

### Le syndrome de Rett au Téléthon

Des familles se sont investies dans la communication, dans leur commune ou aux alentours, sous forme de stands présentoirs, de discours publics, d'articles dans la presse régionale ou bien encore d'interviews sur les radios locales. Le syndrome de Rett a ainsi été mis à la "une" des 8000 maladies rares. Merci à ceux qui œuvrent pour la reconnaissance de nos enfants. ■

Nathalie ROUSSELOT  
Secrétaire

# Rapport financier 2005

Evry  
2006

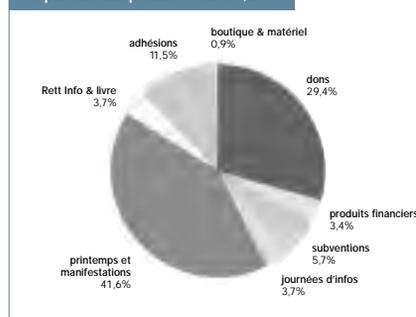
Le compte de résultat de l'exercice 2005 présente un total de produits de 182 099,21 € pour un total de charges de 163 594,78 €, dégageant ainsi un excédent de 18 504,43 €

L'exercice 2005 a été marqué principalement par :  
- Le financement de trois projets de recherche pour un montant total de 80 000,00 €, représentant 48,9 % du total des charges engagées cette année.  
- L'organisation, en marge de l'Académie Européenne du Handicap de l'Enfant, d'un symposium sur le syndrome de Rett pour lequel l'AFSR s'est engagée à hauteur de 10 592,95 € partiellement couverts par des subventions reçues d'autres associations Rett (cf. ci-dessous). La relative importance des dépenses engagées a été motivée par la notoriété de l'événement dans le monde médical et la notoriété ainsi acquise par l'AFSR.  
- Une augmentation significative des col-

lectes (dons, manifestations et "Printemps du Syndrome de Rett") de 17 474,74 € soit 17,0 % par rapport à 2004.  
- La poursuite de la progression du nombre d'adhérents "tiers", suite à l'opération "1000 adhérents en 2005" (+ 8,5 %). Au 31 décembre 2005, l'AFSR compte 979 adhérents.

Les charges ont été maintenues dans le cadre du budget initial de 167 400,00 €, notamment grâce à des économies réalisées sur certains postes qui ont permis de compenser des dépassements sur d'autres. Les produits ont été supérieurs aux prévisions budgétaires, principalement grâce aux résultats des collectes (cf. ci-dessus). Ces conditions ont permis non seulement d'éviter de mobiliser des "réserves pour projet associatif" - comme cela avait été demandé lors du vote du budget 2005 - mais aussi de dégager un résultat excédentaire significatif.

### Répartition des produits : 182 099,21 €



### Répartition des produits

Les ressources de l'AFSR reposent toujours pour l'essentiel sur la générosité des adhérents, des sympathisants ou du grand public sollicité à l'occasion de manifestations : 71,0 % des produits de l'exercice 2005 sont ainsi constitués par des dons et les bénéficiaires d'actions organisées par des parents (PSR) ou par d'autres associations ou institutions. Les dons proprement dits représentent à eux seuls 29,4% et affichent une hausse significative de 18,20 % par rapport à 2004. Les bénéficiaires des PSR sont aussi en hausse (+ 8,6 %) et représentent cette année 41,6 % des produits. Les adhésions à l'association représentent cette année 11,5 % des produits, notamment grâce à la poursuite de l'augmentation des adhésions "tiers" (cf. ci-contre).

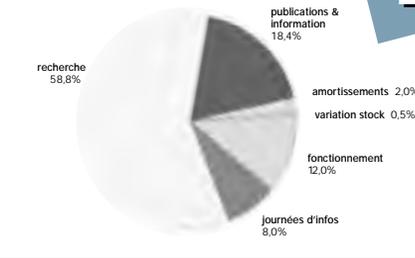
### Vous êtes parents ! Vous pomédez une adresse courriel !

Vous désirez découvrir l'Intranet de l'AFSR netgroupe.com ? Connectez-vous au [www.netgroupe.com](http://www.netgroupe.com)

Vous désirez recevoir votre mot de passe, contactez Galina RYBKINE par courriel : [galina-afsr@wanadoo.fr](mailto:galina-afsr@wanadoo.fr)

# Evry 2006

Répartition des charges : 163 594,78 €



Répartition des charges

Les subventions représentent 5,7 % des produits. Outre la subvention Groupama de 6 500,00 € versée depuis maintenant quatre ans pour soutenir la diffusion du *Rett Info*, une somme de 2 481,30 € a été attribuée par les associations Rett allemande et écossaise ainsi que par Rett Syndrome Europe pour le cofinancement du symposium EACD de Monaco en novembre 2005. Certaines communes soutiennent également fidèlement l'association depuis plusieurs années. Le reste des produits est constitué de ventes du livre et des abonnements au *Rett Info* (3,7 %), des produits financiers (3,4 %) ainsi que des ventes de la "boutique Rett" rendues minimes en raison de l'épuisement du stock. Les participations aux Journées d'Infos (3,7 %) sont à rapprocher des 8,0 % que représente ce poste au niveau des charges (cf. ci-contre).

Le poste "recherche" constitue à nouveau cette année le principal poste de dépenses, représentant plus de la moitié des charges de l'AFSR (58,8 %). Ce poste comprend pour l'essentiel le financement des projets de recherche ainsi que le fonctionnement du Conseil Médical et Scientifique et celui du Conseil Paramédical. Le poste "publications & information" constitue, en 2005, le 2<sup>ème</sup> poste de dépenses. Il comprend l'ensemble des charges relatives à la publication et à la diffusion du *Rett Info*, celles liées au site Internet, dont la refonte complète a été réalisée cette année, ainsi que l'édition des plaquettes et des affiches nécessaires à la promotion de l'association. Les dépenses de "fonctionnement" (fournitures de bureau et administratives, déplacements des membres du CA, téléphone, frais d'expédition, assurances, honoraires de ges-

tion, cotisations...) représentent 12,0 %. Elles ont été maintenues au même niveau qu'en 2004 (+ 0,08 %). Une part significative de ces dépenses est liée à des services aux familles (envoi de documents, relations téléphoniques, n° azur, service intranet...) ou à l'organisation de manifestations (assurances, envois de documentation...), sans qu'il soit possible de les isoler. Le poste "Journées d'Infos" représente 8,0% des charges de l'année. Une partie seulement est compensée par les recettes des participants, l'AFSR prenant en charge 50 % de la participation des parents aux Journées d'Infos afin d'en réduire le coût pour les familles. Il en résulte une charge nette de 6 224,89 €, soit 3,8 % des charges totales de cette année. Le reste des charges est constitué par les amortissements du matériel informatique et des matériels de loisirs destinés à être mis à disposition des familles, ainsi que par une provision pour dépréciation des valeurs mobilières de placement.

## Affectation du résultat

Le résultat excédentaire de l'exercice 2005, d'un montant de 18 504,43 €, sera proposé à l'Assemblée Générale pour 10 000,00 € en réserves "recherche" et pour 8 504,43 € en "report à nouveau".

## Bilan au 31/12/2005

A l'actif, les avoirs sont principalement constitués par les valeurs mobilières de placement (sicav et obligations) et les disponibilités de trésorerie (comptes courants, livrets dépôt et caisse). La créance à recouvrer correspond à la subvention Groupama au titre de 2005. Les immobilisations comptabilisent la valeur (déduction faite des amortisse-

ments réalisés) des matériels informatiques 2006, des matériels de loisirs acquis pour mise à disposition des familles. L'avance représente l'acompte payé pour du matériel de loisirs non encore livré.

L'acompte versé correspond à la réservation de l'hôtel pour les Journées d'Infos 2006. Les charges constatées d'avance sont notamment constituées par le stock des livres encore à vendre (5 338 exemplaires) des *Rett Info* récents et du numéro *Bienvenue* (1 035 exemplaires).

Au passif, les ressources sont constituées essentiellement par les fonds propres de l'association, spécifiés en réserves "recherche" et en réserves "projet associatif", puis par le report à

nouveau des résultats des exercices précédents et par le résultat de l'exercice 2005.

Les subventions d'investissement accordées par la fondation MacDonald's et par Adepto 79 pour l'achat des matériels de loisirs sont diminuées annuellement d'une quote part versée au compte de résultat au prorata de l'amortissement des matériels.

Les factures non-parvenues correspondent à des règlements non encore effectués au 31 décembre 2005. Les 20 000,00 € inscrits en autres dettes constituent la subvention attribuée à un projet de recherche qui n'avait pas encore été mise en paiement au 31 décembre 2005. ■

Jean-David MEUGE  
Trésorier

## Compte de résultat 2005 en euros

	CHARGES		PRODUITS	
	2005	2004	2005	2004
<b>Achats</b>				
variation des stocks	1 226,10	670,68		
fournitures de bureau	1 203,93	2 407,48		
autres fournitures		87,92		
<b>Services extérieurs</b>				
locations mobilières	1 357,22	384,80		
primes d'assurances		356,26		
documentation	202,50	2 595,32		
honoraires	2 680,12	2 595,32		
relations publiques		356,96		
plaquettes et affiches	4 891,64	58,80		
livre	1 544,80	27 283,46		
<i>Rett Info</i>	12 732,86	9 282,28		
projets de recherche	80 000,00	30 000,00		
site internet	5 474,00			
divers	563,48	170,00		
transports		233,23		
déplacements divers	2 577,35	4 089,07		
déplacements divers	11 094,54	2 401,18		
frais conseil d'administration	3 730,45	3 938,33		
frais conseil médical	2 314,13	754,92		
frais conseil paramédical	2 279,50	2 133,45		
frais délégués régionaux	507,54			
Journées d'Info (hôtel)	10 664,50	16 011,90		
Journées d'Info (déplacements)	2 036,95	1 437,10		
Journées d'Info (divers)		330,00		
frais de réception		460,59		
frais postaux & routage	9 977,59	22 022,82		
téléphone	1 603,52	2 165,31		
Internet	264,32	494,91		
services bancaires	157,86	71,75		
cotisations	555,00	755,00		
<b>Charges exceptionnelles</b>		109,31		
<b>Dotations et provisions</b>				
amortissement matériel	1 833,79	1 543,94		
provision dépréciation vmp	1 563,66			
<b>TOTAL CHARGES (€)</b>	<b>163 594,78</b>	<b>132 606,77</b>	<b>TOTAL PRODUITS (€)</b>	<b>182 099,21</b>
<b>Résultat (€)</b>	<b>18 504,43</b>	<b>42 066,86</b>		<b>174 673,63</b>

## Bilan simplifié au 31/12/2005 en euros

	ACTIF		PASSIF	
	2005	2004	2005	2004
matériel de bureau	613,18	1 332,17	réserves recherche	128 722,05
matériel de loisirs	3 957,54	5 072,34	réserve projet	98 471,05
avances sur immobilisations	1200,00		report à nouveau	27 183,70
immobilisations	150,00		résultat de l'exercice	18 504,43
stock de marchandises	239,40	1 465,50	subventions	5 947,95
acomptes versés	10 662,00		dettes banque	200,06
créances	6 500,00		dettes diverses	
valeurs mobilières de placement	113 288,78	75 878,95	factures non parvenues	3 631,51
disponibilité (banque)	157 848,38	163 078,11	autres dettes	20 000,00
charges constatées	8 201,47	9 436,71		
<b>TOTAL (€)</b>	<b>302 660,75</b>	<b>262 758,78</b>	<b>TOTAL (€)</b>	<b>302 660,75</b>

Exercice clos le  
31 décembre  
2005

## Rapport général du commissaire aux comptes

Evry  
2006



Michel BINET

Michel BINET, expert comptable du cabinet d'expertise comptable SOCECO s'était déplacé cette année (en alternance avec Jean-Louis COUDERT, commissaire aux comptes) pour la synthèse, le bilan et compte de résultat de l'AFSR. Nous l'en remercions.

Mesdames, Messieurs,

En exécution de la mission qui m'a été confiée par l'Assemblée générale, je vous présente mon rapport relatif à l'exercice clos le 31 décembre 2005, sur :

- le contrôle des comptes annuels de l'Association Française du Syndrome de Rett, tels qu'ils sont joints au présent rapport,
- la justification de mes appréciations,
- les vérifications spécifiques et les informations prévues par la loi.

Les comptes annuels ont été arrêtés par le Conseil d'Administration. Il m'appartient, sur la base de mon audit, d'exprimer une opinion sur ces comptes.

### Opinion sur les comptes annuels

J'ai effectué mon audit selon les normes professionnelles applicables en France ; ces normes requièrent la mise en œuvre de diligences permettant d'obtenir l'assurance raisonnable que les comptes annuels ne comportent pas d'anomalies significatives. Un audit consiste à examiner, par sondages, les éléments probants justifiant les données contenues dans ces comptes. Il consiste également à apprécier les principes comptables suivis et les estimations significatives retenues pour l'arrêté des comptes et à apprécier leur présentation d'ensemble. J'estime que mes contrôles fournissent une base raisonnable à l'opinion exprimée ci-après.

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

### Justification des appréciations

En application des dispositions de l'article 823-9 du Code de commerce relatives à la justification de mes appréciations, je vous informe que les appréciations auxquelles j'ai procédé pour émettre l'opinion ci-dessus, portant notamment sur les principes comptables suivis et les estimations significatives

retenues pour l'arrêté des comptes, ainsi que leur présentation d'ensemble, n'appellent pas de commentaires particuliers.

Les appréciations ainsi portées s'inscrivent dans le cadre de ma démarche d'audit des comptes annuels, pris dans leur ensemble, et ont donc contribué à la formation de mon opinion, sans réserve, exprimée dans la première partie de ce rapport.

### Vérifications et informations spécifiques

J'ai également procédé, conformément aux normes de la profession, aux vérifications spécifiques prévues par la loi.

Je n'ai pas d'observation à formuler sur la sincérité et la concordance avec les comptes annuels des informations données dans le rapport du Président et dans les documents adressés aux membres de l'Association sur la situation financière et les comptes annuels. ■

Fait à Tours, le 04 mai 2006

Jean-Louis COUDERT  
Commissaire aux comptes

Vous avez  
des compétences  
particulières  
à faire partager

ou plus simplement vous  
désirez participer à la vie  
de l'association alors,  
n'hésitez pas et  
rejoignez-nous au Conseil  
d'Administration !

## Résultats des votes des Assemblées générales

### Assemblée Générale Extraordinaire du 6 mai 2006

Adhérents inscrits : 1019  
Votants : 298 (soit 57 directs et 241 par correspondance)  
Bulletins blancs ou nuls : 2 - Exprimés : 296

#### 1<sup>ère</sup> résolution

L'Assemblée Générale autorise le Conseil d'Administration à déposer une demande de reconnaissance d'utilité publique pour l'AFSR, et mandate son (sa) Président(e) à effet de signer tout document relatif à cette demande.

Pour : 294 Contre : 2 Abstentions : 0

#### Résolution adoptée

#### 2<sup>ème</sup> résolution

L'Assemblée Générale donne délégation au (à la) Président(e), au (à la) Secrétaire et au (à la) Trésorier(ère) de l'Association le droit de consentir solidairement les modifications aux statuts qui pourraient être demandées par l'administration ou le Conseil d'Etat dans le cadre de l'instruction de la demande de reconnaissance d'utilité publique.

Pour : 289 Contre : 4 Abstentions : 3

#### Résolution adoptée

#### 3<sup>ème</sup> résolution

L'Assemblée Générale approuve les nouveaux statuts modifiés.

Pour : 290 Contre : 3 Abstentions : 3

#### Résolution adoptée

Les membres du bureau de vote  
Elisabeth CELESTIN - Luc GENTILS - Jean-David MEUGE - Bruno NACHET -  
Christelle TREHET

tenues le 6 mai 2006  
à Evry (91)



Christiane ROQUE

### Assemblée Générale Ordinaire du 6 mai 2006

Adhérents inscrits : 1019  
Votants : 303 (soit 57 directs et 246 par correspondance)  
Bulletins blancs ou nuls : 6 - Exprimés : 297

#### 1<sup>ère</sup> résolution

Approbation du procès verbal de l'Assemblée Générale ordinaire du 21 mai 2005.

Pour : 291 Contre : 0 Abstentions : 6

#### Résolution adoptée

#### 2<sup>ème</sup> résolution

Approbation du rapport d'activités de l'année 2005.

Pour : 293 Contre : 0 Abstentions : 4

#### Résolution adoptée

#### 3<sup>ème</sup> résolution

Approbation du rapport financier de l'exercice 2005 et quitus au Conseil d'administration.

Pour : 291 Contre : 1 Abstentions : 5

#### Résolution adoptée

#### 4<sup>ème</sup> résolution

Affectation du résultat : 10 000,00 € en réserve recherche et 8 504,43 € en report à nouveau.

Pour : 291 Contre : 1 Abstentions : 5

#### Résolution adoptée

#### 5<sup>ème</sup> résolution

Approbation du budget prévisionnel 2006 pour 169 100,00 €.

Pour : 293 Contre : 2 Abstentions : 2

#### Résolution adoptée

Les membres du bureau de vote  
Véronique HABER - Jean-Sébastien LEMOINE - Anne-Catherine MITTEY -  
Céline MORISSE - Nathalie ROUSSELOT

## délégations

Les Délégations Régionales :  
deux nouvelles recrues

### Les Pays de la Loire

Sophie PICHON DE BURY  
58, rue Léon Jost  
44300 NANTES  
Tél : 02 40 29 20 34  
bury.fr@free.fr

Marielle ROLINAT  
78, rue de Clermont  
53000 LAVAL  
Tél : 02 43 37 21 35

### Elections au Conseil d'administration (3 candidates)

Mme France CAELEN pour : 297 rayés : 0 élue  
Mme Martine GAUDY pour : 290 rayés : 7 élue  
Mme Christiane ROQUE pour : 292 rayés : 5 élue



**ERRATUM**  
sur le bon de commande  
(partie détachable centrale)

Les tarifs postaux ont  
changés depuis mars 2006  
Dorénavant les frais d'envoi  
du livre s'élèvent à :

- 2 livres : 7 euros
- 3 livres : 8 euros
- de 4 à 6 livres : 10 euros

Les bulletins d'adhésion/dons  
doivent être également  
retournés à Nathalie  
Rousselet "Le Gachignard"  
79440 Courlay



dossier

Evry  
2006

# les journées d'infos

Genéthon à Evry

Cette année, les Journées d'Infos se sont déroulées sur trois jours, les 6, 7 et 8 mai. Elles ont connu un vif succès. Les parents, peut-être un peu moins nombreux que les années précédentes, sont venus s'informer et poser des questions sur des sujets divers et variés. Les membres du CPM étaient fidèles au rendez-vous ainsi que certains membres du CMS. Nous les remercions vivement de se rendre disponibles pour notre "meeting" annuel. L'hôtel Novotel d'Evry Courcouronnes nous avait ouvert ses portes à cette occasion.

La journée du lundi nous a permis de visiter le Genéthon, guidés par le Dr Safia SAKER. Merci à vous, parents et à tous les professionnels ayant fait le déplacement.

## Conférence sur les recherches et avancées médicales

La conférence est divisée en trois parties avec une introduction du Pr Simone GILGENKRANTZ, qui fait un rappel succinct de la problématique : le gène *MECP2* intervient sur d'autres gènes, son rôle inhibiteur est-il la cause des troubles des enfants Rett ? Simone GILGENKRANTZ fait un état des avancées à Marseille sur la connaissance des troubles respiratoires et du projet d'essai clinique en cours de lancement.

**Le docteur Laurent VILLARD, chargé de recherche à l'INSERM, fait un rappel de la progression des connaissances sur le gène *MECP2* et de l'intérêt croissant suscité, marqué par une augmentation importante des publications scientifiques.**

Le gène *MECP2* a été isolé en 1992 chez la souris. Entre 1992 et 1999, 29 publications ont été faites sur le gène *MECP2* et 277 publications sur le syndrome de Rett. Les mutations de *MECP2* ont été identifiées chez l'homme en 1999. Entre 1999 et 2006, il y a eu 533 publications sur *MECP2* et 641 publications sur le syndrome de Rett



**Il rappelle la structure du gène**, composé de quatre exons (fragments d'ADN non contigus) et de la protéine MECP2, composée de 486 acides aminés avec deux domaines importants : Le domaine MBD pour methyl binding domain : cette région va reconnaître des régions particulières de l'ADN pour se lier. S'il y a une mutation, la protéine ne peut plus se lier. Le domaine TRD pour transcription repression domain, cette partie empêche l'expression d'autres gènes en attirant vers elle d'autres protéines qu'elle reconnaît.

**La fonction biologique de MECP2** Cette protéine est un "répresseur transcriptionnel". Ce rôle a été confirmé chez la souris en 1992, chez le xénope (gros crapaud) en 1998 et dans l'espèce humaine en 1999.

**Mutations et phénotypes** avec six groupes identifiés : Le syndrome de Rett "typique" le plus fréquent (95%). Le syndrome de Rett "atypique", peu fréquent. Un groupe retard mental non syndromique (non spécifique), rare. Un syndrome de pseudo-Angelman, rare aussi. Une encéphalopathie néonatale sévère très rare (chez les garçons). Et un syndrome de Rett clinique "masculin" très rare aussi. En conclusion, toutes les mutations dans le gène *MECP2* provoquent une maladie neurologique. L'une de ces maladies est le syndrome de Rett, la plus fréquente. Tous les patients souffrent d'un handicap mental. Tous les types de mutation sont connus et la majorité des mutations apparaissent dans la lignée germinale paternelle (dans un seul spermatozoïde). Les parents ne sont pas porteurs de la mutation. (voir schémas ci-contre)

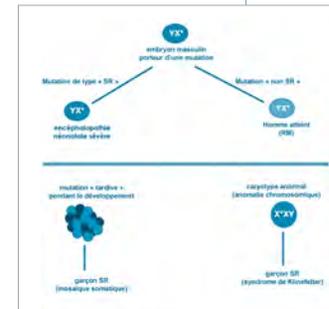
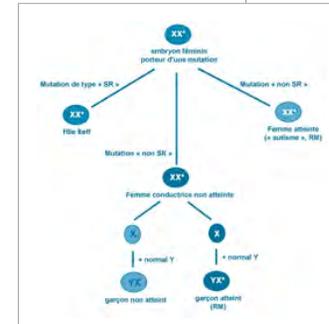
**La recherche génétique = déception** La fonction de *MECP2* n'est toujours pas complètement comprise. La plupart des cibles de *MECP2* sont inconnues.

Restaurer une fonction "inconnue" sera plus difficile que restaurer un déficit enzymatique par exemple. Introduire trop de *MECP2* dans des neurones provoque une maladie neurologique encore plus sévère...

Sept ans après la découverte du gène, aucune amélioration thérapeutique n'a été proposée aux familles et aux enfants atteints.

La recherche est trop lente !

Toutes les mutations dans le gène *MECP2* provoquent une maladie neurologique. L'une de ces maladies est le syndrome de Rett, la plus fréquente. Tous les patients souffrent d'un handicap mental



Suite p.20 ●●●

dossier

# Evry 2006



### Génétique = nouvelles possibilités

Connaître le gène responsable, en l'état actuel, permet :  
 D'identifier les mutations.  
 De déterminer le statut de conductrice.  
 D'offrir la possibilité d'un diagnostic prénatal.  
 Et de "fabriquer" des modèles animaux de la maladie. Quatre modèles murins ont été créés depuis 2001.

Les modèles murins du syndrome de Rett : l'utilité des modèles animaux est de reproduire le phénotype du syndrome de Rett. Ces modèles permettent d'étudier l'anatomie, la physiologie, la neurochimie, le développement. Tous les tissus et les stades du développement sont accessibles et surtout ils permettent de tester d'éventuelles approches thérapeutiques sans risque.

Le Docteur Jean-Christophe ROUX, physiologiste, qui vient d'être recruté comme chercheur INSERM sur le syndrome de Rett, après avoir bénéficié d'une bourse de la Rett Syndrome Research Foundation, fait état de l'avancée des recherches.

La question est maintenant de voir si ces essais pharmacologiques peuvent être transposés à l'homme

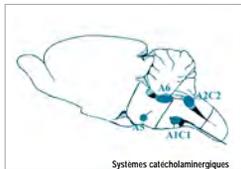
### Déficits biominéraux dans le syndrome de Rett : de la physiopathologie aux approches thérapeutiques

Il rappelle que le syndrome de Rett comporte un déficit du système nerveux autonome, avec des troubles locomoteurs, de la régulation thermique, de la circulation sanguine, et de la respiration (hyperventilations suivies d'apnées profondes), une fréquence cardiaque variable.

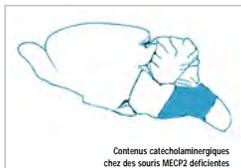
On observe que 25% des morts subites sont dues aux arythmies cardiaques.

Les anomalies du système nerveux autonome :  
 Dans le bulbe rachidien, il y a des neurones "pacemakers" qui permettent la rythmicité respiratoire.  
 Systèmes cardiorespiratoires entraînant une oxygénation cellulaire

L'étude de la respiration des souris, dont le gène *MECP2* a été invalidé, a permis de démontrer que pendant un mois, leur respiration est normale et après, le système respiratoire se dérègle avec des apnées pouvant aller jusqu'à dix secondes, ce qui est énorme pour une souris. L'étude des systèmes catécholaminergiques qui régulent le système nerveux autonome a montré un déficit en catécholine dans des régions du bulbe rachidien appelées A1C1 et A2C2 chez des souris de deux mois. (voir schémas ci-contre)



Systèmes catécholaminergiques



Catécholaminergiques chez des souris MECP2 déficientes

Ceci entraîne une réduction des contenus en noradrénaline dans le bulbe rachidien. Les neurones catécholaminergiques sont réduits de 35 à 40%.  
 La noradrénaline régule la température corporelle, l'activité sympathique, le rythme cardiaque, le sommeil, la locomotion, la respiration.

Que sont devenus ces neurones noradrénériques ? Peut-on activer pharmacologiquement les neurones restants ? Peut-on utiliser ce traitement pharmacologique chez des patientes ?

Le traitement tenté sur les souris a montré une amélioration. La question est maintenant de voir si ces essais pharmacologiques peuvent être transposés à l'homme.

Le Professeur Josette MANCINI en charge du protocole hospitalier de recherche clinique expose l'étude pilote.

C'est une étude pilote des effets de la désipramine sur les paramètres neuro-végétatifs de l'enfant porteur d'un syndrome de Rett. Le comité de pilotage se compose de : Josette MANCINI, Laurent VILLARD, Jean-Christophe ROUX, Olivier BLIN, Anne MONGLA.  
 Les co-investigateurs sont : le Pr BLIN (Marseille), le Pr DUBUS (Marseille), le Pr TARDIEU (Paris), les Prs CHAIX, SENARD, PATHAK (Toulouse), le Pr VALLEE (Lille), le Pr DESPORTES (Lyon), le Pr PEDESAN (Bordeaux), le Pr CASTELNAU (Tours).

### À l'origine du projet

- L'existence de troubles respiratoires chez les filles Rett.
- Une expérience cruciale chez les souris déficientes en *MECP2*.

Les troubles respiratoires sont remarqués dès la première description du syndrome. Lors de la phase de régression apparaissent les premières modifications du rythme respiratoire et une analyse précise de ces anomalies a été rapportée chez 56 patientes *Uulu et al.2001*.

### Quels sont ces troubles respiratoires ?

- \* L'hyperventilation
- Les apnées : soit sous forme de blocage respiratoire, soit sous forme d'inspiration pro-

longée plus fréquents chez les jeunes filles (35% du temps respiratoire chez les moins de cinq ans et 15% après quinze ans).

- Respiration superficielle rapide.
- \* L'hyperventilation

- Le rythme est lent, inférieur à 35 mouvements par minute.
- L'amplitude est supérieure de 50% ou plus aux valeurs moyennes.

- RR maximum chez les moins de cinq ans (25% du temps respiratoire). Il est moins représenté chez les sujets adultes (moins de 10%).
- \* La manœuvre de Valsalva

- Observe lors du blocage respiratoire ou d'inspirations prolongées.
- Elle conduit à une pression intra thoracique anormalement élevée, conduit à une gêne du retour veineux vers le cœur et entraîne des modifications de la tension artérielle (TA) et du pouls (bradycardie).

- Ce type d'anomalies est surtout observé chez les adolescentes et chez les sujets adultes (10% du temps respiratoire chez les plus de 25 ans).

### Retentissement potentiel des troubles respiratoires

- Possibilité au décours soit de manœuvre de Valsalva, soit d'épisodes d'hyperventilation ou d'hypoventilation.
- D'une chute de la pression artérielle et d'une insensibilité aux variations de pression. Cela peut engendrer un rythme cardiaque de type intrinsèque traduisant une perte de contrôle par le tronc cérébral.
- Parallèlement l'EEG s'aplatit et la PO2 chute.

- Dans le cadre d'épisodes de faible respiration avec baisse de la PO2 et l'augmentation de la PCO2.
- Possibilité d'orages du tronc cérébral qui traduisent une augmentation soudaine de son activité avec comme corollaire des augmentations du tonus vagal et un risque de mort subite *Uulu et al.2001*.

- Parallèlement l'EEG s'aplatit et la PO2 chute.
- Dans le cadre d'épisodes de faible respiration avec baisse de la PO2 et l'augmentation de la PCO2.

- Possibilité d'orages du tronc cérébral qui traduisent une augmentation soudaine de son activité avec comme corollaire des augmentations du tonus vagal et un risque de mort subite *Uulu et al.2001*.

On sait que pendant le sommeil, la respiration est généralement normale.

### Un modèle murin

- Pour reproduire les symptômes de la maladie, les chercheurs ont travaillé sur des souris mutantes dont le gène *MECP2* est inactif *Guy et al.2001*.
- Partant du constat que les souris déficientes en *MECP2* présentent des troubles respiratoires, il a été décidé d'explorer la maturation périnatale du réseau nerveux contrôlant la respiration chez ces souris.

- La respiration est normale jusqu'au premier post-natal.
- Les semaines suivantes, les souris présentent des apnées qui augmentent en nombre et en intensité jusqu'à la mort prématurée de l'animal, vers l'âge de deux mois.
- L'étude des structures impliquées dans le contrôle respiratoire des animaux révèle d'importants déficits en noradrénaline au niveau du tronc cérébral.

- Pour les souris qui présentent une respiration anormale caractérisée par des apnées récurrentes.
- Le nombre de neurones catécholaminergiques est réduit de 30 à 40%.
- Des expériences in vitro : en ajoutant de la noradrénaline dans le milieu de culture des tissus nerveux, on restaure un rythme normal de respiration *(Viemari et al.2005)*.
- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

- Ce résultat a permis d'envisager un traitement pharmacologique, ciblé sur les neurones à noradrénaline.
- Les possibilités de traitement viennent d'être étudiées chez la souris *MECP2* déficiente.
- Une molécule candidate visant à combler le déficit noradrénérique a été choisie.

### Un sujet vous tient à coeur

et vous désirez qu'il soit abordé dans le Rett Info... Envoyez-le à Karen IVONNET

On sait que pendant le sommeil, la respiration est généralement normale

### Quels sont les objectifs de l'étude ?

- Vérifier s'il est possible de transposer les résultats observés chez la souris aux filles Rett.
- Cible considérée : les troubles respiratoires.
- L'objectif principal sera d'étudier l'efficacité de la molécule sur la variabilité cardio-respiratoire chez les enfants atteints du syndrome de Rett.
- L'objectif secondaire sera d'étudier la tolérance de la molécule dans cette population.

### Quels sont les critères d'inclusion ?

- Patiente atteinte de syndrome de Rett dont le diagnostic a été confirmé par la clinique et le génotype *MECP2*.
- Patiente âgée de sept à dix-huit ans et pesant jusqu'à 50 kg.
- Patiente présentant des troubles de la fréquence respiratoire.

### Le plan expérimental

Une étude multicentrique (Marseille, Paris, Lyon, Lille, Toulouse, Bordeaux, Tours) randomisée en double aveugle versus placebo sur trente-six patientes réparties en trois groupes parallèles.  
 L'étude nécessite un certain nombre d'enregistrements préalables sur les patientes, une surveillance cardiaque, et une attention particulière aux conséquences sur l'épilepsie. ■

Christiane ROQUE

Jean-Christophe ROUX



# Evry 2006

Conférence animée par le Dr Georges SAULUS, psychiatre, à qui nous avions demandé de faire un état des lieux "philosophique" en matière d'accompagnement des personnes polyhandicapées dans le champ de la politique médico-sociale et une réflexion plus générale sur la perception des personnes polyhandicapées dans la société. Cette conférence est sous forme de questionnement qui invitent les parents à réfléchir sur ces dérives de perception dans la société.

## Conférence "Le polyhandicap en 2006"

### En matière de politique médico-sociale

Pour le Dr SAULUS, le polyhandicap constitue une pierre d'achoppement dans l'évolution actuelle de nos idées et de nos pratiques, une évolution caractérisée par :

- **D'une part, par l'envahissement progressif du champ médico-social par un certain "pragmatisme économique" qui va de pair avec, ce qu'il faut bien appeler, "une fièvre évaluative".** C'est en vertu de ce pragmatisme économique qu'une majorité de personnes s'autorisent à dire que, certes la santé n'a pas de prix, mais elle a aussi un coût. Le discours est sans appel. Il ne faut simplement pas oublier de dire que la santé d'un être humain a un prix, a un coût et surtout à une valeur qui relève de l'éthique et non de l'économie.

Ce qu'il y a de très nouveau aussi c'est que le pragmatisme économique va de pair avec une fièvre évaluative. Tout est à évaluer. Les médecins pratiquent l'évaluation depuis longtemps mais il leur est demandé une évaluation sur le versant économique. Ce n'est donc plus l'évaluation des pratiques que l'on apprécie mais aussi leur coût. Et nul ne sait plus si c'est le coût ou la qualité qui prime.

- **Et d'autre part, la colonisation de ce champ par le concept de citoyenneté,** supposé devoir lui fournir le cadre et la finalité de son action et qui, en raison du risque de ce que le Dr SAULUS appelle le "dérive citoyenne du champ médico-social", constitue une menace pour la prise en charge adaptée des personnes polyhandicapées. L'évolution de nos pratiques et de nos idées est marquée par un concept très à la mode (vieux de 25 siècles tout de même puisque les grecs l'ont inventé), c'est la citoyenneté. Notre champ médico-social est envahi par ce concept de citoyenneté, qui de

manière implicite ou explicite doit fournir le cadre et le but de nos actions, c'est suggéré.

C'est selon lui une dérive citoyenne du champ médico-social. Il n'est pas persuadé qu'en général le cadre et la finalité du champ de médico-social soit du côté de la citoyenneté.

Il explique que prendre ce cadre comme référence pour s'occuper socialement et médico-socialement de la personne polyhandicapée est une grave erreur et qui ne peut que les desservir.

### En matière philosophique

**Diagnostic prénatal, euthanasie et eugénisme**

Le questionnement actuel du corps social, et pas seulement français, menace implicitement ou explicitement la personne polyhandicapée, les enfants nés ou à naître susceptibles de développer un polyhandicap.

**Une question est de plus en plus soulevée autour de la valeur de la vie humaine "sévèrement handicapée"** : est-ce que toutes les vies humaines se valent ? Il n'y a pas que la couleur de la peau, il y a aussi le statut de "sujet". La personne polyhandicapée est-elle "sujet" ? On voit apparaître petit à petit que son statut de personne humaine, sa valeur, est directement liée à des "compétences".

Il n'y aurait pas une valeur à priori, il faudrait montrer ses compétences. Le Dr SAULUS fait référence ici à des ouvrages publiés dont les critères sont nettement affichés. Dans ce cas-là, la personne polyhandicapée ne rentrerait évidemment pas dans le cadre : qu'en ferait-on ? On peut tout deviner.

La question de la valeur de la vie humaine est très actuelle, très vieille aussi parce que le polyhandicap dans sa complexité fait qu'on se la pose avec une certaine acuité.

### Note de la rédaction

**Nous tenons ici à insérer une citation du Dr SAULUS** (cf page 20 de notre livre *Le syndrome de Rett, une maladie génétique*) :

"Le polyhandicap n'est pas un accident qui affecterait un individu par ailleurs indemne. Par la précocité et la massivité des lésions responsables, des déficiences et des incapacités directement induites, le polyhandicap engendre une manière d'être au monde, une et originale, l'être humain polyhandicapé est tout entier handicapé. Non pas pour insister de manière péjorative sur la gravité de son état, mais pour nous engager résolument sur la voie de la reconnaissance de son droit à une existence originale."

Cette question de la valeur de la vie humaine est posée avec de plus en plus d'insistance sur la base d'une définition utilitariste du Bien Commun à laquelle répondent nécessairement des positions consentantes, que concerne la population polyhandicapée dans son droit à l'existence.

Qu'est-ce que ce Bien Commun dans nos pays développés ?

C'est de se donner pour règle :

- Que la politique a pour but la recherche du bonheur.

- Que c'est la recherche du plus grand bonheur possible pour le plus grand nombre possible. Ce qui signifie que si un petit nombre empêchait le plus grand nombre d'accéder à un plus grand bonheur possible, il faudrait prendre des décisions radicales envers "l'empêcheur de tourner en rond". Cette thèse est défendue par des universitaires et fait l'objet de publications.

Qu'est-ce que la position conséquentialiste ?

C'est la valeur d'un acte, qu'il soit politique ou individuel, et qui à pour seul critère d'évaluation que la conséquence de ses actes.

C'est en vertu de cette position conséquentialiste que certains individus proposent d'éliminer, ici en France, en 2006, des enfants handicapés.

En résumé, cette position a pour effet de menacer directement nos enfants polyhandicapés.

Le Dr SAULUS termine sa conférence en s'excusant de ses propos qui n'ont qu'un seul but, d'informer et d'alerter les parents sur certaines dérives et de les inviter à "entrer en résistance". ■

Christiane ROQUE

## Accueil "nouveaux parents"

Déjà quatre ans que j'anime cet atelier, accompagnée ou pas d'un autre membre du Conseil d'Administration, et je ressens toujours autant d'émotions. Les parents changent d'année en année, c'est indéniable. J'essaie d'échanger avec eux. Me mettre à leur place ? J'y suis, et je n'oublie pas qu'il y a cinq ans, j'étais moi-même une "nouvelle maman". J'écoute, j'observe, je réponds à leurs questions, si je peux me le permettre et j'apprends aussi. Ils sont ingénieux, débrouillards et, même profondément tristes, réussissent à nous faire rire, à nous tirer des larmes... de joie. A tous, je leur dis : merci !



ment une force de caractère qui nous aide à trouver le côté positif de celui-ci.

"- Oui Karen, c'est à travers le temps qui passe que nous pouvons construire notre force.

Nous ne pouvons pas nous demander d'aller trop vite, c'est une situation tellement inhabituelle et pénible qui nous déstabilise, nous épuise, pour nous amener à nous reconstruire, nous grandir. Tout cela ne se fait pas seul, nous avons besoin d'aide. Il faut accepter d'être aidé, de raconter, d'être écouté... Il ne faut pas hésiter à appeler un ami.

Chacun avancera à son propre rythme, il ne faut jamais désespérer. Il faut laisser le temps au temps.

Il est midi passé, Elisabeth veille et ne tarde pas à nous signaler qu'il est l'heure de se quitter.

Nous nous retrouverons plus tard, dans les différents ateliers où nous échangerons dans les couloirs de l'hôtel en nous disant qu'en fin de compte nous sommes "nouveaux parents" à tout jamais. ■

Karen et Jany-Claude



*C'est à travers le temps qui passe que nous pouvons construire notre force*

**Evry  
2006**



Laurent VILLARD

## A atelier Génétique

animé par le professeur  
Simone GILGENKRANTZ,  
et les docteurs  
Laurent VILLARD, généticien  
et Jean-Christophe ROUX,  
physiologiste

La maladie n'est donc pas une maladie du développement, c'est une pathologie de régulation de l'expression d'autres gènes

Cet atelier, qui s'est tenu deux fois, est un de ceux qui suscite beaucoup de questions de la part des familles qui y viennent pour essayer de comprendre et chercher des réponses à leurs interrogations. Le Dr Laurent VILLARD et le Dr Jean-Christophe ROUX, sont chercheurs au laboratoire "Génétique des retards mentaux et des malformations corticales" à Marseille, laboratoire très impliqué dans le syndrome de Rett. Jean-Christophe ROUX vient d'ailleurs d'être recruté comme chercheur statutaire, lors de la dernière campagne de recrutement de l'INSERM.

Les questions des familles, qui manifestement ont déjà bien intégré les informations apportées lors de la conférence de la veille (cf compte rendu de la conférence), amènent Laurent VILLARD à préciser tel ou tel point, après avoir décrit à nouveau la protéine MECP2 et ses deux principaux domaines, le MBD (methyl binding domain) et le TRD (transcription repression domain).

### Parmi les questions

- Quelles sont les cibles de la protéine ? Actuellement on les ignore en grande partie.

- Peut-on décrire les protéines inhibées ? Il faudrait qu'on les connaisse. On en connaît certaines, mais pas toutes.

- Y a-t-il d'autres gènes qui ont la même fonction ? Les autres protéines ne compensent pas la déficience de MECP2. La fonction de liaison à l'ADN est réservée à quelques protéines.

- Pourquoi le syndrome ne se manifeste-t-il qu'après la naissance, après quelques mois ou plus tard ?

L.V. explique que si on enlève le gène dès la fécondation (sur le modèle animal souris), il n'y a aucun trouble chez le fœtus et la même pathologie apparaît après la naissance. En effet, le gène n'est pas nécessaire au cours du développement. Il a une fonction importante dans le système nerveux après la naissance. La maladie n'est donc pas une maladie du développement, c'est une pathologie de régulation de l'expression d'autres gènes.

- Peut-on dire que c'est comme si on avait un gène qui s'exprime trop ?

Oui, mais on ne peut pas imaginer de lever, la problématique est une problématique de régulation. Tout ce qui est régulation dans les gènes est très finement dosé.

- Y a-t-il d'autres gènes impliqués dans le SR ? L.V. répond que la protéine MECP2 a besoin d'une autre protéine CDKL5 et quelques mutations ont été trouvées dans cet autre gène (par une équipe australienne).

- Y a-t-il d'autres mutations dans le MECP2 ? Il y a des mutations que l'on risque de ne jamais trouver, car le gène est constitué de briques élémentaires en centaines de milliers. Aujourd'hui, on ne recherche les mutations que dans les exons et pas dans la partie non codante du gène (qu'on appelle introns).

Aujourd'hui, on retrouve la mutation dans 95 % des cas de SR typiques, 5 % des SR typiques n'ont pas la mutation.

- Est-ce qu'il arrivera un moment où ce sera la mutation génétique qui définira la maladie ? Non, il faut bien se rappeler à cet égard que le syndrome de Rett est une définition clinique.

- Une autre question concerne la relation génotype-phénotype. Pas de corrélation génotype-phénotype, c'est-à-dire qu'on obtient les mêmes signes cliniques pour des mutations différentes.

- Une autre question récurrente concerne les espoirs de thérapie génique.

Si la substitution de gène a été tentée sur les enfants-bulles, on s'est aperçu que certains d'entre eux ont développé une leucémie. Il y a très peu de maladies pour lesquelles on a fait de la thérapie génique. Pour le syndrome de Rett, c'est théoriquement irréalisable. A une autre question sur le même sujet, L.V. répond que ce n'est pas avant l'horizon de cinquante ans qu'on pourra commencer à y penser. Il développe : en supposant qu'on puisse avoir accès aux cellules nerveuses, et en supposant qu'on résolve la question des dosages, il faut bien voir que la problématique dans les filles Rett, c'est qu'elles ont des cellules normales et des cellules anormales (un X normal et un X anormal).

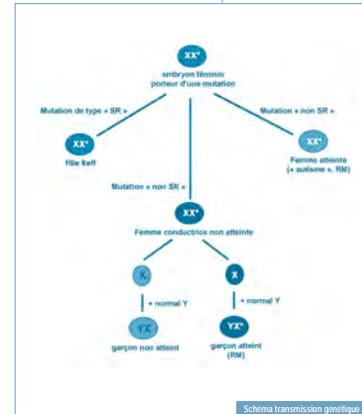
A l'heure actuelle, les pistes thérapeutiques sont uniquement pharmacologiques. (Voir compte rendu de la conférence sur le projet d'étude).

Est-ce qu'en corrigeant les troubles respiratoires, on peut aussi corriger d'autres choses ? En améliorant l'oxygénation, on améliore d'autres choses.

L'étude proposée est des constats sur les déficits en noradrénaline, faits à partir des recherches sur les troubles respiratoires. Egalement beaucoup de questions sur le conseil génétique.

- Peut-on savoir quand un couple qui a une enfant Rett si ses sœurs sont porteuses de mutation ?

On recherche maintenant à Marseille systématiquement la mutation chez la mère. Il faut se rappeler en effet que chez 10 % des femmes, il y a un biais d'inactivation du chromosome X, c'est-à-dire que 10 % des femmes n'expriment qu'un seul des deux X qu'elles portent. La mère peut donc être porteuse d'un X porteur de la mutation MECP2 inactive.



Schema transmission génétique

- Y a-t-il reprise des analyses au fur et à mesure des avancées des connaissances chez les enfants chez lesquelles on n'avait à l'origine pas trouvé de mutation ? Lorsqu'il y a des nouveautés, on ressort les échantillons et on réexplore. Sur les quatre réseaux de laboratoire qui font le test du MECP2, ils ont tous reçu instruction de reprendre les analyses.

- La question se pose pour les cas les plus anciens. Les familles auront pu poser la question lors de la visite du Généthon.

- Enfin une dernière question : quels sont les problèmes rencontrés du point de vue des chercheurs dans l'avancée des connaissances ? L.V. apporte trois éléments de réponses : - L'argent, qui est le nerf de la guerre ; à titre d'exemple, chaque souris coûte trois cents dollars !

- Les problèmes biologiques. - La compétition internationale, qui est extrêmement forte avec les Américains notamment, les laboratoires aux USA fonctionnant différemment, ils sont eux-mêmes soumis à une obligation de résultat très forte.

En tout dernier lieu, il est important de souligner que les chercheurs ont rappelé que ce qui les motive, ce sont les familles, les enfants et que l'avancée de leurs recherches est largement due à l'investissement des familles dans la récolte des fonds et au soutien de l'AFSR

Martine GAUDY

domier

il est important de souligner que les chercheurs ont rappelé que ce qui les motive, ce sont les familles, les enfants et que l'avancée de leurs recherches est largement due à l'investissement des familles dans la récolte des fonds et au soutien de l'AFSR

**A telier  
Neurologie**

*animé par le  
Pr Josette MANCINI et le  
Dr Nadia BAH-BUISSON,  
neuropédiatres,  
et Isabelle GUELLEC,  
interne*



Josette MANCINI

*La tolérance et l'efficacité des médicaments antiépileptiques est extrêmement variable en fonction des patientes*

Cet atelier a réuni beaucoup de familles. Les sujets abordés lors de cet atelier ont été très variés, la neurologie étant une spécialité médicale qui a pour objet l'étude des maladies du système nerveux. Voici le résumé des réponses aux questions qui ont été posées à cet atelier.

**L'épilepsie**

Les manifestations épileptiques peuvent être motrices, sensitives, visuelles ou autres. Dans le syndrome de Rett, les crises peuvent apparaître chez certaines vers l'âge de cinq ans. Il est impossible de prévoir l'âge de début et l'évolution de l'épilepsie dans le syndrome de Rett, car l'expression de l'épilepsie est très polymorphe et variable.

Le diagnostic avec l'électroencéphalogramme (EEG) est très complexe chez la fille SR car il est toujours anormal (avec des pointes, des pointes-ondes, des paroxysmes variés et/ou des ondes lentes) dans la maladie (qu'il y ait ou non des crises d'épilepsie). La présence de pointes et pointes-ondes sur le tracé n'est pas forcément significative. Il faut traiter seulement si on a la certitude d'une épilepsie active : ce diagnostic est très difficile étant donné la fréquence des pseudo-crisés dans le SR. Plusieurs crises convulsives tonico-cloniques stéréotypées et successives peuvent effectivement faire penser à une crise d'épilepsie.

Par contre, chez la personne SR, les réveils nocturnes avec éclats de rire sont très fréquents et peu évocateurs de crise d'épilepsie.

En ce qui concerne les traitements, étant donné le caractère très polymorphe de l'épilepsie, il n'y a pas un traitement antiépileptique de référence.

De la même manière, la tolérance et l'efficacité des médicaments antiépileptiques sont extrêmement variables en fonction des patientes.

De ce fait, les réponses du Dr BAH-BUISSON concernant les traitements ne peuvent pas être utilisées comme une généralité !

Les parents s'interrogent sur les effets secondaires de la Dépakine®. Elle peut être toxique pour le foie, mais cette toxicité n'est pas cumulative et s'exprime le plus souvent au début du traitement (dans les trois premiers mois). Le traitement peut entraîner une chute des cheveux et une prise anormale de poids. Une trop forte dose peut conduire à un état de somnolence ou de sommeil excessif.

Le Gardéna® est fréquemment utilisé dans le traitement préventif des crises d'épilepsie. Celui-ci présente comme inconvénient principal d'induire une somnolence excessive.

La pharmacorésistance chez la personne SR n'est pas rare, mais il y a peu de données sur sa fréquence exacte. Néanmoins, on parle de pharmacorésistance quand il persiste des crises malgré de nombreux essais médicamenteux et en association. Il faut donc souvent patienter et ne pas perdre espoir, parfois une association peut arrêter complètement les crises.

**Les hyperventilations / apnées**

Les apnées plus ou moins associées à des accès d'hyperventilation concernent une majorité de filles SR. On sait qu'il ne s'agit pas de crises d'épilepsie et donc il n'y a pas d'indication à débiter un traitement antiépileptique.

A l'heure actuelle, on ne connaît pas de traitement efficace pour les faire cesser.

Toutefois, un protocole d'essais médicamenteux sous la direction du Pr MANCINI et du Dr VILLARD va débiter prochainement.

Dans le cas d'apnées prolongées, ce qui est relativement rare, des troubles du rythme cardiaque ou bien des syncopes convulsivantes peuvent se produire. Il y a donc une indication à faire un électrocardiogramme chez les filles SR qui font beaucoup d'apnées / hyperventilation.

**La constipation**

Très fréquents chez les filles SR, ces troubles de la motricité intestinale font partie du syndrome de Rett, et n'ont pas d'explication. Cette constipation rebelle, fréquemment associée à des épisodes de ballonnements abdominaux (plus ou moins douloureux), est due probablement à des troubles de la motricité intestinale d'origine neuro-musculaire, mais aussi au mode de vie des filles : manque d'exercice physique, manque de boisson, régimes alimentaires inappropriés.

**Les troubles du sommeil**

Un grand nombre de filles atteintes du syndrome de Rett présentent ce genre de trouble.

Pour un manque de sommeil :

- La prise de mélatonine (hormone sécrétée la nuit par la glande pinéale) régule efficacement les rythmes biologiques sans effet secondaire. La posologie dépend du déficit en mélatonine.

- L'Urbanyl® est un tranquillisant. Il n'est ni nécessaire ni approprié pour le cas des filles SR.

Pour un sommeil excessif :

- La prise de carnitine pour les filles SR n'a jamais montré son efficacité !

**Les stéréotypies**

La prise en charge des stéréotypies est extrêmement complexe et aucun médicament ne permet de les faire disparaître complètement. Tout au plus, un traitement par neuroleptiques peut réduire le stress, l'anxiété ou encore la composante compulsive qui fait que chez certaines patientes Rett les stéréotypies sont permanentes.

Une des prises en charge qui a montré son efficacité est l'ergothérapie (prescription d'orthèses de coudes mobiles).

Des neurologues pour les filles adultes

Le suivi médical des filles adultes SR est très difficile car il y a un manque de motivation de la part des professionnels : trop de contraintes, manque d'expérience. Les neurologues choisissent une spécialité et ne sont pas formés pour traiter tous les problèmes particuliers des filles. Il faut donc s'orienter vers un neurologue spécialisé dans le trouble dominant de la jeune fille.

**Point sur les recherches**

En septembre 2005, les Docteurs BAH-BUISSON et BIENVENU ont débuté un programme de recherche sur une approche thérapeutique potentielle du syndrome de Rett avec mutations dans MECP2, dans le cadre du laboratoire du Pr CHELLY (Hôpital Cochin de Paris).

Le but est d'étudier les possibilités de rendre à nouveau fonctionnelle la protéine MECP2, mutée dans 80% des syndromes de Rett, par le biais de drogues encore inconnues. A terme, pour les malades, l'objectif est d'améliorer certains symptômes de la maladie, encore inaccessibles à un traitement symptomatique.

Le préalable fondamental à cette approche de "thérapie génique" est de pouvoir mesurer l'expression de la protéine MECP2 sous sa forme mutée et surtout sa correction sous l'effet du ou des traitements. Or cette protéine MECP2 n'est pas décelable dans les lymphocytes, autrement dit dans la prise de



Isabelle GUELLEC et Nadia BAH-BUISSON

sang qui a permis de faire le diagnostic génétique. Par conséquent, il est nécessaire d'utiliser d'autres cellules, comme les fibroblastes de la peau. Les chercheurs ont pu vérifier, grâce à la contribution de cinq filles SR et leur famille, que la protéine MECP2 était bien présente. Autrement dit, les fibroblastes de la peau des filles Rett seront le témoin de la bonne efficacité du traitement. Le principe, ainsi que le déroulement de la biopsie de peau, est très simple. Cet examen se fait après anesthésie locale de la peau par un patch d'Emla®. La biopsie de peau prend quelques secondes et consiste à enlever un morceau de peau de 3 mm à la face interne du bras.

Cet examen est totalement indolore, bien moins traumatisant qu'une prise de sang, et laisse une micro trace après quelques jours de pansement. Dans le cadre des études génétiques, il est accompagné d'un consentement éclairé à signer par les parents.

La seconde étape est de réaliser une banque de fibroblastes, c'est-à-dire de prélever toutes les patientes SR mutées pour MECP2.

Cette campagne de prélèvement à grande échelle permettra de tester les potentiels traitements sur une grande diversité de mutations différentes.

Les stratégies de prélèvement ainsi que l'organisation avec les familles seront discutées au Conseil Médical et Scientifique du 12 juin. ■

Lucile GENTILS

*A terme, pour les malades, l'objectif est d'améliorer certains symptômes de la maladie, encore inaccessibles à un traitement symptomatique*

**Parents, amis, nous avons besoin de vous :**

*le Rett Info doit être dynamique, séduisant, accrocheur... et plein de témoignages, de coups de gueules, d'expériences constructives, d'interpellations.*

# Evry 2006

## A telier Orthopédie

Le Dr SCATTIN a insisté sur l'importance du travail d'équipe qui doit être mis en œuvre entre le médecin, le kiné et l'appareilleur. Elle suggère également aux parents d'être présents lors des essayages.



Ludovine SCATTIN

Pour tout vous avouer, je n'aime pas les corsets. Je déteste voir ma fille engoncée dans sa coque, et pourtant je sais combien il est important pour elle de le porter. J'ai consulté précédemment deux médecins, mais il me fallait un troisième et dernier avis - un électrochoc - avec une spécialiste qui connaissait le syndrome de Rett, avant d'admettre que c'était inéluctable.



### Avertissement

Suite à un problème technique, nous ne sommes pas en mesure de vous retransmettre la conférence de Philippe GAUDON tenue lors de nos journées d'infos à Evry. En accord avec lui, nous reproduisons l'intégralité de sa conférence dans le numéro.

Pour les mêmes raisons, nous nous excusons de devoir reporter au prochain numéro la retranscription de l'atelier "Vie au quotidien" tenu par Dany GERLACH.

Merci de votre compréhension

animé par le Dr SCATTIN, médecin en rééducation fonctionnelle

Il faut pas négliger le côté esthétique. Il existe maintenant plusieurs modèles des chaussures orthopédiques. On peut très bien utiliser des chaussures normales pour les attelles en plastique. Celles-ci corrigent mieux les déformations des pieds et peuvent ralentir l'évolution des déformations (correction préférable aux chaussures orthopédiques).

Le problème des escarres a été soulevé. Si tel est le cas, les coques sont peut-être alors mal adaptées. Il faut envisager de les changer.

Le Dr SCATTIN a insisté sur l'importance du travail d'équipe qui doit être mis en œuvre entre le médecin, le kiné et l'appareilleur. Elle suggère également aux parents d'être présents lors des essayages. La pose d'une attelle est un acte médical, qui nécessite une prescription médicale. Par ailleurs, il vaut mieux être suivi par un médecin de rééducation fonctionnelle, plutôt qu'un chirurgien orthopédique. Le premier est dans la dynamique de la prévention afin de retarder la déformation pour garder de bonnes conditions pour une intervention, qui sera effectuée le cas échéant par le second.

Il faut d'abord corriger le varus et le valgus et après, si possible, l'équin. Et ne pas vouloir aller trop vite.

La toxine botulique peut réduire dans certains cas la spasticité (si pied équin). Cette solution est efficace chez les IMC (infirmes moteurs cérébraux). Le traitement est préventif et pour une durée de six mois, sans effet secondaire. L'intervention (la tenotomie partielle) est à envisager si le traitement n'a pas été concluant car la douleur augmente la spasticité et la spasticité augmente la déformation.

Les rétractions peuvent être par contre douloureuses. Afin de vérifier si l'enfant souffre, il faut surveiller les changements d'attitude, d'expression ! Si les déformations des pieds sont présentes et si elle ne marche pas, on préfère lui mettre des attelles à vie. Si elle ne souffre pas, l'intervention n'est pas obligatoire. Mais opérer une jeune fille qui a



l'ostéoporose est tout à fait possible. Il existe des médicaments (les bisphosphonates) qui contribuent à l'augmentation de la densité osseuse. Les plus efficaces sont par perfusion intraveineuse, faites tous les quinze jours et qui solidifient la greffe osseuse.

### Les hanches

Un enfant qui commence à marcher tardivement ou qui n'a jamais marché présente ce que l'on appelle une "coxa valga" et que l'on peut voir sur les radiographies des hanches. La coxa valga est physiologique chez les petits enfants : dans la position debout, la tête fémorale et le cotyle évoluent vers la bonne conformation grâce au poids et à la marche. Une coxa valga, associée à la spasticité des muscles adducteurs des hanches, peuvent entraîner une luxation des hanches, d'où l'importance de maintenir l'enfant avec une abduction des hanches (jambes écartées) au moins de 20° des deux côtés, soit en position assise, soit la nuit en position allongée. Il faut aussi éviter la "position de la grenouille" qui peut entraîner une luxation antérieure. Le risque est majoré lorsqu'il n'y a pas l'acquisition de la marche.

Tous les six mois, il faut passer une radiographie afin de vérifier l'état des hanches.

### Le dos

Il est primordial de bien maintenir le dos en cas de scoliose. Le moyen le plus efficace est un corset (habituellement un corset Garchois). Le corset mis jour et nuit retarde l'évolution de la scoliose et aide l'enfant à se maintenir droit. Si la scoliose s'aggrave, elle peut entraîner des problèmes respiratoires et digestifs, une position mal adaptée (l'enfant plié en avant = en hyper cyphose) détermine un allongement des muscles du dos, défavorable pour une bonne contraction. Aussi, la fille se fatigue à se redresser, tandis que le corset l'aide à se maintenir droite pour un meilleur confort. Si une scoliose est installée, elle évoluera et s'accroîtra au moment de la puberté ; le corset adoucit alors l'évolution. La prévention est quotidienne malgré la

contrainte. Selon l'évolution de la scoliose et l'âge de la fille, on peut maintenir le dos le jour avec un corset siège bien adapté et un corset la nuit. Parfois chez les scolioses très peu évolutives, on peut envisager le corset que pendant la nuit ou la journée. Le Dr SCATTIN préfère la nuit.

Une bonne prévention retarde l'évolution, ne l'empêche pas, mais en cas d'intervention elle se fera dans de meilleures conditions. Lorsque la croissance est terminée et si l'évolution continue, il faut envisager une intervention chirurgicale qui se nomme l'arthrodèse. Cette opération délicate, qui est envisagée à la fin de la puberté, consiste à fixer une tige au niveau des vertèbres, associée à une greffe osseuse vertébrale afin de maintenir la colonne vertébrale dans l'axe. Le corset n'est alors plus d'actualité.

Dans certains cas, les enfants gonflent le ventre au moment de la mise du corset le plus souvent pour montrer leur désaccord. La solution est la patience et attendre simplement qu'il dégonfle... Pour les enfants de grandes tailles, les problèmes ne sont pas plus importants que s'ils étaient d'une taille plus petite.

Pour qu'un corset soit vraiment efficace, il devrait être porté 23 heures sur 24, surtout au moment de la puberté, où une évolution de 20° par an est possible. La puberté s'arrête quand, sur la radiographie, on ne distingue plus les cartilages de croissance des crêtes iliaques (test de Risser).

Dernière chose : le corset n'a pas de vacances ! (A l'exception de la maladie, et lorsqu'il fait très chaud.)

### Les orthèses de coudes

Le Dr SCATTIN trouve que c'est une solution pour empêcher par exemple l'automutilation, en cas de panaris. Mais il ne faut pas empêcher complètement les stéréotypies. Les orthèses peuvent permettre à l'enfant de faire des activités qui seraient impossibles avec les mains sans cesse portées à la bouche. Il faut les utiliser à bon escient

Elisabeth CÉLESTIN et Véronique HABER

Tous les six mois, il faut passer une radiographie afin de vérifier l'état des hanches



Ludovine

Une bonne prévention retarde l'évolution, ne l'empêche pas, mais en cas d'intervention elle se fera dans de meilleures conditions

Cet atelier a réuni une vingtaine de parents. L'âge des treize filles concernées allait de quatre à quarante-six ans, avec une majorité entre vingt et trente ans. C'est dire que les attentes étaient multiples et diverses ! Certains venaient écouter l'expérience des anciens pour se préparer aux passages délicats pour la famille : le passage en MAS et le passage en internat. D'autres venaient échanger leurs expériences différentes de la vie en MAS : Une maman était là pour "servir d'exemple", une autre était AMP dans une MAS et a donné son point de vue.

**de**s parents ont exprimé leur inquiétude en disant "qu'ils ne se sentaient pas prêts à ces épreuves". Au contraire, certains exprimaient leur soulagement d'avoir trouvé un relais. "Nous avions besoin de souffler un peu mais nous avions de grandes difficultés pour la confier à d'autres personnes. Il a fallu travailler sur la séparation... Cela a été dur. Elle s'est habituée beaucoup mieux que nous le pensions et nous sommes plus tranquilles maintenant, s'il nous arrive quelque chose !"

Cinq familles se sont dites satisfaites de l'organisation de la MAS, mais plusieurs autres ont déploré la dégradation de la qualité de la prise en charge de leur fille à son arrivée en MAS... En particulier le peu de séances de kinésithérapie.

Les questions des parents :  
- *On voudrait rapprocher notre fille de chez nous, mais comment être sûr qu'elle aura une prise en charge aussi bonne, que là où elle est actuellement ?*  
- *Quels sont les critères d'un bon établissement ?*  
- *Comment contribuer à faire progresser la qualité de la prise en charge ?*  
- *Qu'est-ce que la méthode "Steiner" ?*  
- *Quels sont nos droits pour obtenir de meilleures informations sur ce que vit notre fille en internat ?*  
- *Qu'est-ce qui peut nous convaincre d'accepter l'internat pour notre fille ?*

## A telier âge adulte

Animé par **Thierry ROFIDAL**, médecin en MAS et IME et formatrice CESAP et **Dany GERLACH**, formatrice spécialisée et formatrice AIR et CESAP

Dany GERLACH et Thierry ROFIDAL ont tenté d'y répondre...  
D.G. : "Les prises en charge des paramédicaux sont effectivement moins nombreuses qu'en IME. Espoir, avec les nouvelles lois, il y a des améliorations, doucement. Le projet d'un IME n'est pas le même que celui d'une MAS, les moyens non plus. Le projet des MAS est de travailler sur leur statut d'adulte, tout en assurant un accompagnement médical et éducatif. Les actes de la vie au quotidien en sont le pivot central. La vie en groupe, l'aspect social sont aussi plus développés. Il y a beaucoup moins de frontières entre les prises en charge spécifiques et les soins éducatifs. Le personnel, de plus en plus formé, globalise ces besoins, dans les offres journalières. Il est cependant important que les parents perçoivent la valeur de ces moments. Le personnel de proximité se sent souvent peu reconnu dans tout cela. Et pourtant, ce sont les principaux acteurs, souvent de très grande qualité !"

médical et éducatif. Les actes de la vie au quotidien en sont le pivot central. La vie en groupe, l'aspect social sont aussi plus développés. Il y a beaucoup moins de frontières entre les prises en charge spécifiques et les soins éducatifs. Le personnel, de plus en plus formé, globalise ces besoins, dans les offres journalières. Il est cependant important que les parents perçoivent la valeur de ces moments. Le personnel de proximité se sent souvent peu reconnu dans tout cela. Et pourtant, ce sont les principaux acteurs, souvent de très grande qualité !"

T.R. : "Donnons un exemple : une personne a une hanche douloureuse. Elle subit une opération, un plâtre, une attelle toutes les nuits et pendant des heures de verbalisation pour lui permettre de mieux vivre son avenir... Et hier, ce sont tous les petits gestes de la vie quotidienne qui vont assurer la pérennité des effets de cette intervention."

D.G. : "La méthode "Steiner" est une méthode qui s'adresse, à l'origine, à des enfants normaux. Elle s'intègre également dans certains collèges. C'est une pédagogie originale, ouverte sur le monde, respectueuse de l'enfant dans toutes ses dimensions. (Mais elle n'est pas la seule !) Elle utilise en particulier tout l'aspect artistique au sens large : dessins, travaux manuels, chants... pour développer la créativité, l'imagination,

quel que soit le potentiel des enfants. C'est une approche personnalisée où l'enfant est sujet et actif !"

D.G. : "Si on recherche les critères d'un bon établissement, il faut questionner les professionnels sur plusieurs plans :  
- Quel est l'accompagnement sur le plan médical ?  
- Comment sont gérés, pensés, les actes de la vie quotidienne. De quelle manière sont-ils inscrits dans le projet institutionnel ? Quels sont les ateliers (extérieurs et intérieurs) qui sont proposés ?  
- Quelle est la qualité des relations entre les différents professionnels ? Quelles formations permanentes ont-ils à l'intérieur de l'institution ?  
- Y a-t-il possibilité de rencontrer l'équipe éducative ? Notre fille peut-elle passer une journée avant la décision d'admission ?  
- Les relations parents/professionnels font-elles l'objet d'un contrat de départ, clair et structuré, pour délimiter les droits et devoirs de chacun ?  
- Y a-t-il un conseil de la Vie Sociale ?"

T.R. : "Un des critères, c'est également que l'équipe s'inscrive dans un thème de réflexion commune qui permet aux professionnels de s'impliquer et de travailler en cohérence."

D.G. : "Depuis la loi de février 2002 et des décrets 2005, vous et votre jeune, êtes devenus des usagers des établissements du sanitaire et social. Chaque usager, ou son représentant légal doit recevoir un contrat de séjour" qui prévoit la mise en place des projets éducatif et thérapeutique ainsi que les objectifs visés et les modalités d'application (interventions spécifiques, fréquence, durée, etc.). Le complément de ce document est un emploi du temps précis que vous êtes en droit de demander. Pour établir le projet, la famille doit être sollicitée et ses demandes doivent être prises en compte. Par contre, en ce qui concerne les "ex-

gences" de part et d'autre, il est essentiel de réfléchir ensemble sur l'accompagnement de la personne, de ses besoins, et des moyens nécessaires. Le contrat partenariat "parents/professionnels" demande des compromis des deux côtés. C'est le plus difficile. Se séparer de ce qu'ils avaient avant et accepter que cela soit un peu différent mais tout aussi enrichissant. Si ce contrat n'existe pas, vous devez le demander.

Des parents témoignent : "Au début, ça n'était pas évident, mais on s'est bagarré ; on s'est impliqué au niveau du conseil de la Vie Sociale ; maintenant, ça va beaucoup mieux."  
"Ce conseil est la structure où les parents peuvent être le mieux représentés et où ils peuvent faire avancer les choses !"  
"Et puis les professionnels font de la formation. Je peux attester que ça existe dans l'établissement de ma fille !"

Une maman : "On est confronté à un problème de manque de personnel ; dans ce cas, les activités sont supprimées."  
T.R. : "Il y a aussi des moments où le personnel est en manque dans les hôpitaux - pour des consultations ou des soins - des jeunes qui sont sur des temps d'internat de plus en plus longs."

Un père : "Il y a aussi les roulements... les temps partiels ; ce qui ne favorise pas la continuité des projets ! Mais ces "turn-over" ne risquent-ils pas de perturber les résidents ?"  
D.G. : "Au contraire ces changements les aident à s'adapter ! C'est une ouverture sur l'extérieur. Ces événements qui leur permettent de ne pas se renfermer, de ne pas être conditionnés sont bénéfiques pour le jeune. A condition qu'il y ait un projet commun, un fil conducteur entre tous les intervenants. Rencontrez le directeur, le psychologue ; ils sont très importants dans une équipe. Le premier assure la cohérence, l'autre a pour mission de faire le lien et de soutenir le personnel. Il sait aussi aider les parents à comprendre certains fonctionnements."

T.R. : "Un bon établissement, c'est aussi celui qui a de la souplesse."

Une maman : "La souplesse, c'est ce que je veux aller voir ma fille quand je le souhaite dans son lieu de vie... Et mon plaisir, c'est de voir son plaisir à aller au centre !"  
D.G. : "Oui, mais il faut tout de même quelques limites pour les uns et les autres. Ils sont dans leur maison "et



**Le contrat partenariat "parents/professionnels" demande des compromis des deux côtés. C'est le plus difficile. Se séparer de ce qu'ils avaient avant et accepter que cela soit un peu différent mais tout aussi enrichissant**

ce que pensent également les éducateurs... travail de partenariat !"  
Un autre : "Avant, c'était la galère pour trouver des lieux d'accueil !"

En conclusion, il n'y a pas de recettes miracles pour accepter la séparation. Il faut du temps, et le temps est différent pour chacun. D'autre part, la situation actuelle des établissements pour adultes ne permet pas de répondre à toutes les demandes. Il n'en reste pas moins, que depuis quelques années, la situation évolue nettement vers une meilleure qualité de vie, malgré les restrictions. Le personnel est de plus en plus accompagné, formé en continu.

En ce qui concerne le début du travail de partenariat "parents/professionnels", rendre obligatoire, il est évident qu'il est à l'état d'ébauche. Mais le plus gros écueil à travailler, des deux côtés, semble tourner autour du mot compromis.

D'autres préoccupations se sont exprimées : "Est-ce qu'on peut récupérer notre fille comme on veut et à quel rythme ?" "Peut-on l'emmener en vacances régulièrement ?"

T.R. : "Tout cela est à négocier avec le directeur pour que cela reste en cohérence avec le projet de l'Établissement et le projet individualisé."

D.G. : "Il faut également savoir que les directeurs sont aussi en difficulté au niveau des prix de journées s'il y a trop d'absences. Ce sont des événements qui concernent tout le monde et non une seule famille. On en revient aux compromis. Souvent les familles ne remettent pas leurs problèmes dans un collectif. Et pourtant c'est parce qu'il y a un collectif qu'il y a possibilité de créer et de maintenir la vie d'un établissement."

Un père : "Et puis, il faut veiller à ce que cela corresponde bien à la demande du jeune."

D.G. : "Du jeune, de sa famille et de

**Du côté des parents :**  
- Ne pas prendre l'établissement comme un hôtel avec une équipe spécialisée, devant obéir et poursuivre tout ce qui se faisait avant.  
- Accepter réellement la séparation comme bénéfique pour l'enfant qui accède à un statut d'adulte.

**Du côté de l'établissement :**  
- Comprendre ce qui se passe à l'intérieur des actes de la vie au quotidien.  
- Faire confiance à l'équipe médicale et éducative.  
- S'investir positivement dans la vie de l'établissement : proposer, innover, avancer ensemble pour eux.

**Offrir des situations claires** aux parents avec le contrat de partenariat.  
- Intégrer une certaine souplesse.

Un père conclut : "Quand on a mis notre fille en internat, elle s'est habituée en quinze jours. Nous, on a mis six mois !" ■

Martine MICHAULT

# Evry 2006



A atelier  
alimentation

Cet atelier était basé sur des difficultés que chaque enfant peut rencontrer au quotidien au niveau des repas. Ces échanges entre professionnels et parents ont permis aux familles de s'exprimer sur le vécu de leurs enfants et d'obtenir des réponses à leurs préoccupations.

animé par  
Irène BENIGNI,  
diététicienne et  
Catherine  
SENEZ-SAUT,  
orthophoniste

ors du tour de table, le sujet le plus évoqué a été le problème du reflux gastro-œsophagien qui est souvent peu décelé chez les enfants et qui touche pourtant 75% des enfants polyhandicapés (sur ce point, la littérature internationale tombe d'accord pour valider ce pourcentage).

Catherine a ainsi évoqué plusieurs symptômes significatifs que sont le réveil nocturne vers deux heures du matin (lié au sphincter relâché la nuit) et le refus d'aliment acide. Cela entraîne des causes comme la constipation chronique car elle augmente la pression abdominale. On peut limiter la constipation avec de l'eau Hepar®, des pruneaux, des figues mais attention, le jus de pruneaux ne contient pas du tout de fibres, mais de l'eau, du sucre et des sels minéraux.

Une idée de repas idéal pour le transit est le potage avec des légumineuses (lentilles, pois, haricots) car il comporte des fibres et de l'eau.

Pour traiter le reflux gastro-œsophagien, il faut consulter un médecin qui pourra prescrire un traitement anti-acide.

Les anti-acides (IPP, inhibiteurs de la pompe à protons) ralentissent la production d'acide chlorhydrique par l'estomac. Le reflux est toujours présent mais ce qui remonte dans l'œsophage est moins acide, donc moins irritant pour la muqueuse de l'œsophage, le carrefour aéro-digestif et les voies aériennes supérieures. Un des autres points évoqués est celui

de la difficulté de faire manger les enfants car ils n'ont pas souvent faim ou s'arrêtent rapidement (dans ce cas précis, cela est symptomatique également du reflux). Il faut donc réveiller les sens des enfants et tous les goûts sont importants pour éveiller les papilles, c'est la diversité qui permet la découverte et la discrimination entre les saveurs.

Pour éveiller les papilles, quelques exemples : On peut ajouter des fromages différents, des épices douces (paprika, cumin, cannelle... en accord avec le plat servi), des légumes ayant un goût relevé (champignons, poivrons, céleri, fenouil, artichaut...). des vinaigrettes pas trop acides (vinaigre balsamique, vinaigre de cidre, avec diverses huiles dont celles qui ont du goût: olive, noix, noisettes), on peut ajouter des fruits (mélanges sucrés salés avec des pommes, des poires, des pruneaux, des abricots secs, de l'ananas...), on peut ajouter de la tapenade... Bref, selon les régions et les habitudes familiales, il y a beaucoup de possibilités pour éveiller les papilles. Dany GERLACH dit souvent que "nous devons leur apporter le monde qu'elles ne peuvent aller découvrir seules, par la découverte sensorielle" (dans ce cas, l'odorat, le goût et les sensations tactiles sur les lèvres et dans la bouche).

Toutes ces découvertes ne sont possibles que si l'enfant ne souffre pas d'un hypermauxéux. Sinon, il faut absolument engager une désensibilisation telle que l'explique Catherine.

Ce point lui a permis d'évoquer le lien entre l'odeur des aliments, leur consistance et l'acceptation par les enfants car certains d'entre eux peuvent avoir un problème de sensibilité qui les empêcherait de mastiquer. Dans le syndrome de Rett, d'autre part, les muscles de la mâchoire sont rigides et cette rigidité va considérablement limiter les capacités masticatoires, surtout pour les fibres dures comme la viande et les crudités, alors qu'il existe par ailleurs, une potentialité au niveau du travail de la langue.

Ces points seront évoqués et développés lors des stages organisés en septembre par nos deux intervenantes tout comme un autre point très important qui est le réflexe nauséux basé sur l'hyper-sensibilité du goût et de l'odorat. L'organe du sens passe par l'hyper-sensibilité de la langue et l'odorat à travers les fosses nasales. Or 80% de la notion du goût est en fait liée à l'odorat.

Il existe une technique qui consiste à la désensibilisation à travers des massages de zones spécifiques. Cette méthode est également valable pour d'autres enfants présentant un rejet plus ou moins important de la nourriture.

Irene a évoqué le risque très important d'ostéoporose chez les filles SR et le besoin de leur apporter beaucoup de calcium. Cet apport se faisant principalement avec les produits laitiers : le lait, les yaourts, fromages blancs, petits suisses, crèmes desserts... et les fromages. Les fromages les plus riches en calcium sont les fromages à pâte cuite, mais ceux sont aussi les plus durs à mastiquer.

Astuce : pour les filles dont la mastication est faible, on peut ajouter du parmesan ou du grana rapé dans l'alimentation, ils sont très riches en calcium et ne font pas de "fils" gênants pour la déglutition comme le gruyère.

Nous devons leur apporter le monde qu'elles ne peuvent aller découvrir seules, par la découverte sensorielle

Il faut également penser à surveiller le taux de fer (effectuer une prise de sang) car les apports sont parfois insuffisants (surtout chez les toutes petites) et cela permet de détecter éventuellement une hôte (digestive très souvent due à un reflux, ou des pertes mensuelles trop importantes pour les grandes), on trouve du fer surtout dans le poisson et la viande mais également dans le lait de croissance que l'on peut continuer à donner même aux adultes.

Petites astuces pour le confort de l'enfant :

- Si elle a de l'air dans l'estomac, penser à la coucher sur le côté gauche pendant 15mn.
- Pour faciliter le transit et assouplir les abdominaux, lui masser le ventre dans le sens des aiguilles d'une montre (car c'est le sens du côlon et de la digestion).
- Pour lui donner à boire, penser à donner de l'eau tiède, des tisanes (température supérieure à celle de l'air ambiant) et utiliser du gélifiant (feuilles de gélatine sept à huit par litre) ou de l'épaississant. (Attention, à son dosage, il ne faut pas que la préparation soit trop épaisse, car elle risque de coller lors de la déglutition.) Tout liquide peut être épais ou gélifié.

Les produits connus sont Climent® (Nestlé) ou Thicken up® (Novartis) ou Magic Mix®.

Le dernier point évoqué lors de cet atelier a été la fausse route. Il n'y a pas de danger vital et il existe des astuces pour les éviter car le principal problème de la fausse route est d'avaler en ayant la tête en arrière.

Pour éviter la toux en buvant, il faut impérativement que l'enfant soit maintenu en position de flexion maximale (le menton doit toucher le sternum). Pour cela, le verre découpé est très utile, car le nez ne viendra pas cogner sur le rebord du verre. Ainsi pour faire boire, il est conseillé d'utiliser un verre à whisky (qui est bien large) et un gobelet en plastique que l'on aura échané avec des ciseaux afin de ne pas être gêné par le nez venant se heurter au rebord du verre au moment de le vider et ce qui permet à l'enfant de boire

re la totalité du verre sans envoyer sa tête en arrière.

Dernière information importante : une jeune fille s'est fait administrer un médicament par un médecin de son centre afin de lui éviter de baver. Il s'agit d'un anti-dépresseur qui a pour conséquence d'assécher la bouche (c'est-à-dire de bloquer la production

de salive). Si la dose est importante, les aliments seront insuffisamment lubrifiés et le risque de fausse route sera alors élevé. Il faudra compenser ce manque de salive par des adjuvants de saucées servant de liant et bien hydrater la personne afin de compenser au maximum l'assèchement. ■

ERIC DIEHENOVEN

Les parents étaient peu nombreux dans chaque atelier, ce qui a permis à tous de s'exprimer largement. Notons la présence de deux sœurs de filles SR, d'une maman soignante dans un établissement pour polyhandicapés et de deux thérapeutes : une ergothérapeute et une orthophoniste. Chacun a présenté sa fille en mettant l'accent sur son histoire et surtout sur son comportement et ses ressentis.

## A atelier " que peut-on attendre d'un suivi psychologique ? "

animé par  
Luc RIVOIRA,  
psychologue

- Les filles sont en général moins agressives quand elles peuvent mieux communiquer.
- Parfois, il est nécessaire de les aider à se sentir mieux en leur proposant des médicaments "régulateurs de l'humeur" (par exemple un anti-dépresseur).
- L'apparence des filles est très importante, tant au niveau de l'habillage et du maquillage, que dans leur façon d'être par rapport aux autres.
- Les filles sont très volontaires, courageuses et gaies. Mais, parfois elles souffrent et on ne sait pas comment les aider.
- On a l'impression qu'elles veulent quelque chose mais ne peuvent pas l'exprimer.

- Elles ont des difficultés à démarrer un geste ou une action. Elles voudraient bien, mais ne peuvent pas.

- Elles ont parfois des regards qui accrochent longtemps une personne... Et c'est parfois difficile à gérer.

Les filles sont en général moins agressives quand elles peuvent mieux communiquer

Luc précise la différence entre un psychologue et un psychiatre. Le psychiatre est l'abord d'un médecin qui intervient sur le soin global psychique. A ce titre, il peut prescrire des médicaments. Le psychologue, n'est pas médecin. Il a reçu une formation universitaire spécifique orientée sur l'écoute et la prise en compte des processus psychopathologiques.

- De nombreuses questions lui ont été adressées :
- Doit-on prévoir systématiquement un suivi psychologique dans sa prise en charge ?
- Et quels en sont les signes ?
- Est-ce que le psychologue doit être le lien entre l'enfant et ses parents ?
- Comment faites-vous pour travailler avec un enfant qui n'a pas le langage verbal ?
- Avez-vous le droit d'intervenir auprès des soignants quand, par exemple, un enfant est mal manipulé, ce qui peut entraîner des angoisses ?

LR : "une aide psychologique, ce sont des rencontres régulières, le plus souvent hebdomadaires, avec un psychologue qui utilise, soit le langage, soit d'autres canaux de communication. C'est lui qui détermine la façon dont il aide l'enfant. Le contenu de ces rencontres est une aide-à-la-communication ou une

thérapie déterminée par un état de souffrance. Pour savoir s'il faut réellement une aide psychologique, il faut vérifier que cet état ne dépend pas d'un douleur physique. Chez les filles SR, il y a parfois des comportements de mal-être auxquels on peut remédier par de la réassurance : en utilisant des méthodes d'enveloppement (Par exemple, la douche enveloppante selon l'approche Frohlich en stimulation basale), une relation de proximité ou encore tout ce qui rassure autour de la musique et du chant.

A noter que, si l'environnement éducatif est très important pour aider les filles à évoluer, l'aide psychologique ne doit pas avoir un caractère systématique pour ne pas "psychiatriser" des situations qui n'ont pas à l'être. Elle ne doit intervenir que dans le cas où il y a une souffrance que l'on n'a pas pu calmer autrement. Parfois, une douleur physique peut entraîner des troubles de l'humour qui engagent aussi l'accompagnement par le psychologue.

Alors, comment se déroule une séance avec un enfant qui ne s'exprime pas verbalement ? Vous seriez surpris de voir que c'est assez banal. On parle à l'enfant, on utilise des jeux, des supports variés, on provoque des échanges dans des situations différentes : sur un tapis, par exemple, en se plaçant au niveau de l'enfant. Mais il faut toujours prendre en compte les critères de la maladie et sa personnalité.

Le psychologue peut aussi parler aux parents, aux professionnels et les aider à mieux connaître l'enfant.

Une maman : "Nous avons travaillé avec un psychologue, lequel nous a appris à parler à notre fille et notamment de sa maladie."

Une soeur : "Ce qui me terrorise, c'est qu'on puisse s'étonner que des parents ne fassent pas le deuil de cet enfant normal : mais comment peut-on demander à des personnes d'accepter l'inacceptable ? On apprend à vivre avec le polyhandicap... c'est tout !"

LR : "Oui, ce qui n'est pas accepté par les parents, c'est le handicap. Ce n'est pas l'enfant. Je travaille pour que les professionnels fassent cette distinction." Une sœur : "Ce qui me gêne, c'est la lenteur des réactions des professionnels ! Je leur propose de faire certaines choses avec ma sœur, mais ils ne semblent pas convaincus !"

LR : "Il y a souvent dans les établissements un déficit de formation. Donc, les professionnels ne connaissent pas forcément le polyhandicap. Des formations continues existent mais on note aussi beaucoup de déperdition d'énergie. Le rôle du psychologue est de relancer la motivation et d'impulser les changements de comportements dans les équipes." ■

Martine MICHAULT

## A telier loisirs

animé par Philippe KOSTKA, psychomotricien et Gaëlle BONALDI, ergothérapeute

Pr emier point intéressant de cet atelier : une série d'adresses de sites web concernant le tourisme, les vacances, les loisirs (voir ci-dessous).

Une des premières questions posées concerne les structures de vacances ordinaires qui auraient une politique volontariste d'accueil vis-à-vis des enfants lourdement handicapés et de leurs familles et auraient mis en place des moyens spécifiques d'accueil (animateurs supplémentaires ou personnels spécialisés pour la prise en charge de nos enfants quelques heures par jour), afin de permettre aux parents de souffler un peu. Ces questions lancent le débat et font apparaître les besoins des parents de jeunes enfants polyhandicapés de trousser, par exemple, en se plaçant au niveau de l'enfant. Mais il faut toujours prendre en compte les critères de la maladie et sa personnalité.

Le psychologue peut aussi parler aux parents, aux professionnels et les aider à mieux connaître l'enfant.

Une maman : "Nous avons travaillé avec un psychologue, lequel nous a appris à parler à notre fille et notamment de sa maladie."

LR : "Ce qui me terrorise, c'est qu'on puisse s'étonner que des parents ne fassent pas le deuil de cet enfant normal : mais comment peut-on demander à des personnes d'accepter l'inacceptable ? On apprend à vivre avec le polyhandicap... c'est tout !"

LR : "Oui, ce qui n'est pas accepté par les parents, c'est le handicap. Ce n'est pas l'enfant. Je travaille pour que les professionnels fassent cette distinction." Une sœur : "Ce qui me gêne, c'est la lenteur des réactions des professionnels ! Je leur propose de faire certaines choses avec ma sœur, mais ils ne semblent pas convaincus !"

LR : "Il y a souvent dans les établissements un déficit de formation. Donc, les professionnels ne connaissent pas forcément le polyhandicap. Des formations continues existent mais on note aussi beaucoup de déperdition d'énergie. Le rôle du psychologue est de relancer la motivation et d'impulser les changements de comportements dans les équipes." ■

Martine MICHAULT

## Evry 2006

Pr emier point intéressant de cet atelier : une série d'adresses de sites web concernant le tourisme, les vacances, les loisirs (voir ci-dessous).

Une des premières questions posées concerne les structures de vacances ordinaires qui auraient une politique volontariste d'accueil vis-à-vis des enfants lourdement handicapés et de leurs familles et auraient mis en place des moyens spécifiques d'accueil (animateurs supplémentaires ou personnels spécialisés pour la prise en charge de nos enfants quelques heures par jour), afin de permettre aux parents de souffler un peu. Ces questions lancent le débat et font apparaître les besoins des parents de jeunes enfants polyhandicapés de trousser, par exemple, en se plaçant au niveau de l'enfant. Mais il faut toujours prendre en compte les critères de la maladie et sa personnalité.

Le psychologue peut aussi parler aux parents, aux professionnels et les aider à mieux connaître l'enfant.

Une maman : "Nous avons travaillé avec un psychologue, lequel nous a appris à parler à notre fille et notamment de sa maladie."

LR : "Ce qui me terrorise, c'est qu'on puisse s'étonner que des parents ne fassent pas le deuil de cet enfant normal : mais comment peut-on demander à des personnes d'accepter l'inacceptable ? On apprend à vivre avec le polyhandicap... c'est tout !"

LR : "Oui, ce qui n'est pas accepté par les parents, c'est le handicap. Ce n'est pas l'enfant. Je travaille pour que les professionnels fassent cette distinction." Une sœur : "Ce qui me gêne, c'est la lenteur des réactions des professionnels ! Je leur propose de faire certaines choses avec ma sœur, mais ils ne semblent pas convaincus !"

LR : "Il y a souvent dans les établissements un déficit de formation. Donc, les professionnels ne connaissent pas forcément le polyhandicap. Des formations continues existent mais on note aussi beaucoup de déperdition d'énergie. Le rôle du psychologue est de relancer la motivation et d'impulser les changements de comportements dans les équipes." ■

Martine MICHAULT

taille du torse de l'enfant ou de l'adulte, permettant à la personne de s'allonger dans l'eau sans rien risquer et de se déplacer un peu comme avec une bouée. Cependant la flottaison est un peu différente.

Il y a aussi des exercices intéressants à faire en piscine. Par exemple, en effectuant le tour de la piscine en se tenant avec les mains aux rebords. Cet exercice fait travailler à la fois les mains et apporte une idée de cadre et de contour de la piscine.

On peut aussi travailler le passage de la position assise à la position debout, en mettant par exemple une chaise de jardin lestée dans la piscine.

A la mer, la marche pieds nus à marée basse dans le sable humide est toujours un bon exercice, comme d'ailleurs la marche dans l'herbe, pieds nus.

D'une façon générale, les promenades sont toujours une source de stimulation, visuelle, auditive et sensorielle.

Certains aiment la vitesse, les courses de fauteuils ou de poussettes, les manèges, sachant qu'il faut toujours y aller progressivement, prudemment et expliquer, verbaliser avant.

Pendant l'été, penser aux festivals de musique et de chant souvent en plein air. En live, c'est toujours plus amusant qu'écouter un CD.

Le poney est aussi une source de plaisir pour beaucoup d'enfants. La thérapie avec le cheval permet de mettre en place des comportements positifs : on voit s'arrêter les stéréotypes lorsque l'enfant est obligé de se mobiliser pour se tenir et garder un équilibre. La difficulté est souvent de trouver un centre. A cet égard, voir dans certaines régions les CAT (Centres d'Aide au Travail) qui auraient un haras.

On peut également se rapprocher de la fédération Handicheval. Ne pas oublier aussi les ânes qui ont, avec les enfants, un comportement extrêmement doux. ■

Galina RYBKINE

### Adresses utiles

[www.tourisme.gouv.fr](http://www.tourisme.gouv.fr)  
[www.handicoo.com](http://www.handicoo.com)  
[www.unat.asso.fr](http://www.unat.asso.fr)  
[www.apf.asso.fr](http://www.apf.asso.fr)  
[www.loisirs-pluriels.com](http://www.loisirs-pluriels.com)  
[www.lesacam.org](http://www.lesacam.org)  
[www.actualitesolidarite.com/aidos/aidos.html](http://www.actualitesolidarite.com/aidos/aidos.html)  
[www.handipejeu.fr](http://www.handipejeu.fr)  
[www.handichat.asso.fr](http://www.handichat.asso.fr)  
<http://sfeqaltherapie.fr/ass.fr>

## La visite au Généthon

Le Généthon a été créé en 1990 par l'AFM (Association Française des Myopathies) et le CEPH (Centre d'Etudes du Polymorphisme Humain) et avec la volonté de Bernard BARATAUD, Président de l'AFM. Avant cette époque en effet, le monde médical s'abritait derrière la complexité de la génétique et aucune réponse n'était apportée à certaines maladies, si ce n'est que la complexité du génome et le manque de moyens empêchaient toute thérapie.

C'est grâce au Téléthon, et à l'argent récolté par celui-ci, que le Généthon a pu voir le jour. L'objectif, était de dresser la carte du génome humain. Elle a été réalisée en deux ans.

Il abrite aujourd'hui deux unités INSERM et une unité CNRS. L'effectif est de 180 personnes et 80% du budget vient de l'AFM.

Son rôle essentiel est la conservation des échantillons. Il est aujourd'hui la plus grosse banque à ADN en Europe. Il y a onze autres banques en France. Il a un autre rôle, celui de la préparation de la matière première pour les chercheurs.

Trois services sont présentés, dont celui de la gestion des prélèvements et celui de la gestion des données. Dr SAKER explique que les dossiers sont classés par pathologie et par ordre alphabétique, sous forme papier, le tout conservé dans des armoires fortes. L'ensemble des données est stocké dans une banque de données informatique, mais celles-ci sont anonymes pour répondre aux obligations imposées par la CNIL.

Lorsque les échantillons de sang arrivent, il y a tout un travail de culture cellulaire et de préparation. Le Dr SAKER nous explique comment on isole les composants du sang, en séparant sérum/globules rouges/globules blancs et en gardant que les lymphocytes. On arrive à



Dr Safia SAKER



Méduze ADN

immortaliser la cellule grâce à un virus. Ce processus prend trois mois. A partir de là, on a une source à l'infini d'ADN, que l'on va stocker dans l'azote liquide. Pour chaque individu, cinq ampoules sont faites, sachant que dans chaque millilitre, il y a dix millions de cellules.

Dans la pièce des cuves d'azote liquide, 220 000 ampoules sont stockées, concernant 360 pathologies différentes.

Dans le laboratoire d'extraction d'ADN, après avoir exposé les techniques d'extraction, on fait se précipiter l'ADN, ce qui donne un filament blanc, "la méduse d'ADN". Sachant que dans le noyau de la cellule, il y a 1,50 m d'ADN, qu'il y a jusqu'à dix millions de cellules par millilitre, et dans le tube qui nous est montré il y a 500 millilitres. La "méduse" que nous voyons, représente donc 750 000 km d'ADN, soit un aller-retour vers la Lune !



Martine au Généthon

A la suite de deux journées bien remplies de conférences et d'ateliers, se tenait en prime la visite du Généthon, à Evry, le lundi matin. Conduite par le Dr Safia SAKER, responsable de la banque d'ADN de cellules, cette visite a permis à une soixantaine de personnes de découvrir certaines installations et de se familiariser avec la génétique, en voyant concrètement par exemple ce que les spécialistes appellent une "méduse d'ADN" ou les cuves d'azote liquide dans lesquelles sont conservés les prélèvements.

Très intéressante également, affichée au mur, la carte des maladies génétiques avec les vingt-deux chromosomes plus le X et le Y et les maladies connues sur chacun de gènes répertoriés.

Concernant le syndrome de Rett, les parents ont pu poser les questions qui leur tenaient à cœur, notamment celle de savoir si "leur" échantillon était dans ce laboratoire. Il leur a été répondu que pour les prélèvements antérieurs à 1999, normalement ils devraient y être. Depuis 1999 en effet, les quatre centres référencés sur le syndrome de Rett font eux-mêmes l'analyse. ■

Martine GAUDY



**libre courra  
à l'écriture**

La rédaction reçoit beaucoup de courrier pour notre rubrique "libre courra à l'écriture" et nous vous en remercions. Votre participation active et la confiance sans faille que vous nous accordez, fait du Rett Info une revue vivante et animée. Nous serions ravis de pouvoir publier tous les témoignages des parents qui nous parviennent. Malheureusement, il nous faut respecter plusieurs critères, notamment celui du nombre de pages, qui nous obligent à faire une sélection. Ne soyez pas fâchés de ne pas trouver dans nos pages votre article, ce n'est que partie remise ! Nous faisons notre possible pour vous publier.

## Des papillons en pays Rettie

Chaque année au milieu du printemps, les parents de papillons se regroupent pour parler de leurs "elles".

Un lieu pour échanger, un lieu pour partager. Et vous m'avez invitée. Je n'avais voyagé en Rettie que par l'esprit, cette fois c'était différent : j'étais dans la Vie, la vôtre. Et vous m'avez accueillie. Ces deux jours-là, tout était dans le sentiment, dans l'émotion brute, et pourtant il n'y a que les mots pour se dire en peu de temps.

Je suis entrée dans votre univers, comme si je levais le voile de mes songes. Je craignais de ne pas être à ma place, mais je suis parent comme vous. Je tremble et je prie comme vous. Et je sais le prix de la vie. Comme vous. Le premier sourire d'Isabelle m'a rassurée. Et je me suis laissée emporter. J'ai reçu de votre présence, de vos mots, sourires et encouragements, plus que je n'imaginai. Une leçon, un de ces moments où le temps s'arrête pour vous apprendre l'essentiel.

Le monde des valides est grand. L'Homme va sur la lune, crée des merveilles. En secret, l'univers des non-valides incite à se dépasser, à s'ouvrir aux autres, à développer l'humain qui l'y a en chacun de nous. Vous rendez-vous compte comme vous déplacez les montagnes ? Par votre force, votre amour, par vos gestes au quotidien qui sont autant de batailles et de gloire. Parce que pour le corps de son enfant, une maman crée des vêtements, un père invente un vélo, parce que vous étiez là pour améliorer les lendemains de vos petites, par cette association que vous constituez qui rappelle combien nous pouvons être forts en réunissant nos esprits.

Je suis rentrée de ce week-end à Evry emplit d'images et de couleurs. Je vous ai écoutés, tous ceux qui sont venus me

parler. J'ai tenté d'approcher ce que vous vivez, j'ai découvert dans vos histoires des frères, des sœurs adorants, entre la fragilité de leur petite sœur et le soutien de leurs parents, des grands-parents perdus qui retrouvaient un chemin, des pères, des mères dans la tendresse et l'admiration. J'ai vu les photos de vos filles, j'ai senti Léna dans mon cou et vous m'avez donné une force nouvelle. Merci. Grâce à vous je sais pourquoi j'écris. Quelques-uns d'entre vous m'ont confié leur besoin d'écrire leur histoire, leur sentiment. Allez-y ! Vous avez plus que raison, prenez un cahier, écrivez ce que vous ressentez sans souci de roman, sans préoccupations d'être relu dans l'instant. Cela viendra après. Peut-être. Mais si le besoin est là, surtout n'hésitez pas, écrivez. Ecrivez. Les mots sont de l'amour en papier, en les mettant en forme, on en fait des voiliers, qui se posent sur l'eau et traversent des océans...

Roxane Marie GALLIEZ

Auteure du conte "Dans les yeux de Léna"



Léna et Roxane Marie



### Les grands-parents : une réaction

Merci pour votre dernier numéro de la revue qui donne la parole aux grands-parents. J'ai bien apprécié les différents témoignages. Le mien est sûrement plus inattendu : on me prive de voir ma petite-fille pour des raisons un peu "fumeuses" et qui m'échappent. Comme vous le dites dans l'article qui précède les témoignages, la venue du handicap peut déstabiliser toute une famille... Il faudrait qu'on admette que l'on s'est trompé sur mon témoignage ou sur ma personne et cela est difficile... Mais j'espère toujours voir une issue à cette situation, sinon ma petite-fille hésitera de plus en plus à me reconnaître.

Une grand-mère en souffrance

### A la recherche d'un tricycle

Je cherche un tricycle pour ma petite Marie-Blanche, qui aura cinq ans en juillet prochain. Alors si vous en avez un, dont vous n'avez plus l'utilité, je suis intéressée. L'idéal serait un "tonicross plus" de Rupiiani de taille 2 ou l'équivalent. (L'entrejambe doit être de 47 cm). Faites passer le mot si, dans vos connaissances, vous savez qu'il y en a un qui reste inutilisé. J'étudierai toutes les propositions. Merci.

Carole GAPANY  
Au Châleau - Chemin des Gottes 41  
1633 MARSENS - Suisse  
Tel : 0041269152037

L'association "Quelque Chose en Plus" est née en 1992 de la rencontre de deux mamans d'enfants polyhandicapés. Devant le manque de structures d'accueil pour ces enfants, elles décident d'unir leurs efforts et leur dynamisme : "Quelque Chose en Plus" voit le jour.

Le nom de l'association : "Quelque Chose en Plus" souligne qu'il faut cesser de parler de ce que ces enfants ont de moins et relancer ce qu'ils ont en plus. "Quelque Chose en Plus", soutenue par l'association des "Papillons Blancs de Saint Cloud" et la ville de Vaucresson, a financé :  
- la construction d'une "école" pour sept enfants polyhandicapés de cinq à onze ans qui a ouvert ses portes en novembre 1994  
- la construction de l'extension de cet établissement pour huit adolescents de douze à vingt ans en novembre 2002. Présenter l'association c'est parler de l'établissement, qui accueille aujourd'hui 15 jeunes âgés de cinq à vingt ans, et qui dès l'origine

vent le trait majeur. Il détermine au regard de cette grande dépendance physique et psychique une éthique et des pratiques professionnelles très exigeantes et toujours perfectibles :

Il n'existe pas de "polyhandicapés" mais des personnes dont le développement est entravé par le polyhandicap et le trouble majeur de la communication : l'enfant, l'adolescent est sujet à part entière et la question de la communication est centrale.

Les professionnels ont pour mission de contribuer au projet de vie des jeunes enfants et adolescents accueillis en prenant en compte leurs déficiences et aussi leurs compétences. Ils doivent participer à la construction singulière de l'environnement de chacun et, par là, au sentiment de continuité souvent menacé par la diversité des soins nécessaires par les différentes pathologies. Plus largement, le partenariat avec les familles et tous les interlocuteurs de la personne accueillie est un support indispensable. Enfin recherche et formation structurent l'activité de l'établissement autant qu'elles permettent de procéder aux ajustements nécessaires tant techniques que philosophiques.

et au Groupement d'Intérêt Public de la Maison Départementale de la Personne Handicapée des Hauts de Seine pour défendre avec d'autres partenaires les personnes ayant un polyhandicap.

L'association "Quelque Chose En Plus" a la volonté de :  
- Partager son savoir-faire, en soutenant d'autres projets.  
- Faire savoir, en participant à des colloques, congrès et groupes de travail pour une meilleure connaissance du polyhandicap.

#### Renseignements administratifs

Depuis l'origine, l'association compte entre 300 et 600 adhérents.

Son objet : "L'association regroupe des parents et amis de personnes polyhandicapées :

- pour apporter à ces personnes les moyens de leur socialisation en vue de favoriser leur éducation, leur éveil, et leur bien-être.
- pour défendre auprès des pouvoirs publics les intérêts de ces personnes"

## Association "Quelque chose en Plus"

a fait l'objet d'un montage original et d'un projet pédagogique innovant pour l'époque en 1992.

#### Montage original : deux associations interviennent

- L'association "Quelque Chose en Plus" s'est engagée dans les gros investissements - la construction et une grande partie des gros équipements - et est garante du respect et du développement de la philosophie du projet pédagogique, fondateur de l'établissement.
- L'association des "Papillons Blancs de St Cloud" a la responsabilité du budget de fonctionnement accordé par la DDASS et à ce titre a la qualité d'employeur.

#### Projet d'établissement et projet pédagogique innovants

Extrait du projet d'établissement écrit par le chef d'établissement avec les parents : "Le projet d'établissement se fonde sur la question des besoins spécifiques des enfants et adolescents qui doivent se construire dans la complexité de leur polyhandicap dont l'absence de communication verbale est sou-

Au final, ce projet d'établissement est la seule référence qui permet de faire valoir les droits et devoirs de chacun à sa place dans l'institution"

Pour en revenir à l'association proprement dite, ses ressources sont assurées principalement par :

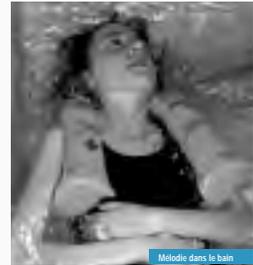
- Les dons, subventions, manifestations publiques et cotisations.
- La vente annuelle de l'association "les 3 Jolis Jours de Noël".

La construction de l'extension et le réaménagement des locaux existants ont coûté 900 000 €.

Aujourd'hui, l'association termine de payer la construction, prend en charge pour partie des frais d'aménagement des locaux, des dépenses d'équipements et de formation parents/professionnels, ainsi que certaines activités pédagogiques.

A moyen terme, elle vise à assurer l'avenir des jeunes en participant à des projets d'accueil pour adultes ayant un polyhandicap. Grâce aux projets menés à bien au cours de ces quatorze années d'existence, "Quelque Chose En Plus" bénéficie d'une reconnaissance officielle.

Elle siège au sein du "Conseil Départemental Consultatif des Personnes Handicapées"



Métodie dans le bain

Coordonnées de l'association :  
"Quelque chose en plus"  
10, sentle de l'Abbe Suger  
92420 VAUCRESSON  
Contact : Annick NGUYEN  
Tel : 06 09 56 66 60



**infos pratiques**



## Voyagez sereins

### Sur Air France

Une personne handicapée voyageant sur la compagnie Air France, a droit à une assistance particulière lors de la réservation, à l'aéroport, à bord de l'avion et à son arrivée à destination. Air France met à votre disposition un service assistance, si vous désirez une aide particulière de l'enregistrement à l'arrivée. Celle-ci est gratuite (sauf exception). Pour en bénéficier, il vous suffit d'effectuer votre réservation au moins 48 heures avant votre départ par téléphone ou auprès de votre agence de voyages en signalant la nature du handicap et vos besoins (exemple : dimensions et poids du fauteuil roulant, assistance particulière à l'embarquement, à bord et/ou à l'arrivée à l'aéroport jusqu'à l'installation sur votre siège etc...). Sur certaines lignes, vous pouvez bénéficier - ainsi que l'accompagnateur - d'une réduction tarifaire sur présentation de votre carte d'invalidité mentionnant "accompagnateur obligatoire", ou de votre carte Saphir. Cette réduction vous est automatiquement accordée si Air France vous demande d'être accompagné. Vous devez être obligatoirement accompagné si vous ne pouvez accomplir seul certains gestes et être autonome. Attention ! Un accord médical peut vous être demandé lors de la réservation.

*Vous devez être obligatoirement accompagné si vous ne pouvez accomplir seul certains gestes et être autonome. Attention ! Un accord médical peut vous être demandé lors de la réservation.*



### Le service Saphir

Saphir est un service de réservation gratuit dédié aux passagers à mobilité réduite résidant en France métropolitaine ou dans les départements d'outre-mer. Ce service vous permet d'obtenir des renseignements, d'effectuer des réservations qui tiennent compte de vos besoins spécifiques et de faciliter vos déplacements entre votre domicile et l'aéroport. Une carte personnelle, valable cinq ans, vous est proposée gratuitement.

Pour plus d'informations, vous pouvez contacter ce service par téléphone au 0 820 01 24 24 (0,12a TTC/min) ou par e-mail : [mail.saphir@airfrance.fr](mailto:mail.saphir@airfrance.fr). Pour plus de détails sur Air France, vous pouvez consulter le site Internet : [www.airfrance.fr](http://www.airfrance.fr)

### La SNCF

Vous pouvez préparer votre voyage sans vous déplacer, en recevant votre billet à domicile et en bénéficiant en gare de services adaptés au handicap de votre enfant. Afin de préparer au mieux votre voyage en train, un memento est disponible dans toutes les gares, boutiques SNCF et agences de voyage agréées. Vous pouvez également le recevoir par courrier en écrivant à l'adresse suivante :

Mission Voyageurs Handicapés  
209/211 rue de Bercy  
75585 Paris cedex 12  
SNCF Accessibilité Service :  
Un numéro vert est mis à disposition  
le 0 800 15 47 53.

Vous obtiendrez toutes les informations spécifiques dont vous pouvez avoir besoin, notamment sur l'aménagement d'environ 300 gares.

- Les TGV et Corail (sauf Trains de nuit couchettes) proposent un espace dédié aux fauteuils roulants. Si vous souhaitez l'utiliser, réservez-le au **0 892 35 35 35** (0,34€/min) pour vous assurer une prise en charge de qualité et obtenir une assistance systématique dans les gares. Avantages tarifaires accordés aux personnes handicapées et à leurs accompagnateurs.

*Suite aux nombreuses demandes concernant les poussettes médicalisées, la rédaction vous propose de découvrir dans chaque numéro la fiche pratique d'une poussette.*

## La poussette Snug Seat

Cette poussette existe en trois modèles : enfant (jusqu'à 18 kg), junior (jusqu'à 36 kg) et adultes (jusqu'à 50 kg).

La Snug Seat a été conçue pour améliorer la position assise d'enfants présentant des problèmes de maintien. Sa conception modulaire ainsi qu'une gamme complète de cales ajustables lui permet de répondre aux besoins de l'enfant à chaque étape de sa croissance. Avec la version «Mobility Snug Seat», vous avez la possibilité de voyager en bus, dans un monospace en toute sécurité.

A noter : la coque peut être utilisée comme siège auto. Plusieurs options sont également disponibles sur commande. Pour plus d'informations, consulter le site Internet : <http://faconmedical.free.fr>

Pour un taux d'invalidité supérieure ou égale à 80 % dont la carte d'invalidité comporte la mention «tierce personne», l'accompagnateur est gratuit (sauf sur la réservation des trains soumis à la réservation obligatoire) et la personne handicapée a droit à 75% de réduction (calculée sur le prix plein tarif de votre billet). Ils existent aussi d'autres avantages tarifaires pour les personnes voyageant en fauteuil roulant, désirant prendre un train de nuit etc... Pour en savoir plus, consultez le site Internet : [www.voyages-sncf.com](http://www.voyages-sncf.com) ou appelez le : **0 892 35 35 35** (0,34€/min).

### Location de véhicules

Hertz, Europcar et LVEA proposent des véhicules de location spécialement équipés pour les handicapés dans les villes et aéroports de Paris, Lyon, Marseille et Nice. Il est impératif de réserver 48 heures à l'avance minimum et de retourner la voiture dans la ville de départ.

Hertz : 01 49 75 84 84,  
Europcar : 08 03 35 23 52  
LVEA : 04 42 93 54 59

Si vous préférez ne pas conduire vous-même, vous pouvez faire appel aux services du Groupement pour l'Insertion des personnes Handicapées Physiques (G.I.P.H.) au **01 43 95 66** et consultez le site : [www.giphnational.org](http://www.giphnational.org). Il existe aussi des bureaux en province.

### Voyagez-Aussi

Une agence de voyages parisienne accueille la clientèle handicapée comme ses autres clients. L'activité de Voyagez-Aussi est exercée par des professionnels compétents. Sa mission est d'accueillir toute demande de voyage émise par et/ou pour une personne handicapée et de lui fournir l'assistance nécessaire pour l'organisation de services spécifiques (depuis son départ de son domicile jusqu'à son retour chez elle).

Contactez les au :  
48, rue de Vouillé 75015 Paris  
Tél : 01 42 50 04 06  
leur site : [www.voyagezaussi.com](http://www.voyagezaussi.com)

(sources : Internet)

**Parents, amis,  
nous avons  
besoin de vous :**

le *Rett Info* doit être dynamique, séduisant, accrocheur... et plein de témoignages, de coups de gueules, d'expériences constructives, d'interpellations.



infos pratiques

**RETT info**

Prochain numéro  
été/automne 2006  
Numéro 57

Retour des articles pour le 15 juillet 2006

Le thème du prochain dossier sera consacré aux appareillages (Corsets, verticalisateurs, sièges moulés...) Vous avez des commentaires, des choses à dire, des suggestions, n'hésitez pas à interpeller la rédaction !

**RETT**

## ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT LE CONSEIL D'ADMINISTRATION

### Le bureau

PRÉSIDENTE	<b>Christiane ROQUE</b> 24, avenue de la Côte Vermeille 66740 LAROQUE DES ALBERES	<i>Maman de Charlene née en 1985</i>	Tél : 04 68 95 54 05 Fax : 04 68 89 28 86 presidence@afsr.net
SECRÉTAIRE	<b>Jean-David MEUGÉ</b> 2, rue de la Plage - 67400 ILLKIRCH	<i>Papa d'Alice née en 1995</i>	Tél/Fax : 03 88 66 71 50 secretaire@afsr.net
TRESORIERE	<b>Nathalie ROUSSELOT</b> Le Gachignard 79440 COURLAY	<i>Maman de Laurine née en 1998</i>	Tél : 05 49 72 33 63 tresorier@afsr.net
INTRANET ET DELEGATIONS REGIONALES	<b>Galina RYBKINE</b> 35, avenue de Saint Mandé 75012 PARIS	<i>Maman d'Iris née en 2001</i>	Tél : 01 43 07 34 12 galina-afsr@wanadoo.fr
RETT INFO	<b>Karen IVONNET</b> 71, rue des Fontaines 77400 THORIGNY SUR MARNE <i>et</i> <b>Elisabeth CÉLESTIN</b> 3 bis, avenue Gambetta 91210 DRAVEIL	<i>Maman de Claire née en 1999</i>  <i>Maman d'Illona née en 1999</i>	Tél : 01 64 30 80 87 MIVONNET@aol.com  Tél : 01 69 39 28 73 elisabeth.rivet.celestin@wanadoo.fr

### Les membres

ENVOI DOCUMENTATION	<b>Evelyne GALIAY</b> 3, avenue Jean Jaurès - 66170 MILLAS	<i>Maman de Marie née en 1980</i>	Tél : 04 68 57 33 02 galiay.claude@wanadoo.fr
CONSEIL PARAMÉDICAL	<b>Lucile GENTILS</b> Chemin des Champs Boissons 95550 BESSANCOURT	<i>Maman d'Alix née en 1997</i>	Tél : 01 30 40 85 05 lucile.gentils@wanadoo.fr
PRINTEMPS DU SYNDROME DE RETT	<b>Jany-Claude LECUREUR</b> La Communette 72260 PERAY	<i>Maman de Morgane née en 1988</i>	Tél/Fax : 02 43 33 66 74 jany-claude.lecureur@wanadoo.fr
ORGANISATION JOURNÉES D'INFOS	<b>Martine MICHAULT</b> La Tuilerie de l'Isle Auger 37310 CHAMBOURG SUR INDRE	<i>Maman de Johanna née en 1986</i>	Tél/Fax : 02 47 91 51 56 michaultco@wanadoo.fr
PRINTEMPS DU SYNDROME DE RETT	<b>Céline MORISSE</b> 460 rue du Bout de la ville 76450 THIOUVILLE	<i>Maman de Jeanne née en 2000</i>	Tél : 02 35 27 66 12 celine.morisse@wanadoo.fr
ORGANISATION JOURNÉES D'INFOS	<b>Eric DIEDENHOVEN</b> 2, allée Danièle Casanova 91160 LONGJUMEAU	<i>Papa d'Anne-Flore née en 2000</i>	Tél : 01 69 09 45 58 diedenhov@aol.com
PRINTEMPS DU SYNDROME DE RETT	<b>France CAELEN</b> 5, rue des Courcieux - 78570 ANDRESY	<i>Soeur de Valérie née en 1967</i>	Tél : 01 39 27 77 49 france.caelen@wanadoo.fr
ORGANISATION JOURNÉES D'INFOS	<b>Martine GAUDY</b> 7, square Auguste Renoir - Esc. 8 75014 PARIS	<i>Maman d'Agathe née en 1995</i>	Tél : 01 45 75 51 89 martine.gaudy@wanadoo.fr
PRINTEMPS DU SYNDROME DE RETT	<b>Philippe GAUDON</b> 22, rue Jules Siegfried - 75020 PARIS	<i>Professionnel</i>	Tél : 01 40 31 11 29 ph.gaudon@wanadoo.fr



- ▶ Vous avez écrit des articles et/ou vous voulez envoyer des photos. Adressez-les à Karen.
- ▶ Vous désirez commander d'autres *Rett Info*. Contactez Evelyne.
- ▶ Vous avez changé d'adresse. Le *Rett Info* ne vous est pas parvenu. Signalez-le à Jean-David.