

RETT info

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

PRUDENCE

DOSSIER

Le syndrome de Rett et l'âge adulte

P10

LE CMS et le CPME vous répondent

P14

Quoi de neuf ? Actualité juridique

P38

Le grand sondage

LE SYNDROME DE RETT

Le syndrome de Rett est une maladie rare qui se développe chez le très jeune enfant, principalement la fille et provoque un **handicap mental** et des **atteintes motrices sévères**.

C'est la première cause de polyhandicap d'origine génétique en France chez les filles et 30 à 40 nouveaux enfants sont touchés par cette maladie chaque année en France.

Après une période d'évolution normale durant 6 à 18 mois, une période de régression apparaît avec :

- Perte de l'utilisation volontaire des mains accompagnée de stéréotypies caractéristiques.
- Absence d'apparition ou perte du langage oral.
- Perte de la marche ou marche instable.
- Hyperventilation et apnée pendant l'éveil.
- Épilepsie.
- Scoliose et fragilité osseuse.
- Hypotonie ou hypertonie musculaire.
- Une communication par le regard préservée.



LES CAUSES DE LA MALADIE

Le syndrome de Rett typique est associé dans plus de 95% des cas à une mutation dans le gène MECP2 (Methyl-CpG-binding protein 2), localisé sur le chromosome X.

Il s'agit dans plus de 99% des cas d'une mutation de novo c'est-à-dire absente chez les parents.

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



L'ESPOIR

A l'heure actuelle, la prise en charge repose sur une rééducation pluridisciplinaire et sur le traitement spécifique de certains symptômes de la maladie : épilepsie, scoliose, ostéoporose, troubles respiratoires, nutritionnels, du sommeil...

On ne connaît aujourd'hui aucun traitement curatif mais l'espoir est grand puisque la recherche, particulièrement active, a montré la réversibilité de la maladie chez le modèle animal.

La stratégie de recherche menée par l'AFSR se décline selon deux axes :

Traitement symptomatique de la maladie :

financement de projets de recherche permettant de trouver des molécules, des techniques ou des outils en mesure d'améliorer, de réduire ou de traiter les symptômes de la maladie ;

Traitement curatif de la maladie :

financement de projets de recherche ambitieux et internationaux permettant d'envisager à court terme une thérapie génique capable de guérir cette maladie.

Ces projets de recherche promus par l'AFSR sont financés grâce à la générosité de nos donateurs. Cette maladie évolutive est potentiellement curable et nous sommes convaincus que des progrès majeurs et des innovations thérapeutiques seront accomplis dans les prochaines années **grâce à votre soutien**.



L'ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

Une association dans l'action

Créée en 1988, l'AFSR est une association de parents qui se sont regroupés autour d'une cause commune : la maladie de leurs enfants. Cette dimension familiale fait partie de l'ADN de notre association ainsi que les valeurs de solidarité, de soutien et d'espérance.

NOS MISSIONS

Notre vision pour l'avenir est de prendre en charge le syndrome de Rett de l'annonce du diagnostic jusqu'à la guérison.

Nos missions définies dans les statuts de l'association sont plus que jamais toujours d'actualité :

- Soutenir les familles
- Soutenir la recherche médicale
- Faire connaître le syndrome de Rett
- Améliorer la place de la personne polyhandicapée dans la société.

Ce sont donc aujourd'hui ces missions, cette vision et ces valeurs qui sont au cœur de notre stratégie de demain avec une nécessité qui est de pérenniser notre fonctionnement sur le long terme.

NOS ACTIONS

- Financement de projets de recherche (plus d'un million d'euros investis en 30 ans)
- Organisation de rencontres régionales
- Organisation annuelle des Journées Nationales du Syndrome de Rett (JNSR)
- Organisation de stages de formation pour les parents
- Édition d'une newsletter et d'un magazine d'information
- Animation d'un groupe de discussion sur internet réservé aux familles
- Soutien financier pour l'achat de matériel adapté et prêt d'appareil de communication alternative

Votre soutien est précieux et votre solidarité est indispensable pour poursuivre notre combat. Nous comptons sur vous.

ZOÉ



EDITO



Chers adhérents,

Le Rett Info est la publication historique et centrale de notre association. Mis en sommeil un temps par manque de bénévoles pour en assurer la rédaction et la publication, le conseil d'administration a décidé de relancer cette publication annuelle.

C'est donc avec beaucoup de fierté que je signe cet éditto qui marque une nouvelle vie pour cette publication.

Beaucoup de fierté, mais aussi beaucoup d'humilité, car pour respecter le calendrier de publication particulièrement tendu nous avons dû aller vite et, malgré nos relectures, des erreurs, coquilles, fautes se sont nécessairement glissées dans ce numéro. Nous aurions également aimé aller plus loin et compiler encore plus d'informations mais le temps nous a manqué. Je compte donc sur votre indulgence, mais également sur votre engagement pour nous faire remonter ces erreurs afin que nous les corrigions au plus vite.

Cette publication annuelle sera l'occasion de faire le bilan de l'année écoulée et de compiler des informations à durée de vie longue que vous pourrez conserver et consulter éventuellement plus tard. C'est le cas en particulier aujourd'hui de notre dossier qui nous concerne tous mais pas nécessairement immédiatement. Ce dossier sur l'âge adulte est une mise à jour du dossier du Rett Info n°58.

Cette année 2019 qui s'est écoulée aura été tumultueuse pour notre association. Riche en émotions, elle aura été l'occasion d'initier une nouvelle dynamique avec, entre autres, le renouvellement de plus de 50% du conseil d'administration.

Malgré ces tempêtes et coups de tabac, notre belle association est toujours là et l'équipe de bénévoles rassemblée au sein du conseil d'administration est déterminée à garder le cap et faire avancer notre association vers toujours plus d'actions au profit de nos enfants. Vous le savez, l'AFSR s'est engagée dans un plan d'action ambitieux. Vous avez eu l'occasion de vous exprimer sur ce plan d'action que le conseil d'administration vous a proposé au travers d'un questionnaire à la fin de l'année dernière.

Durant le premier semestre 2020, l'objectif du conseil d'administration a été de formaliser auprès de notre équipe salariée, nos besoins pour réaliser ce plan d'action puis ensuite en assurer le pilotage et la surveillance.

Plusieurs chantiers importants sont d'ores et déjà lancés et nous ne manquerons pas de vous tenir au courant, mais on peut aujourd'hui citer en particulier le projet financé par l'AFSR et conduit par Didier Schwab (père de Tess) qui doit aboutir à l'automne 2020 à la mise à disposition de tous d'un outil simple et abordable de communication et de jeux pour nos enfants. Vous pouvez suivre l'avancement de ce projet sur le site qui lui est dédié: <https://interactionbox.afsr.fr>

Avant de vous laisser à la lecture de ce nouveau numéro, je lance un appel à bénévoles. Pour toutes nos actions : conduire le plan d'action associatif, participer à la vie de l'association, monter des collectes locales, nous avons besoin de toutes les énergies disponibles. N'hésitez pas à vous inscrire en tant que bénévole sur notre site (<https://afsr.fr/nous-rejoindre/>).

Je vous souhaite une bonne lecture.
Amicalement,
Julien Fieschi, président



SOMMAIRE

DOSSIER : LE SYNDROME DE RETT ET L'ÂGE ADULTE // 06

LE CMS ET LE CPME VOUS RÉPONDENT // 10

PROJET COLLABORATIF GENIDA // 13

**QUOI DE NEUF ? ACTUALITÉS :
DROITS, MESURES ET ACCESSIBILITÉ // 14**

- L'ASSURANCE VIEILLESSE DES PARENTS AU FOYER (AVPF)
- PCH EXONÉRÉE DE COTISATIONS SOCIALES

À L'ASSO ! // 18

- RETOUR RG CARNET DE VIE
- RENCONTRES RÉGIONALES, CDH, SF, JNSR
- STAGES, MANIFS

LE GRAND SONDAGE // 38

PORTRAITS // 50

CÔTÉ CUISINE // 52

La rédaction

Merci à tous ceux qui ont participé à ce numéro.

Directeur de publication : Julien Fieschi, président de l'AFSR – 264 rue du Champ Monette, 60600 Agnetz

Rédaction : Julien Fieschi, Audrey Granado, Eléonore Rabourdin

Relecture : Thomas Bertrand, Myriam Fieschi, Sophie Tondelier, Sabrina Tramaille-Bryon

Crédit illustrations : Eric Puybaret

Conception et graphisme : Koesens – Impression : SMI

Couverture : Prudence

N°ISSN : 1620-509X – Toute 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 MDPH, CHU, structures d'accueil spécialisé pour enfants et adultes, de France et d'Outre-mer.

DOSSIER

LE SYNDROME DE RETT ET L'ÂGE ADULTE

L'âge adulte, voilà un sujet qui suscite beaucoup d'interrogations. En débutant la rédaction de ce nouveau numéro de Rett Info, nous voulions vous proposer des informations et témoignages sur un panel de thèmes variés autour du sujet. Mais nous nous sommes vite rendus compte que ce seul numéro ne suffirait pas pour répondre à toutes les demandes et que nous n'étions pas assez nombreux pour fournir en si peu de temps un travail assez complet à la hauteur des attentes. Alors, nous prendrons le temps de vous proposer prochainement un dossier d'informations complet.

Emma, 36 ans : belle jeune femme, souriante, affectueuse et coquette

Ce qu'aime Emma :

Elle savoure les ambiances conviviales, apprécie les amis qui lui portent beaucoup d'attention, les sorties restaurant où chacun est heureux d'être là. Les bons plats, les fruits, les desserts, en particulier ceux qu'elle arrive à manger avec peu d'aide, lui donnent beaucoup de plaisir. Les soins esthétiques visage, cheveux, corps avec massages, peelings, masques, et même hammam lui procurent détente et bonheur. Il y a 2 semaines Emma était à Center Parcs en Sologne pendant 3 jours dans le cadre du séjour « Bien-être » organisé par son établissement, avec 2 autres résidents, accompagnés de 3 professionnels. Leur cottage était doté d'un hammam et d'une cheminée dont l'équipe a su tirer profit.

Avec les années, Emma apprécie le calme, les ambiances feutrées, qu'on lui parle et prenne le temps de s'occuper d'elle.

Le regard d'Emma est net et profond quand elle est détendue et présente aux personnes qui sont avec elle. Elle aime passer ses mains autour de notre cou dès lors que nous sommes à sa hauteur (taille 1,4 m et 35 kg).

Ce que fait Emma :

Emma bénéficie d'un accueil dit séquentiel dans un foyer d'accueil médicalisé APF-Handas depuis une quinzaine d'années, situé à 15 mn de chez nous. Les lundis et mardis, elle est en accueil de jour, avec un transport adapté matin et soir. Du mercredi matin au vendredi soir, Emma participe aux activités de l'accueil de jour, et dort les 2 nuits au foyer. Dès lors que nous le prévoyons à l'avance, Emma peut y passer des week-ends, environ un par mois.

Cette organisation est un choix de notre part, permettant à Emma à la fois le partage de la vie de famille et amis, et la vie en établissement avec activités et soins adaptés, dans le cadre d'un projet personnalisé, discuté avec nous. C'est un équilibre qui semble lui convenir. Cet accueil est de qualité, avec échanges constants avec l'équipe de professionnels.

Avec d'autres familles, nous avons participé au projet de création de cet établissement, ce qui avait permis à chacune d'exprimer ses souhaits. Les modes d'accueil y sont variés. Emma marche et aime marcher, elle peut le faire seule, mais ne sait pas se diriger avec intention. Elle a souvent besoin d'aide et nécessite toujours beaucoup de surveillance pour éviter les risques de chute. Les sorties se font avec un fauteuil roulant.

Emma peut utiliser cuillère et fourchette présentées avec de la nourriture quand elle peut desserrer ses mains, dans les bons jours elle peut prendre un verre, mais le retour sur la table n'est pas garanti ! Elle peut manger avec ses mains, c'est ainsi qu'elle peut s'occuper à manger raisins, mandarine, etc.

Emma aime les vacances, les voyages. De corpulence légère, les « transferts » d'Emma ne demandent pas trop de force à ses accompagnateurs. Les hôtels et locations doivent comporter une chambre facile d'accès sans marches et une douche à l'italienne. Ses crises d'épilepsie restent une contrainte, avec des formes qui varient avec les années (depuis l'âge de 7 ans), actuellement à raison de 5-6 par mois.

Être incluse dans une ambiance sympathique et bienveillante est une occupation pour Emma, quand elle n'est pas fatiguée, Emma suit du regard les mouvements développés autour d'elle.

Ce qui aide Emma :

Emma est souvent tendue, crispée. Nous sommes toujours à la recherche de ce qui peut diminuer ses tensions internes.

Depuis 2 ans elle a des séances d'ostéopathie (utilisant des techniques myotensives crâniennes et de libération des facias tels que diaphragme, crâne...) qui ont eu d'abord pour but de diminuer son bruxisme, qui a quasiment disparu, ses mâchoires se sont détendues, et elle boit davantage. Des séances « énergie » ont aussi pour but de rendre la circulation de ses énergies intérieures plus fluides, étonnant ! Nœuds, blocages, douleurs peuvent aussi être repérés, bien utile pour mieux comprendre ce qui se passe dans le corps d'Emma qui ne peut l'exprimer elle-même.

Toute activité physique lui plait beaucoup, tel que « danser » sur une musique, au foyer elle participe à une activité « corps et voix » très intéressante. Elle aime marcher dans le jardin avec aide, Emma est devenue très attentive aux chants des oiseaux.



"EMMA AIME LES VACANCES, LES VOYAGES..."

Le parcours d'Emma :

Emma a marché vers 15-18 mois
Elle était déjà très calme, prenant peu de risques dans sa motricité.

Emma, à 4 ans, a rencontré Professeur Rett à Edimbourg qui a confirmé le diagnostic de syndrome de Rett. Été 1987 ; d'après ses mots : « She is an easy case of a difficult syndrome » (« Elle est un cas facile d'un syndrome difficile »). À la suite de quoi, avec 4 autres familles, nous avons créé l'Association Française du Syndrome de Rett, en novembre 1987.

Emma est allée à l'école de notre petite commune de Chavagne le matin, de 3 à 10 ans, accompagnée d'une personne. Elle n'y faisait pas

d'apprentissage scolaire, mais suivait un rythme, et était stimulée par le groupe d'enfants. Les 2 repas pris par semaine à la cantine scolaire étaient un excellent lieu de valorisation car elle mangeait bien et de tout.

Emma à 10 ans.
En dehors de l'école, elle avait chaque semaine des séances de kiné, psychomotricité, musicothérapie.
Puis elle a commencé à fréquenter un IME, pendant que nous travaillions avec d'autres familles à la création d'un IEM APF-Handas pour enfants et adolescents. Elle y était accueillie 3 jours par semaine au début, vers l'âge de 14 ans.

Ce que je retiens de notre expérience :

- Il vaut mieux voir chez notre fille ce qu'elle sait faire pour construire dessus et positiver, c'est la raison pour laquelle ci-dessus je ne vous ai pas dit qu'Emma ne parle pas, je vous ai parlé de son regard.
- A tout âge on apprend. Emma peut surprendre : Il y a 2 mois Emma a uriné plusieurs fois dans la journée dans les toilettes, d'un regard souriant et contente d'elle-même, sa protection restant sèche toute la journée. Ceci s'est reproduit d'une façon moins nette à d'autres moments. Nous n'attendons pas de miracles mais des petites satisfactions partagées à certains moments. Autre exemple : alors qu'elle ne voulait plus faire plus de 100 m dans la rue en marchant depuis plus d'un an, il y a 2 semaines, elle a parcouru volontiers plus de 500 m. Elle regarde si bien nos écrans quand elle est près de nous que nous allons lui acheter une tablette pour regarder défiler les photos de ses vacances, se rappeler les bons moments, ou encore écouter de la musique.
- L'action aide à vivre les difficultés, il faut toujours être en recherche de nouvelles rencontres, nouvelles idées.
- Nous apprenons beaucoup des expériences de familles ayant une fille qui a le syndrome de Rett plus âgée ou plus jeune.
- Il faut toujours se rappeler de l'âge de sa fille, et lui proposer un mode de vie et des activités adaptés à son âge et être dans la réalité.

Les difficultés majeures d'Emma :

- Ses crises d'épilepsie
- Son absence de désignation d'une douleur, d'un besoin
- Son transit intestinal difficile
- La fragilité de ses dents, et la difficulté d'hygiène dentaire dans les années passées.

Catherine, Francesca et Karl-William Sherlaw



TÉMOIGNAGES

Mot de sa sœur Francesca, 29 ans :

Etant « petite sœur » d'Emma, j'ai grandi avec elle et ne l'ai jamais vraiment considérée comme une sœur différente. Je dirais que notre relation a été unique et fusionnelle jusqu'à mon départ de la maison familiale. Petite, j'ai toujours aimé m'en occuper, lui donner à manger, la faire belle et surtout la couvrir de bisous. Aujourd'hui, je suis toujours très heureuse et fière de voir son sourire sur ses lèvres et dans ses yeux lorsqu'elle entend ma voix après une absence plus ou moins longue. Même si nos moments ensemble sont plus rares (j'habite depuis 3 ans dans le sud-ouest de la France), j'ai le sentiment de lui apporter de la joie par ma simple présence. J'aime l'accompagner lors de vacances à l'étranger en famille et par la même occasion apporter mon aide à mes parents. Avoir une sœur Rett c'est recevoir beaucoup d'amour et c'est sans doute aussi se responsabiliser un peu plus tôt !

Mot de son frère Karl-William, 34 ans :

Je voudrais partager avec le lecteur quelques tranches de la vie d'Emma qui me reviennent avec plaisir, qui contribueront à brosser le portrait d'Emma et qui pourront résonner avec vos propres expériences.

Sur la route des vacances : Emma dort sur l'épaule de son père tandis que nous jouons à compter les panneaux pour faire passer le temps plus rapidement.

À la maison, sur le canapé : Emma se balance d'avant en arrière, riant à gorge déployée, devant le DVD du concert d'Andrea Bocelli. Elle aime l'opéra !

À la maison : sa marraine (mon ancienne nounou) vient nous rendre visite. Emma se précipite vers elle avec un grand sourire pour mettre ses bras autour de son cou.

À la maison, à l'heure du coucher : j'aide Emma à monter les escaliers qui mènent à sa chambre (elle dispose désormais d'une chambre au rez-de-chaussée). Une jambe après l'autre, elle plie ses genoux et pousse sur son pied jusqu'à arriver en haut.

Pique-Nique sur le bord de la route : Emma raffole des fraises que nous lui donnons. La bouche déjà barbouillée de rouge, elle réussit à en saisir une directement dans la boîte et l'engouffre dans sa bouche avec la queue !



PRISE EN CHARGE

Alimentation et nutrition à l'âge adulte

On ne se réveille pas un beau matin en constatant : "Tiens, je suis adulte !" Le phénomène de vieillissement commence dès la naissance et se poursuit de manière continue tout au long de notre vie. En vieillissant, c'est une banalité de le dire, toutes les fonctions biologiques s'altèrent, dans le style inventaire à la Prévert : les organes sensoriels, les dents, le tube digestif, le cœur et les fonctions circulatoires, les fonctions respiratoires, la musculature. Les personnes atteintes d'un syndrome de Rett n'échappent pas à cette règle universelle. Partant de ce constat, l'alimentation doit s'adapter en permanence. Elle doit être ciblée sur les besoins de la personne dans une logique de prévention, de confort et de qualité de vie. La prévention dans ce domaine commence dès l'enfance et continue toute la vie et en renforçant certains aspects à des moments critiques.

Conseils pour la mastication et la déglutition

- installation confortable pour manger ;
- flexion tête/cou pour protéger des fausses routes ;
- adaptation des textures en fonction des possibilités masticatoires. Cette adaptation permet d'éviter des temps de repas longs et pénibles et des problèmes digestifs (aérophagie, constipation) ;
- tout au long de la vie, protéger les molaires, instruments indispensables à la mastication, en les brossant soigneusement après chaque repas.

Conseils pour la digestion

- soigner le reflux gastro-œsophagien : traitements anti-acide et anti-reflux, position assise après les repas, inclinaison du lit à 30° ;
- prévenir la constipation.

- Comment améliorer son transit intestinal, grâce à l'alimentation ?
- enrichir l'alimentation en fibres : un légume vert cuit et un fruit cuit par jour, un potage tous les jours, été comme hiver, deux crudités par jour (au besoin mixées ou sous forme de jus), des légumineuses deux fois par semaine (lentilles, flageolets, haricots blancs, pois cassés, pois chiche...) en accompagnement de la viande ou en entrée ou dans un potage. Des pruneaux ou des compotes de pruneaux plusieurs fois par semaine. Attention ne pas abuser de produits riches en son qui peuvent être irritants pour l'intestin ;
- adapter la texture aux possibilités masticatoires : des morceaux d'aliments avalés sans être mastiqués peuvent se retrouver intacts dans l'intestin (ex : des grains de maïs ou des flageolets) et ralentir le transit ;
- bouger autant que possible ;
- et avoir une bonne hydratation.

Conseils pour la nutrition

- veiller à l'équilibre alimentaire et adapter les quantités en fonction de l'évolution du poids ;
- prévenir la dénutrition.

En pratique, quels moyens de prévention ?

- l'aide pour manger en cas de fatigue et de risque de dénutrition ;
- l'adaptation des textures ;
- la désensibilisation en cas d'hyper-nauséux ;
- l'hygiène bucco-dentaire au quotidien ;
- l'adaptation des quantités et enrichissement de l'alimentation ;
- des repas savoureux ;
- des repas bien présentés, qui donnent envie de manger ;
- la prévention et le traitement des douleurs et difficultés digestives ;
- le respect du calme pendant le repas, dans un cadre agréable, en prenant son temps ;
- chercher les causes d'une dénutrition pour agir directement à la racine en tenant compte des observations de tous les accompagnants (famille et professionnels).

Prévenir certaines carences particulières

Une étude publiée par l'hôpital Marin d'Hendaye, montre que certaines carences sont fréquemment retrouvées chez les adultes polyhandicapés (pas spécifiquement syndrome de Rett) :

- Vitamine C : vérifier la présence de deux crudités par jour (mixées ou sous forme de jus de fruits et/ou légumes) ;
- Vitamine B9 : légumes verts, foie, œufs, bananes ;
- Fer : viande, poisson, abats, légumes secs. Attention ! Une carence en fer (anémie) traduit souvent l'existence d'un reflux gastro-œsophagien ;
- Vitamine B6 et zinc : abats, notamment le foie ;
- Vitamine D3 : produits laitiers entiers, poissons gras, et surtout exposition à la lumière du jour quinze à trente minutes par jour ;
- Calcium : trois à quatre produits laitiers par jour (voir article Rett Info n°55).

Il n'y a pas de fatalité dans l'évolution de l'état nutritionnel d'une personne adulte atteinte du syndrome de Rett. Elle résulte de l'accompagnement et de la prise en charge mis en place depuis l'enfance. Manger confortablement, être bien nourri et digérer sans souffrir sont des préalables indispensables pour profiter de la vie. Ces trois aspects, pour des adultes qui vivent le plus souvent en institution, nécessitent que l'on se préoccupe de la place de la nutrition et de la restauration avec attention dans les centres, car l'intendance est essentielle.

Catherine SENEZ-SAUT, orthophoniste spécialisée en déglutition et Irène BENIGNI, diététicienne spécialisée dans le polyhandicap

LE CMS ET LE CPME VOUS REPONDENT

En tant que président du Conseil Médical et Scientifique de l'AFSR, je suis sollicité pour coordonner les réponses à vos nombreuses questions. Ce n'est pas un exercice facile, car notre métier consiste à faire de nos consultations une rencontre singulière, avec un enfant et sa famille. Bien sûr, nous nous servons de notre expérience, acquise avec d'autres enfants et d'autres familles qui viennent nous voir avec les mêmes maladies, les mêmes problèmes, les mêmes solutions... Mais nous devons aussi nous laisser guider par l'histoire de chacun, qui est par définition unique. Dans le syndrome de Rett comme dans toutes les maladies du monde, impossible de généraliser sans simplifier, donc sans prendre le risque de se tromper ! Ainsi, par exemple, vous ne trouverez pas de recette pour soigner l'épilepsie dans le syndrome de Rett (une même molécule peut contrôler l'épilepsie de certaines, aggraver l'épilepsie d'autres). Nous avons cependant essayé de faire le travail. Merci d'être indulgent si vous trouvez les réponses trop imprécises ou générales, et gardez bien à l'esprit que les meilleures réponses à vos questions viendront au moment où elles se posent avec le médecin qui est en face de vous !

Pr Mathieu Milh, neuropédiatre et président du Conseil Médical et Scientifique de l'AFSR



Existe-t-il des recommandations claires sur le port du corset concernant :

- les durées et surtout si le port doit être nuit/jour ;
- s'il y a des positions où il doit être privilégié : allongé/assis/marche ;
- sur le type de corset (e.g. hypercorrectif) ;
- en bref, s'il faut un appareillage pour redresser lors des activités quotidiennes diurnes (aux dépens de la mobilité et du développement de la musculature) ou un port seulement la nuit pour replacer correctement en phase sommeil, ou même si le port du corset (parfois douloureux) peut être laissé de côté car les effets positifs sont trop ambigus pour les scolioses d'origine neuro musculaire ?

Les indications de corset sont effectivement individuelles en fonction du potentiel d'évolutivité, donc d'aggravation, de la scoliose qui se développe dans un contexte de déformations neuro-orthopédiques pelvi-rachidiennes. La mise en place du corset est le seul traitement orthopédique qui permet de stopper l'aggravation de la scoliose mais un traitement chirurgical de la scoliose est parfois nécessaire pour préserver l'équilibre pelvirachidien à l'âge adulte (marche, confort de la station assise). Le corset est souvent utile mais il ne permet pas toujours d'éviter la chirurgie, en particulier dans le syndrome de Rett.



Une personne atteinte de ce syndrome peut-elle s'améliorer sur le plan compréhension, intelligence, développement ?

La plupart des familles, et la plupart des médecins, rapportent des apprentissages possibles chez les patientes Rett. Le syndrome de Rett est considéré comme un trouble précoce et continu du neurodéveloppement, qui perturbe le fonctionnement cérébral au quotidien, et qui impacte son développement, mais qui n'empêche pas de progresser.

Il est en revanche plus difficile de savoir pourquoi certaines filles progressent mieux que d'autres, si les différences sont uniquement liées à la mutation, au reste du génome, à l'existence de comorbidités comme l'épilepsie ou à des facteurs environnementaux. Le profil évolutif de ce syndrome n'est toutefois pas linéaire, avec des régressions possibles, non systématiques, à différents âges. Comme tous les enfants, les patientes Rett sont toutes différentes et respecter/accepter leurs différences me semble primordial, tout en les aidant à donner le meilleur d'elles-mêmes et en leur faisant confiance pour y arriver, comme avec tout enfant.



Quelles sont les méthodes de rééducation paramédicales que l'AFSR nous conseille fortement plus qu'une autre ? Préconisez-vous de la kinésithérapie classique, de la kinésithérapie spécifique (Le Metayer, Bobath, Votja, Contrainte induite), Feldenkrais ou Anat Baniel Method Neuromovement, Medek, Intégration sensorielle, Padovan ou autres ?

Il y en a tellement, comment savoir laquelle est la bonne méthode ? Sachant que les méthodes de rééducations intensives font progresser nos filles (il suffit de voir le nombre impressionnant de parents qui emmène leur fille à l'étranger), pourquoi l'AFSR n'ouvre pas un centre Rett de rééducation intensive en France (type Essentis, Neurogroupe ou encore Marzenia)?

Dans le cadre de maladies neurologiques centrales d'évolution chronique, la stimulation multi-sensorielle encadrée et délivrée par des professionnels médicaux, paramédicaux et spécialisés (diplômés d'Etat) est probablement un atout pour la prise en charge globale de l'enfant, l'accompagnement de la famille. Par ailleurs, l'auto-rééducation guidée par les parents est un complément indéniable à cette prise en charge. Elle fournit une continuité (rythme quotidien, régulier), implique la famille dans le projet de soins lorsqu'elle le souhaite, permet une souplesse au service premier de l'enfant (adaptation à la carte des horaires, durées, intensité des exercices). Selon nous, l'alliance entre professionnels et famille, dans le soin et par l'auto-rééducation adaptée à chaque situation, est une excellente stratégie d'accompagnement pour les filles.

Concernant la stratégie dite « intensive », proposée à l'étranger, il convient d'avoir une démarche rationnelle et d'évaluer objectivement, grâce à des bilans (cognitifs, imagerie cérébrale, échelles fonctionnelles, qualité de vie) les bénéfices pour les enfants. Des études scientifiques sont en cours pour évaluer l'efficacité, et les risques, des prises en charge dites intensives, dans différentes pathologies.

Les filles Rett peuvent avoir besoin de prises en charge plus intensives à certains moments de leur vie, nous devons pouvoir reconnaître ces moments pour adapter les prises en charge, avec les moyens dont nous disposons et en utilisant le levier de l'auto-rééducation.

Quelle que soit la prise en charge mise en place, l'enfant doit rester au centre des préoccupations de chacun.



Bientôt nos petites filles Rett pourront bénéficier de la thérapie génique. Quel est le protocole ? Au bout de quel délai pourra-t-on en voir les premiers effets ? De quel ordre sera le coût financier d'un tel traitement ?

La technique la plus avancée est basée sur l'injection d'un virus modifié dans le cerveau. Les premiers essais n'ont pas encore débuté car cette technique n'a pas suffisamment fait la preuve de l'absence d'effet secondaire grave. Par analogie avec d'autres techniques de thérapie génique qui ont reçu l'autorisation de mise sur le marché, les traitements coûtent plusieurs millions d'euros mais sont pris en charge s'ils sont efficaces.



Comment vivre avec nos filles adultes ? Quels médecins pour elles ? Quelles prises en charges spécifiques ? Y a-t-il un registre des établissements connaissant vraiment le syndrome de Rett chez les adultes ?

La question de la transition entre pédiatrie et médecin d'adulte est une des questions majeures à traiter dans nos centres de référence. Nous recommandons de parler tôt de la transition pour l'anticiper, d'impliquer un médecin tiers, qui participerait au suivi de l'enfant et de l'adulte en question (médecin généraliste de famille, médecin d'IME, personnel paramédical connaissant l'adolescent...). Une consultation initiale avec le pédiatre et le médecin d'adulte est conseillée si possible, et la rédaction d'un résumé complet de la maladie et des éventuels problèmes spécifiques rencontrés pendant l'enfance est indispensable.

Les pédiatres qui s'occupent des patientes Rett doivent parfaitement connaître la maladie car ils en font le diagnostic devant un trouble du développement avec des particularités bien connues. Les médecins d'adulte ne font pas le diagnostic, leur connaissance du syndrome n'est donc pas la même, ils doivent connaître l'histoire naturelle à l'âge adulte pour anticiper les problèmes, les possibilités de prise en charge médicale, sanitaire et sociale, les comorbidités comme l'épilepsie, les troubles neuro-orthopédiques, respiratoires, du sommeil, digestifs...

À ce jour, il y a peu de neurologues spécialisés dans le suivi des patients en situation de polyhandicap, et encore moins de neurologues spécialisés dans le syndrome de Rett. Mais les choses évoluent, et les neurologues d'adultes connaissent parfaitement le handicap, les mouvements anormaux, l'épilepsie, les troubles moteurs complexes, les troubles du comportements... Ils ont donc les connaissances adaptées pour prendre en charge les patientes Rett, même s'ils connaissent peu le syndrome. Les centres de référence et l'Association ont un rôle primordial à jouer dans l'information des professionnels, l'organisation de la transition, la mise en place d'un parcours de soin optimal chez les patientes adultes. On peut cependant assurer que dans chaque hôpital, au moins un service de neurologie prend en charge les patients en situation de polyhandicap qui le nécessitent pour un bilan, la mise en place d'un traitement, la prise en charge d'une complication. Nous sommes conscients que des progrès restent à faire.



“Syndrome de Rett, ostéoporose : pour ou contre les biphosphonates ?
Quel est le bénéfice d'une cure chez une enfant marchante qui n'a jamais présenté de fracture, même si les marqueurs de minéralisation sont un peu justes ? Les biphosphonates sont décriés notamment par les chirurgiens-dentistes en raison de leurs effets secondaires.”

Le syndrome de Rett est effectivement pourvoyeur de fragilité osseuse, caractérisée chez l'enfant par une densité minérale osseuse basse associée à la survenue de fractures. Cette fragilité osseuse peut être à l'origine de douleurs osseuses chroniques invalidantes et ainsi contribuer à la perte de mobilité. L'utilisation des bisphosphonates est indiquée lorsque l'ostéodensitométrie révèle une densité minérale osseuse (DMO) basse, c'est à dire un Z-score mesuré au niveau du rachis lombaire inférieur à -2 DS, avec au moins un antécédent de fracture et/ou des douleurs osseuses. Dans ce cadre les cures peuvent être débutées, pour une période de deux ans, à raison de perfusions intraveineuses à l'hôpital, tous les 3 à 6 mois selon les protocoles. On s'attend alors à une amélioration clinique en termes de diminution du nombre de fractures et des douleurs, et parfois d'amélioration de la mobilité, ainsi qu'à une amélioration de la densité minérale osseuse. Les résultats de mesure de marqueurs de minéralisation osseuse ne doivent pas, à eux seuls, motiver la réalisation de ce traitement, et ce d'autant plus que la patiente ne présente pas d'histoire fracturaire ou de douleur. Enfin l'ostéonécrose maxillaire, effet secondaire rare mais grave, est surtout observé chez l'adulte mais quasi inexistant dans la population pédiatrique. Son principal facteur de risque est un traumatisme préalable de la muqueuse orale (extraction dentaire principalement).

CONSTANT ZOE

VÊTEMENTS FACILES ET RAPIDES À ENFILER

Constant & Zoé facilite l'habillage des personnes en situation de handicap en concevant et commercialisant des **vêtements astucieux**. Les vêtements C&Z sont conçus avec des **matières adaptées, respirantes, élastiques** et présentent des **systèmes d'ouverture ingénieux** pour **rendre l'habillage plus simple !**

Bénéficiez de **-10%** avec le code **AFSR20** sur **www.constantetzoe.com**.

Pour toute commande, **10%** seront reversés à l'Association Française du Syndrome de Rett.



Besoin de conseils ? Contactez-nous !
07 69 68 29 37 / contact@constantetzoe.com

PROJET COLLABORATIF GENIDA

L'AFSR est partenaire du projet GENIDA afin d'inclure les patients et les aidants dans cette étude participative. Cette étude va nous permettre de mieux comprendre notre population et un retour nous sera fait durant les JNSR afin de nous présenter les principales caractéristiques et enseignements qu'il sera possible d'élaborer grâce à vos réponses. Alors à vos souris et claviers pour répondre à cette étude. Tout le monde peut participer (aidants, soignants, éducateurs, parents proches, fratries, ...)



Le projet GENIDA est une étude participative - les familles étant directement actrices - ayant pour objectif de mieux caractériser les tableaux cliniques et histoires naturelles des formes génétiques de troubles neuro-développementaux, dont le syndrome de Rett fait partie.

Nous avons créé un site internet (<https://genida.unistra.fr>) qui permet aux familles de s'inscrire et de répondre à un questionnaire structuré essentiellement de type "questions à choix multiple" (compter 45min pour le remplir en moyenne, résumé ci-dessous*). Ces questions explorent notamment les paramètres physiques (taille, poids), les aspects cognitifs (compétences pour le langage parlé, la lecture et l'écriture, communication non verbale), les aspects comportementaux, la présence ou non de manifestations cliniques neurologiques (épilepsie, troubles moteurs) ou affectant les grandes fonctions physiologiques (cardiaque, rénale, gastro-intestinale, sensorielles, comportement alimentaire, etc.). Cinq

questions ouvertes explorent de manière plus qualitative la perception par les parents de manifestations qui affectent le plus la santé de leur enfant / jeune adulte, la qualité de vie, l'existence éventuelle de réactions indésirables à des traitements ciblés ou symptomatiques. Ces questions permettent aux familles de mettre en avant des aspects de la maladie qui leur apparaissent comme majeurs.

Cette approche est inhabituelle du fait de l'implication directe des familles. Notre expérience sur les syndromes Koolen-deVries, Kleefstra et KBG montre que les parents sont véritablement "experts": ils peuvent non seulement parfaitement synthétiser les manifestations associées à la pathologie (comme le feraient des professionnels), décrire leurs effets sur la qualité de vie ou l'autonomie de leurs enfants, mais surtout révéler des aspects de la pathologie jusqu'alors sous-estimés. De plus, les parents sont en général particulièrement motivés pour faire progresser les connaissances (comme en témoigne l'essor impressionnant des associations de patients et familles pour les maladies rares, sur les réseaux sociaux comme Facebook), et sont ceux qui sont le plus avides de réponses à leurs questionnements sur l'avenir de l'enfant.

Nous espérons que ce projet permettra d'améliorer les connaissances sur de nombreuses formes de déficience intellectuelle dont le syndrome de Rett, en apportant des données nouvelles et utiles aux patients et familles concernées, et aux professionnels (médecins mais aussi psychologues et éduca-

teurs) qui suivent les personnes atteintes.

Remerciements :

Le projet GENIDA est financé par le Fondation de l'Université de Strasbourg (Fonds Roche pour la médecine personnalisée), par l'USIAS (University of Strasbourg Institute for Advanced Studies) et la Fondation Jérôme Lejeune. Le projet a bénéficié de l'aide et conseils du programme national RADICO pour les aspects légaux et éthiques (dossiers CNIL n°1907912 et comité d'éthique de l'INSERM n°16-338) et de sécurité informatique.



**Florent Colin, Jean-Louis Mandel IGBMC
CNRS UMR 7104 - Inserm U 1258, Illkirch**

*https://genida.unistra.fr/static/img/questionnaires/questionnaire_fr.pdf



ASSURANCE VIEILLESSE DES PARENTS AU FOYER (AVPF)

L'AVPF permet au parent qui aurait cessé ou réduit son activité professionnelle pour s'occuper d'un enfant ou d'un adulte handicapé (descendant, ascendant, conjoint/concubin/partenaire de PACS, frère/sœur), ou qui prend un congé de proche aidant, de bénéficier, dans certaines conditions, d'une assurance vieillesse à titre gratuit qui garantit une continuité des droits à la retraite.

QUI SONT LES BÉNÉFICIAIRES ?

Le parent qui perçoit l'une des prestations familiales suivantes :	Affiliation
<ul style="list-style-type: none"> • Le complément familial (versé aux parents de 3 enfants) • L'allocation de base de la prestation d'accueil du jeune enfant (Paje) • Le complément de libre choix d'activité (CLCA) • Le prestation partagée d'éducation de l'enfant (PreParE) • L'allocation journalière de présence parentale (AJPP) 	Automatique
Le parent qui assume au foyer la charge d'une personne handicapée :	Affiliation
Enfant handicapé de - de 20 ans, incapacité permanente est \geq à 80%, non admis dans un internat	Automatique si le parent est bénéficiaire de l'AAEH de base sinon faire la demande d'affiliation à la CAF
Adulte handicapé dont l'incapacité permanente est \geq à 80%, dont l'état nécessite une assistance ou une présence permanente au foyer (reconnu par la CDAPH) Possibilité d'une prise en charge partielle en journée dans un établissement ou service médico-social	Faire la demande d'affiliation à la CAF ; l'affiliation ne sera effective qu'après avis conforme et motivé de la CDAPH
Le parent qui bénéficie d'un congé de proche aidant	Affiliation
Pour s'occuper d'une personne handicapée ou faisant l'objet d'une perte d'autonomie d'une particulière gravité avec laquelle le demandeur entretient des liens étroits et stables ; la personne aidée peut être placée dans un établissement	Faire la demande d'affiliation à la CAF + présenter une attestation de l'employeur indiquant les dates de prise du congé

LES CONDITIONS

L'activité professionnelle du bénéficiaire de l'AVPF	Ne pas être affilié au régime général obligatoire à un autre titre Avoir cessé ou réduit son activité professionnelle (mi-temps maximum), il est toutefois possible de percevoir la PCH au titre d'aidant dédommagé
Les ressources du bénéficiaire de l'AVPF	Le plafond de ressources applicable dépend de la situation familiale et des prestations familiales perçues

ATTENTION : L’AFFILIATION À LA L’AVPF N’EST PAS RÉTROACTIVE !

AFFILIATION VOLONTAIRE :

La tierce personne qui n’est pas salariée et qui ne peut pas bénéficier d’une affiliation gratuite à l’AVPF a la possibilité de demander une affiliation volontaire avec paiement de cotisations auprès de la CPAM du lieu de résidence.

COTISATIONS ET MONTANT :

La cotisation est prise en charge par l’organisme d’allocations familiales à un taux forfaitaire, les bénéficiaires étant considérés comme des salariés payés au SMIC (100% lorsque l’aidant n’exerce aucune activité professionnelle, 50% lorsque l’aidant exerce une activité professionnelle à temps partiel). L’AVPF ne procure pas de points dans les régimes complémentaires.

Par Jeanne Mendelssohn, gérante du cabinet Fincab Conseil en gestion de patrimoine : accompagnement spécialisé destiné aux familles vivant une situation de handicap ou de dépendance





PCH ET EXONÉRATION DES COTISATIONS SOCIALES

Un épisode de la belle histoire associative de l'AFSR...

Hiver 2013, l'AFSR sortait son n°81 du Rett info, malheureusement quelques numéros plus tard, le Rett info devait disparaître faute de repreneurs pour une succession durable.

Printemps 2020, 7 ans plus tard, l'AFSR ressort son Rett info, pour mon plus grand bonheur et ma fierté d'y contribuer à nouveau et pour la plus grande satisfaction des familles je l'espère.

Quel point commun entre ces deux numéros ? Le même sujet du droit des familles et notamment la PCH aidant familial y est abordée.

Quel changement y a-t-il eu entre les deux numéros ? Une belle avancée réglementaire en matière de fiscalité du dédommagement de l'aidant familial.

Est-ce que l'AFSR y a contribué ? On peut dire que oui d'une certaine manière.

Vous voulez des explications ? Suivez le guide ! Commençons par un brin « d'histoire » pour les plus jeunes.

D'abord il faut savoir que le dédommagement d'aidant familial était réservé aux adultes jusqu'en 2005. C'est la loi handicap de 2005 qui a permis d'ouvrir le dédommagement financier des parents reconnus comme aidants familiaux de leurs enfants handicapés. C'est l'élément 1 de la PCH aides humaines, dans lequel il est possible d'ajouter également des aides humaines réalisées par une tierce personne (en emploi direct, par mandataire ou par prestataire). Et comme tout changement, une période de flottement s'est installée dans les années qui ont suivi, jusqu'à ce que tous les professionnels aient le même niveau de compréhension et de formation.

D'abord, chez les assistantes sociales qui ont mis de nombreuses années avant de monter des dossiers avec demande de PCH lorsqu'il s'agissait des enfants. Fortes de leurs acquis et de leur expérience, elles ne sollicitaient encore trop souvent que l'AAEH avec les compléments. Ne permettant pas l'instruction de la PCH pour les enfants, elles privaient donc souvent les parents du droit d'option nouveau face à deux systèmes de prise en charge financière qui cohabitaient à présent.

Ensuite concernant les modalités fiscales, selon les départements, les centres d'impôts, les interlocuteurs, c'était le cafouillage total sur les obligations juridiques réelles, il n'y avait pas de consignes claires, tout dépendait de l'interlocuteur qu'on avait au bout du fil aux impôts. Bonjour l'égalité de traitement sur le territoire, l'incertitude et l'angoisse des familles qui se demandaient si elles faisaient correctement... Il y avait 3 catégories de pratiques :

- celles qui ne déclaraient pas du tout la PCH aidant familial, volontairement ou profitant du doute ambiant, ou tout simplement parce qu'on leur avait dit de ne pas le faire ;
- celles qui déclaraient bien dans leur déclaration d'impôts sur le revenu, qui étaient plutôt juridiquement et fiscalement bien renseignées, mais sans payer les contributions supplémentaires de CSG et de CRDS ;
- celles qui déclaraient dans leurs impôts sur le revenu et qui payaient en plus les contributions supplémentaires de CSG et de CRDS, sans doute quelques rares familles isolées et celles qui avaient fait l'objet d'un contrôle et d'un redressement fiscal ?

Lors d'un redressement, les contributions CSG et CRDS sur la part aidant familial déclarée ont été réclamées à la famille, qui a certes bénéficié d'un échelonnement de ce redressement mais en aucun cas d'une exonération.

Rappelons simplement que les contributions CSG et CRDS sont des contributions à forte connotation sociale...tout comme le dédommagement d'aidant familial...le mécanisme revenait donc à dédommager socialement une famille en puisant dans la tirelire sociale collective mais en l'obligeant à re-cotiser dans cette même tirelire avec l'aide sociale qu'elle touchait de cette même tirelire... tellement ubuesque,

tellement kafkaïen, tellement injuste... C'est là qu'une alerte de l'AFSR s'est construite. Nous avons décidé de monter une action dont voici le résumé et le résultat :

- écrire une note juridique courte mais argumentée pour soulever la difficulté et le fond injuste du mode d'imposition sur ce dédommagement ;
- l'envoyer à une centaine de députés de toutes les régions, triés et ciblés selon leurs domaines de compétences « social ou handicap » ;
- proposer soit l'exonération à ces contributions sociales obligatoires, soit le prélèvement à la source pour une plus grande transparence et aboutir à un montant net d'impôt sans surprise ;
- écrire un mailing via le site de l'Assemblée Nationale ;
- veiller, surveiller le devenir de notre interpellation.

8 députés ont été sensibles à notre interpellation, 4 de droite et 4 de gauche ! Ils ont relayé notre problématique par une publication écrite au gouvernement. J'ai suivi la thématique de près, sur le site de l'Assemblée, on peut entrer des mots clés pour sélectionner les sujets. Je me suis rendue compte que ce sujet revenait sans cesse, de nombreuses grosses associations, comme l'APF, interrogeaient régulièrement, directement ou indirectement sur cette aberration fiscale. Et puis pschitt, plus rien, le calendrier électoral suivait son cours pour nos hommes et femmes politiques en France et nous avons cru ce sujet disparu de la circulation, sans espoir de changement... Jusqu'à cette fin d'année 2019 où le législateur a modifié la règle fiscale : le dédommagement d'aidant familial est soumis à l'impôt sur le revenu mais est à présent exonéré des contributions sociales obligatoires de CSG et de CRDS ! Quelle joie j'ai ressentie à la lecture de cette actualité chargée de souvenirs et d'aventure associative.

Victoire pour les familles et victoire pour le monde associatif militant dans lequel nous sommes inscrits à l'AFSR. Souvenez-vous de cet adage « ce sont les petites rivières qui font les grands fleuves ». Vivacité, réflexion, envie de changer les choses, défendre ses droits, s'organiser, unir ses idées, se lancer, agir collectivement, avec persévérance, ce sont là les profondes qualités de l'engagement associatif. Notre force et notre moteur : croire en quelque chose de meilleur pour nos enfants et adultes, pour les nôtres mais aussi pour ceux qui viendront après les nôtres !

PCH AIDE HUMAINE

Le principe :

C'est un décompte en heures des besoins d'assistance (par jour sur 24 heures et/ou par mois et/ou par an) liée à la perte d'autonomie de la personne handicapée. Cette quantification en heures est ensuite indexée sur un taux horaire d'indemnisation. On comprend alors que ce système est innovant, juste, modulaire et personnalisé (jusqu'à 24h/24 d'assistance pour des cas de handicap particulièrement extrêmes). Le dédommagement institué par la loi de 2005 constitue une reconnaissance du travail accompli notamment auprès des enfants.

Comment le besoin en aide humaine est-il calculé ?

L'appréciation de la quantité d'heures d'aide humaine est assez difficile à évaluer, notamment pour les enfants. Les besoins peuvent être quantifiés par jour, par mois, par an. Les temps doivent être évalués selon les critères suivants :

- pour la réalisation des actes de la vie quotidienne
- le degré de difficulté pour la réalisation
- le temps de présence à domicile
- le temps de présence scolaire ou en établissement
- l'organisation et la flexibilité négociée du temps professionnel de l'aidant familial s'il travaille
- les moments de répit souhaités par la famille
- le choix d'assumer totalement ce besoin par l'aidant familial ou si lui-même souhaite se faire aider
- le degré de surveillance et/ou de mise en danger en lien avec le handicap de la personne.

Ces temps sont donc savamment décortiqués par les équipes, cependant ils sont encadrés par des temps plafonds journaliers. À titre d'exemple, la notion de surveillance régulière est plafonnée à 3 heures/ jour et les démarches administratives sont comptées pour 5 minutes/jour.

Où déclarer la PCH sur sa feuille d'impôts ?

L'Assemblée nationale a voté le 24 octobre 2019 à l'unanimité une exonération des impôts et prélèvements obligatoires (CSG, CRDS et Impôt sur le revenu) sur les dédommagements perçus par les personnes aidant un proche handicapé à compter de janvier 2020. Il ne faut donc plus déclarer la PCH sur sa feuille d'imposition.

Anne Laforge, aidante temporellement, maman éternellement ! Juliette (20 ans)



BIENVENUE À L'AFSR !

L'AFSR A ACCUEILLI 32 NOUVELLES FAMILLES EN 2019. NOUS LES REMERCIONS POUR LEUR CONFIANCE ET ESPÉRONS QU'ELLES ONT TROUVÉ À NOS CÔTÉS ENTRAIDE, PARTAGE ET COMPRÉHENSION.



ANAÏS

Anaïs est née en février 2016. C'est une petite fille pleine de vie, chouchoutée par son grand frère Clément. Nous vivons tous les quatre dans l'Essonne, en région parisienne. Quand Anaïs est de bonne humeur, elle adore faire des câlins aux personnes qui s'occupent d'elle.

Cela fait un an que nous avons intégré l'Association, et même si les premières lectures et rencontres ont été douloureuses pour nous, la bienveillance, l'écoute ainsi que le soutien de l'ensemble des membres de l'Association nous permettent de franchir des étapes et d'aller de l'avant. Merci l'AFSR !



ANNA

Anna a 4 ans et habite à Amnéville avec ses parents, son frère de 8 ans et sa sœur de 19 ans. Le moment préféré dans la journée d'Anna, c'est le soir quand son frère lui lit un livre avant le dodo. Elle apprécie énormément tous les moments partagés avec sa famille : promenades à pied ou à vélo, parc... Anna, c'est la petite mascotte de la famille, toujours bien entourée par ses neveux, des jumeaux qui lui font une tempête de bisous, et tonton, tata, papi et mamie... Anna a aussi un petit compagnon ni à poils ni à plumes... c'est une tortue qui s'appelle Bubulle !



MAXINE

Maxine a 3 ans et demi et vit à Pessac près de Bordeaux avec ses parents. Maxine adore se balader pour aller voir les animaux, surtout les chevaux, elle n'est jamais plus heureuse que sur sa ponette d'équithérapie Prune. Elle adore aussi les chiens, les câlins, rigoler, puis la musique, elle se dandine et surtout se calme quand sa maman chante.



LOLI

Loli à 27 mois et a été diagnostiquée il y a déjà près d'un an, à l'âge de 16 mois. Elle a deux grandes demi-sœurs : Elsa, qui a 15 ans et Marion, qui a 12 ans. Loli vit avec son papa et sa maman dans les Pyrénées-Orientales.



AMY

Amy a 2 ans et vit avec ses parents au Sénégal. Son papa est originaire de la région grenobloise et revient régulièrement en France. Amy a déjà adopté la mascotte d'A Rett Toi Pour Courir, la bien jolie Souris V'Rett !



LÉONIE

Je m'appelle Léonie, je vais bientôt avoir 4 ans. J'ai une grande sœur, Justine 8 ans et un grand frère Clément 6 ans. Avec papa et maman, nous habitons à Melay en Saône et Loire.



SOLÈNE O.

Solène a eu 5 ans le 23 août dernier. Elle a deux grands frères : Elouan, qui a 14 ans et Nohan, qui a 10 ans. Et une petite sœur Anaé qui est venue compléter la tribu le 11 mai de cette année. Solène vit avec son papa et sa maman dans l'Aube.



LINA

Lina a 6 ans et demi et vit avec son papa et sa maman dans l'Aube. Elle va bientôt rencontrer d'autres copines de l'AFSR à l'occasion du repas des familles de sa région, prévu le 6 juillet prochain !



CHLOÉ

Chloé a 3 ans et demi et vit en Haute-Marne à côté de Chaumont. Elle est fille unique pour le moment, mais a des frères et sœurs à 4 pattes qu'elle aime beaucoup : un chien, 2 chats et un cheval ! Et très important Chloé est une grande fan de Petit Ours Brun !



JUSTINE

Justine a eu 5 ans le 6 septembre dernier. Elle a une petite sœur, Julie de 19 mois et vit avec son papa et sa maman dans l'Aisne. Justine adore que l'on s'occupe d'elle, qu'on lui fasse des câlins et des bisous, la musique, qu'on lui parle et maintenant regarder sa petite sœur faire des bêtises !



SOLÈNE G.

Solène aura 5 ans à la fin avril prochain. Elle a 2 petites sœurs Prune, 3 ans et Victoria, 1 an 1/2. Nous habitons à Paris et elle va dans un IME proche de la maison toute la semaine. Elle y fait de l'art-thérapie qu'elle apprécie visiblement beaucoup ! Solène adore aussi écouter de la musique et des comptines.



LUNA

Nous sommes les heureux parents de Luna, 8 ans et de Maëlle, 3 ans. Nous habitons dans le sud des Hauts-de-Seine, entourés de notre famille. Nous étions plongés dans le monde de l'autisme depuis 5 ans et nous voilà depuis peu dans la Rett Family !! Le maître mot chez nous c'est L'AMOUR, mais aussi la positivité et l'humour. Luna aime parler (sans cesse !!!! Ce sont des écholalies différées), elle adore le monde Disney (dessins animés, livres...), et aussi la musique... Nous avons trouvé notre équilibre tous les quatre. Nos filles nous procurent chacune à leur façon beaucoup de bonheur.



LOUANE

Louane est du 16 décembre 2014, elle a donc 4 ans et demi. Elle a une petite sœur Emmy qui est née le 08 mai 2018 et avec leurs parents elles vivent à Candillargues à côté de Montpellier.



NINA

Nina vit en garde alternée chez ses parents qui restent très proches l'un de l'autre ! Elle adore la musique et elle baigne dedans avec Greg, son papa qui est auteurcompositeur, interprète, conteur et multi instrumentiste. Elle a donc accès à de nombreux instruments et donc différentes sonorités ! Elle a même participé au clip d'une chanson qui lui est dédiée : « Petit Être » de Greg Voinis (NDLR : disponible sur Youtube). Nina adore aussi les animaux et elle en profite chez Marine, sa maman, qui a des chats, un chien, des poules, des lapins et des cochons d'Inde en liberté dans le jardin. Elle va une fois par semaine chez Armelle, son équithérapeute, où elle retrouve Viky une ponette adorable avec qui elle fait régulièrement de belles petites balades et peut travailler son équilibre. Nina adore le contact, les câlins, les bisous, les spectacles, les gens... La vie !!!



LÉA

Léa a 31 ans, elle a une sœur de 39 ans Lauren, mariée à Christophe, et parents de 3 filles Shanel 7 ans, Norah 12 ans et Louann 14 ans. Elle a aussi un frère Valentin de 33 ans, marié à Anne Sophie, parents de 2 filles Romy 4 ans et Gabrielle 1 an. Les passions de Léa sont multiples : sa famille et ses nièces en particulier, les voyages avec mer chaude et sable blanc, la piscine et le spa, le ski debout avec son moniteur pour personnes handicapées... et la bonne nourriture ! Léa est en FAM toute la semaine mais ne dort au centre que 2 nuits chaque début de semaine. Nous l'entourons et faisons tout au quotidien pour la rendre heureuse et le but semble atteint !



ESMA

Esma est une petite fille de 6 ans qui a 3 grandes sœurs de 19 ans, 17 ans et 13 ans. Elle vit avec sa famille en région Rhône-Alpes. Elle aime les jeux musicaux, la musique et surtout le dessin animé T'choupi. Elle se déplace lentement à 4 pattes !



LILOO

Notre Liloo est une adorable petite fille de 8 ans qui sourit tout le temps, qui est très câline et très gourmande. Elle adore jouer à "trap trap" et à cache cache avec sa petite sœur Chloé qui a 5 ans. Elle aime les dessins animés, les histoires, écouter de la musique, danser et se baigner. Grâce à un travail d'équipe avec les professionnels qui l'encadrent, elle fait d'énormes progrès (motricité fine, globale, parole...). Elle nous rend tellement fière d'elle au quotidien, c'est notre championne.

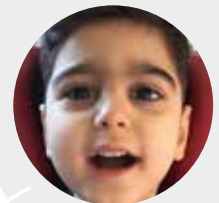
ILS NOUS ONT QUITTÉ

L'AFSR SE JOINT À LA PEINE DES FAMILLES QUI ONT VECU CETTE SI DIFFICILE ÉPREUVE EN 2019 ET LEUR ADRESSE SES SINCÈRES CONDOLENCES AINSI QUE SES PROFONDES PENSÉES.



CLAIRE

C'est avec un immense chagrin que l'AFSR a appris la disparition de Claire Ivonnet, 19 ans. L'association transmet tout son courage à Karen, Michel et leur fils et leur adresse ses sincères condoléances et ses profondes pensées. Nous ne l'oublierons pas.



MOHAMED

Mohamed était un enfant très épanoui, il avait une joie de vivre communicative. Dans les moments difficiles, c'était un petit guerrier qui a surpris plus d'un médecin. C'était mon amoureux et mon rayon de soleil. Il s'en est allé retrouver son frère Ismaël au paradis, lui aussi atteint du syndrome de Rett et décédé à l'âge de 3 ans et demi."

Samira Tallih, sa maman



MERYL

"Notre Meryl chérie, notre grande Pitchoune, notre chouchou, notre petit cœur, notre bouchon d'amour, notre ange est partie de manière brutale et inattendue à la maison, certes en étant fatiguée depuis plusieurs mois, de manière difficile à cerner, mais avec des symptômes assez inquiétants. Elle avait eu 27 ans en octobre ; beaucoup de personnes ont pu venir lui dire au revoir à la maison. En sa mémoire, les dons récoltés lors des cérémonies au crématorium et au cimetière qui l'ont accompagnée avec poèmes et musiques, ont été partagés en plusieurs associations dont l'AFSR, et nous poursuivrons avec ses sœurs notre projet de faire connaître les méthodes de stimulation qui l'ont aidée tout au long de son existence et lui ont permis de vivre à la maison et d'accéder aux plaisirs de la vie. On a plein de photos avec un sourire éclatant quand elle est en sortie ski, en train de faire de la poterie, dans plein de situations familiales... cette autre photo nous plaît beaucoup comme si elle était porteuse de toutes ses pensées, de sa conscience, de ses espoirs...c'était le jour de ses 20 ans. Si vous désirez parler avec nous, notre numéro est le 04 79 81 47 15."

Gilles et Maryse, ses parents et Ingrid et Estelle, ses sœurs

UNE GRANDE PENSÉE À MORGANE, ANNA, DELPHINE, ISABELLE, JULIE, AUDREY, LIESELOTTE, LISA, MERYL, MOHAMED, CHARLINE, CLAIRE ET LÉNA. VOTRE REGARD NE CESSERA JAMAIS DE BRILLER DANS NOS CŒURS.

LES RENCONTRES REGIONALES



CHAMPAGNE ARDENNES

Le 6 juillet dernier avait lieu le repas des familles de la région Champagne-Ardenne. Ce repas au restaurant fut un moment très convivial. Quatre familles étaient présentes, dont deux ont été récemment accueillies à l'AFSR. Elles ont apprécié ces premières rencontres.

Nous pensons également à cette cinquième famille qui a dû annuler sa participation à la dernière minute, leur grande fille étant hospitalisée en urgence. Rendez-vous l'année prochaine !

Céline Grandjean, déléguée régionale Champagne-Ardenne et maman de Lilli, 11 ans



POITOU-CHARENTES

Ce premier jour d'automne 2019, huit familles de la région Poitou-Charentes se sont retrouvées autour d'un repas devenu traditionnel au restaurant « A l'abri des pins », proche de Jarnac.

Notre petit groupe de familles se connaît bien maintenant, la rencontre est amicale comme à chaque fois, discussions et échanges de bons plans animent le repas. Le sourire de nos filles nous accompagne tout au long de la journée avec un peu de fatigue, cependant, pour certaines d'entre elles en fin d'après-midi. Cette année nous avons accueilli une nouvelle famille, Lily et sa maman Eline, nous leur souhaitons la bienvenue et espérons qu'elles auront autant de plaisir que nous à nous retrouver chaque année. Tout le monde a regretté l'absence de la famille Bridoux, qui n'a pu se joindre à nous cette année, et le sourire rayonnant de Léa.

Brigitte Delabeye, déléguée régionale et maman de Séverine, 34 ans



BRETAGNE

La rencontre des familles bretonnes membres de l'AFSR a eu lieu le dimanche 29 septembre, au restaurant l'Atelier de Plouguenast, dans les côtes d'Armor.

Nous avons passé un moment convivial et riche en partages d'expériences, autour d'Emma, Tess et Angèle. Nous avons eu une pensée particulière pour Audrey et Lisa qui n'étaient pas en forme et ont dû annuler leur venue. Merci à tous et au plaisir de se retrouver plus nombreux l'année prochaine !

Sabrina Tramaille-Bryon, déléguée régionale et maman d'Angèle, 8 ans



OCCITANIE

Le 20 octobre à Vacquiers, près de Toulouse, se tenait une nouvelle fois le repas des familles de la région Midi-Pyrénées, dans les locaux de la MAS de l'association Marie-Louise.

6 familles avaient répondu présent pour partager un repas "tiré du sac" et les desserts offerts par l'AFSR.

Un moment très convivial pour bavarder, échanger et rire autour d'un quotidien pas comme les autres.

Malgré le temps maussade, nous avons pu profiter d'une éclaircie pour aller saluer les animaux de la ferme Vivaldi.

Nicolas Charles, délégué régional et papa de Bérénice



AUVERGNE-RHÔNE ALPES

Le 27 octobre s'est déroulée la rencontre des familles de la région Auvergne-Rhône-Alpes. C'est dans le magnifique endroit du site Médiéval le "Couvent des Carmes" à Beauvoir-en-Royans au pied du Vercors que nous nous sommes réunis. Nous avons partagé un bon repas convivial et profité des jardins par un soleil radieux d'automne. Merci à l'AFSR, merci à tous d'avoir répondu à l'invitation.

Guylaine Paturel, déléguée régionale et maman d'Alizée, 19 ans



CENTRE

Cette année, c'est près d'Orléans que les familles de la région Centre se sont réunies ce dimanche 27 octobre. Comme d'habitude, c'est dans la convivialité et avec plaisir que nous nous sommes retrouvés autour de Marine, Louise et Elsa : prendre des nouvelles des uns et des autres, voir grandir chaque année nos enfants et leur fratrie, parler aussi de l'association, de ses actions et de ses projets, et puis surtout, et tout simplement, passer un bon moment en famille ! Merci à tous d'avoir été présents, et merci à Patricia et Jean-Michel de nous avoir accueillis si chaleureusement chez eux après le restaurant.

Hélène Pelletier, déléguée régionale et maman d'Elsa, 8 ans



PAYS DE LOIRE

Le repas des familles des Pays de la Loire a eu lieu le dimanche 10 novembre dernier à Mortagne-sur-Sèvre. Il a réuni 6 familles autour de Typhaine, Emma, Pascale, Mina, Matteo et Valentine. Au cours de ce repas, chacun a pu partager ses talents culinaires avec une mention spéciale pour la famille de Mattéo qui nous a préparé un gâteau aux couleurs de l'AFSR. Ensuite, nous avons pu faire une petite balade au parc entre deux averses. Cette journée a permis de faire de nouvelles rencontres, des retrouvailles et beaucoup d'échanges.

Cindy Chiron, déléguée régionale et maman d'Emma



LORRAINE

Six familles lorraines devaient être présentes, mais pour diverses raisons nous sommes 4 familles à nous être retrouvées au restaurant-traiteur Noël à Dombasle-sur-Meurthe. Fleur, Lucie et Anaïs ont montré un bel appétit, ainsi que les parents présents, 13 personnes en tout. L'accueil réservé par le personnel du restaurant Noël est toujours aussi agréable. Notre table déjà prête, de bons moments de discussions autour d'un délicieux repas choisi par chacun : Les prises en charge, le réseau d'ostéopathes EHEO, le nom du dentiste formé au handicap, et divers sujets plus légers comme les idées de sorties en famille sur Nancy, ont égayé notre repas. Le café nous a été gentiment servi par Lou-Anne et Anaë.

Estelle Merotto, déléguée régionale et maman d'Anaïs, 11 ans



ILE-DE-FRANCE

Merci à l'AFSR qui a permis à quinze familles de se retrouver, le dimanche 24 novembre dernier, autour du buffet salle Simone de Beauvoir à Chevilly-Larue. Nous avons partagé dans une ambiance conviviale et chaleureuse, des retrouvailles, créé des liens et accueilli les nouvelles familles. Hugues fut la marmotte du jour ... Daniel, papa de Leina, a renouvelé l'animation musicale de l'an passé. Safa étant souffrante, sa famille n'avait pu se joindre à nous. Merci aux familles présentes et à l'année prochaine.

Françoise Carpentier, déléguée régionale et maman de Laure, 49 ans



SÉJOUR FAMILLES 2019

MAI 2019

Consacré à la détente, le séjour Familles 2019 s'est déroulé du 17 au 20 mai à Center Parcs Les Hauts de Bruyères en Sologne.

A cette occasion, l'AFSR a accueilli 302 personnes dont 69 enfants et adultes atteints du syndrome de Rett. Ce séjour a offert aux familles des moments de rencontre, de partage et d'échanges. C'était aussi lors de ce week-end que les familles ont pu assister à l'Assemblée générale annuelle de l'AFSR.

Un espace multisensoriel et des massages bien-être ont été proposés aux personnes atteintes du syndrome de Rett. Accompagnées de leurs familles, elles ont aussi pu profiter des infrastructures du parc : l'Aqua Mundo, véritable paradis tropical avec ses 5 toboggans, l'Expérience Factory et son espace de jeux, et ses nombreuses autres activités extérieures.

COURSE DES HÉROS

JUIN 2019

La Course des Héros, c'est une ambiance extraordinaire à laquelle nos familles ne s'habitueront jamais ! Cette ambiance de folie est générée par la présence de centaines d'associations engagées et dynamiques, chacune courant pour la cause qui lui est chère ! Personnes valides et moins valides, enfants "ordinaires" et enfants "singuliers" s'y côtoient sans difficulté et avec une grande bienveillance.

Plus de 8 000 personnes étaient présentes au Parc de Saint-Cloud à Paris en 2019 ! Grâce à cette journée, les parents se sentent encore plus entourés par leurs amis et leurs familles qui relèvent le défi de récolter au moins 250 euros pour être auprès de la personne qu'ils aiment. Ils courent ou marchent pour nos enfants qui ne peuvent pas le faire.

Grâce à eux et grâce à vous, les Courses des Héros permettent de récolter un tiers des ressources annuelles de l'AFSR, grâce auxquelles nous pouvons poursuivre nos actions. Cette mobilisation sans précédent nous permet de soutenir les familles, financer la recherche contre le syndrome de Rett et ainsi permettre un avenir meilleur à toutes les personnes atteintes du syndrome de Rett !

Les Courses des Héros de Paris et de Lyon ont eu lieu le dimanche 23 juin 2019 à Paris et le 16 juin 2019 à Lyon.

Au total, les Courses des Héros de Paris et de Lyon, c'est 165 coureurs, 1 782 donateurs et 72 670 € collectés en faveur de l'AFSR !



31^{ÈMES} JOURNÉES NATIONALES DU SYNDROME DE RETT **OCTOBRE 2019**

PROGRAMME

SAMEDI 5 OCTOBRE 2019

13h00 **Accueil des participants**

13h30 **Allocution de bienvenue et ouverture du congrès**

La thérapie génique dans le syndrome de Rett

*Dr Jean-Christophe Roux, directeur de recherche
Faculté de médecine - La Timone - Marseille*

**Vidéo sous-titrée
La communication dans le syndrome de Rett**

Susan Norwell, orthophoniste

**Vidéo sous-titrée
La motricité**

Pr Meir Lotan, kinésithérapeute - Israël

Pause

17h30 **Tables rondes**

Dossiers MDPH

*Myriam Fieschi et Sabrina Tramaille-Byon,
assistantes de services sociaux et administratrices*

OU

Aménagements spécifiques du domicile

Mélanie Toulouse, ergothérapeute

OU

Aide à l'ergonomie

Sabine Blanchard, ergothérapeute

OU

Troubles du comportement

Luc Rivara, psychologue et formateur

20h00 **Dîner**

DIMANCHE 6 OCTOBRE 2019

9h00
10h30 **La chirurgie orthopédique**

*Pr Raphaël Vialle et Pr Illnareborde
Chirurgiens orthopédistes à Paris*

OU

Les reflux gastro-oesophagiens

*Pr Isabelle Pigneur, pédiatre gastro-entérologue
Hôpital Necker - Paris*

OU

Génétique et mutations

*Pr Laurent Villard, directeur de recherche
Faculté de médecine La Timone - Marseille*

Pause

11h00
12h30 **L'épilepsie dans le syndrome de Rett**

*Pr Mathieu Milh, neuropédiatre
Hôpital la Timone - Marseille*

OU

**Gestion patrimoniale et handicap :
protection, droits, transmission et succession**

*Jeanne Mendelsohn,
gérante du cabinet Fincab à Paris*

OU

Commande oculaire et logiciel libre et gratuit

*Didier Schwab, Maître de conférences
Université de Grenoble*

12h30 **Déjeuner**

Les 31èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett de l'AFSR se sont déroulées les 5 et 6 octobre 2019 à l'hôtel Ibis Paris 17 Clichy-Batignolles et ont accueilli plus de 240 personnes.

Cet événement dédié au syndrome de Rett, et plus largement au polyhandicap, était ouvert aux familles, mais aussi pour la première fois, aux proches ou aidants d'une personne atteinte du syndrome de Rett, aux professionnels de santé, scientifiques, personnels de centres spécialisés, et étudiants, à tarif préférentiel.

Un vaste programme de conférences a été proposé aux participants durant deux jours. L'Association Française du Syndrome de Rett remercie chaleureusement l'ensemble des professionnels qui ont répondu présent pour animer ces conférences.



Voici les comptes-rendus de chaque conférence et atelier. Nous remercions chaleureusement les personnes qui ont contribué à leur rédaction : Sandrine Balza, Elsa Coucheney, Margo Debaty, Jean-Luc Legras, Odile Parmentier, Anne-Sophie Pierson

Allocution de bienvenue et ouverture du congrès

Julien Fieschi, président de l'Association Française du Syndrome de Rett

Julien Fieschi se présente ainsi que le conseil d'administration (15 membres).

Il poursuit en présentant les **4 axes prioritaires** de l'association pour la période 2020-2025 (<https://afsr.fr/orientations-2020-2025/>) :

- Consolider et garantir le fonctionnement de l'association ;
- Devenir un promoteur central de la recherche médicale sur le Rett en Europe ;
- Améliorer le conseil et la diffusion d'informations aux parents ;
- Apporter des solutions et des aides aux familles.

Ces 4 axes prioritaires vont guider l'action de l'association durant les 5 prochaines années.

Il annonce également qu'une grande consultation sera lancée en novembre vers tous les adhérents de l'AFSR pour recueillir leurs avis et opinions sur différents sujets.

Il présente brièvement les **23 filières de santé maladie rares** issues du 3ème plan 'Maladies rares' du ministère de la santé (2018-2020). Le syndrome de Rett est inclus dans plusieurs filières dont la principale est 'Défiscience' (<https://www.defiscience.fr/>). Il rappelle qu'il existe en France 27 centres de référence et 79 centres de compétences. Il est intéressant d'utiliser les centres de compétences de nos régions, non seulement pour avoir un suivi de proximité (notamment en cas d'urgence) mais également pour que les connaissances des professionnels de santé sur le syndrome de Rett se développent aussi dans ces centres (et ne restent pas seulement concentrées sur quelques endroits du territoire).

Il décline enfin **la stratégie de recherche de l'AFSR pour la période 2020-2025** : Jusqu'à maintenant l'AFSR a soutenu un total de 62 projets de recherche pour un montant total de 1 200 000 euros. L'AFSR va dorénavant articuler ses projets de recherches autour de deux axes clairs :

- Traitement symptomatique de la maladie ;
- Recherche d'un traitement curatif du syndrome.

A cette occasion, il annonce le lancement durant octobre, mois de sensibilisation du syndrome de Rett, d'un appel aux dons via les adhérents de l'association pour financer un appel à projet d'un montant de 200 000 euros pour travailler sur des thérapies innovantes (généétiques ou cellulaires).

L'espoir d'une thérapie génique dans le syndrome de Rett

Jean-Christophe Roux, directeur de recherche INSERM, MMG – Aix-Marseille Université/ Inserm

Membre du Conseil Médical et Scientifique de l'AFSR, le Dr Jean-Christophe Roux est directeur de recherche à l'INSERM de Marseille au sein de l'équipe Neurogénétique Humaine, dont les deux thèmes d'études principaux sont le syndrome de Rett et les encéphalopathies épileptiques précoces.

La recherche médicale et scientifique et les essais cliniques suscitent toujours beaucoup d'intérêt au sein de l'Association. La thérapie génique est un des sujets les plus sollicités par les parents. Les espoirs sont grands pour les familles, mais que peut-on vraiment espérer ? Où en est-on ?

Jean-Christophe Roux nous a présenté un résumé à la fois des difficultés et de la complexité de la thérapie génique dans le syndrome de Rett ainsi que les avancées et les espoirs. On peut rappeler qu'il existe **deux grands types de recherche thérapeutique**, la pharmacologie (largement dominante) qui a une action à court terme et traite les symptômes et les thérapies de substitution (**thérapie géniques, réactivation du chromosome X et passage forcé du codon stop**) qui visent à traiter les causes (« corriger » les mutations génétiques dans notre cas).

Parmi ces dernières on peut distinguer :

- 1- **la thérapie de passage forcé du codon stop** (pour certains types de mutation uniquement – mais représentant 50% des patients Rett)
- 2- **la réactivation du chromosome X** (un seul X étant activé dans chaque cellule la réactivation du second chromosome X ne possédant pas la mutation dans les cellules malades devrait guérir ces cellules)
- 3- **les thérapies géniques** visant à introduire un gène fonctionnel à l'aide d'un vecteur viral ou non-viral.

Définition de la thérapie génique : introduire des acides nucléiques (blocs de base du code génétique, ADN) dans les cellules pour altérer l'évolution d'une condition médicale. A l'heure actuelle,



60% des essais de thérapie génique sont développés dans le contexte de la recherche sur le traitement des cancers.

Le syndrome de Rett est un bon candidat pour la thérapie génique puisqu'il est mono-génétique et que sa réversibilité a été démontrée chez la souris. Dans le cadre du syndrome de Rett cette thérapie se heurte aux difficultés suivantes :

- **Taux d'infection faible dans le cerveau** par les vecteurs viraux transportant le gène MECP2 car le système nerveux central est protégé par la barrière hématoencéphalique.
- **Non sélectivité des vecteurs** qui infectent pareillement les cellules saines non malades (ayant le chromosome X non muté activé, et le chromosome X muté inactivé) que les cellules malades et, entraînant dans ces dernières un surdosage et plus globalement des symptômes neurologiques graves.

Il existe **deux types de vecteurs** utilisés pour les essais de thérapies géniques : les **liposomes** (vésicules de lipides contenant de l'ADN nu) et les **virus**. Les premiers présentent une possible toxicité et la pénétration cellulaire est faible. Les virus ont une meilleure pénétration cellulaire mais peuvent contenir qu'une quantité limitée d'ADN (ils contiennent par exemple uniquement le gène d'intérêt si celui-ci n'est pas trop long mais fort heureusement c'est le cas avec MECP2). Ils peuvent néanmoins produire une réaction immunitaire mettant en péril l'action effective de la thérapie génique (cas où la patiente a déjà été en contact avec le vecteur viral).

Jean-Christophe Roux revient sur les **travaux majeurs qui ont montré la réversibilité des symptômes chez la souris** par introduction du gène MECP2 en thérapie génique. On pourrait donc, en théorie, intervenir à tout moment / tout âge pour guérir une personne atteinte du syndrome de Rett. Ces travaux pré-cliniques chez la souris ont été menés en préventif par injection du gène directement dans le cerveau à la naissance chez des souris modèles du syndrome de Rett. Malheureusement ces superbes résultats ont été obtenus de manière préventive avant même que la pathologie ne soit installée. Par la suite, il a été montré qu'une injection intraveineuse chez ces mêmes souris modèles plus âgées (présentant la pathologie), donne des résultats moins convaincants avec une amélioration clinique beaucoup moins importante. Par ailleurs, on observe un problème de reproductibilité entre les travaux de différentes équipes.

Dans l'équipe de Jean-Christophe Roux à Marseille :

- utilisation du **virus AAV9-Mecp2** comme vecteur de thérapie génique chez la souris modèle-injection à 30 jours (quand les symptômes apparaissent)
- imagerie pour détecter l'expression de MECP2 dans des tranches de cerveau qui permet de quantifier le **taux d'infection, il est faible** avec seulement **10%** des cellules qui intègrent le gène.
- chez le mâle, **malgré ce faible taux, on note une amélioration**

tion notable de la condition des souris (poids, survie et apnées).

- **chez la souris femelle** : on note également une **amélioration mais aussi une toxicité** cellulaire, avec notamment des **anomalies au niveau du foie**.

Comment contrer ces effets indésirables ?

Il y a deux axes de recherche :

- modifier le virus pour que celui-ci vise uniquement les cellules cérébrales
- contrôler l'expression de MECP2 dans le foie. Cela passe par l'introduction de fragments supplémentaires d'ADN contenant des parties régulatrices pour l'expression du gène dans le vecteur et par l'utilisation d'un fragment réduit du gène. En effet il y a eu des essais utilisant uniquement 33% du gène et avec des parties régulatrices importantes montrant de bons résultats sans effets secondaires visibles chez la souris mâle. Des essais cliniques sont en préparation par une compagnie privée (Avexis) et le traitement était même arrivé sur le marché mais celui-ci vient d'être mis en Stand-by, car des vérifications sur de possibles effets secondaires non révélés ont été demandées.

Méthode alternative testée à Marseille : travail avec la BDNF, une « super-vitamine » neuronale qui favorise la connectivité neuronale. On sait que chez les patientes Rett les neurones sont plus petits et moins bien connectés et on sait également que la BDNF est en quantité réduite chez ces même patientes (quand MECP2 n'est pas présent).

Les chercheurs étudient donc la possibilité d'introduire la BDNF à l'aide d'un vecteur viral dans les cellules du cerveau. Un autre avantage du BDNF (par rapport à MECP2) est qu'il est libéré à l'extérieur de la cellule et a donc également une action sur les cellules voisines de celles effectivement infectées par le virus vecteur. L'équipe a obtenu de **très bons résultats chez la souris mâle** (essais chez la femelle à venir avec un contrôle particulier sur des effets indésirables cités ci-dessus : toxicité et duplication). L'équipe étudie également, en collaboration avec des physiciens, l'utilisation d'ultrasons pour ouvrir temporairement la barrière hémato-encéphalique afin de favoriser le passage du vecteur viral et d'augmenter le taux d'infection des cellules cérébrales par le virus.

Autre approche d'intérêt : Réparer le morceau d'ADN muté par la technique des **Ciseaux moléculaires (Crispr/Cas9)**. Cette technique marche uniquement pour certains types de mutation et elle fonctionne très bien en boîte de Pétri mais elle est difficile à utiliser actuellement in vivo car on a besoin de 2 vecteurs viraux, un pour les ciseaux moléculaires et un pour réparer le gène sain. Il faudrait donc être sûrs que les 2 vecteurs infectent strictement les mêmes cellules.

Conférence vidéo : La communication dans le syndrome de Rett Susan Norwell, éducatrice spécialisée et co-fondatrice de Rett University (USA)

Susan Norwell est une des co-fondatrices de la société **Rett University** et possède plus de 40 années d'expérience professionnelle dont **plus de 30 consacrées au syndrome de Rett**. En véritable passionnée, elle a travaillé tout au long de ces années auprès de **plus de 300 personnes atteintes du syndrome de Rett**. Susan Norwell est certaine d'une chose : si l'on est convaincu des compétences des personnes atteintes du syndrome de Rett, les possibilités sont étendues.



La vidéo rassemble des messages et des conseils illustrés par des vidéos, des instants de travail entre Susan Norwell et des enfants atteints du syndrome de Rett judicieusement sélectionnés. Ainsi, elle a partagé, à travers ce film enregistré spécialement pour ces 31èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett, ce qu'elle a appris des personnes présentant un syndrome de Rett sous la forme de son « Top 10 » :

- Les outils de communication alternatifs : « **never too early, never too late** » : jamais trop tôt, jamais trop tard ;
- Croire aux compétences de nos enfants et aux possibilités ;
- Les croire / les savoir capables ;
- C'est le corps qui ne coopère pas et il est donc très difficile de donner une réponse à une directive dans ces conditions, ou de répondre à une question directe : c'est à cause de la **dyspraxie**, il faut leur laisser du temps ;

- Les évaluations doivent tenir compte de cela, et doivent être dynamiques (pas isolées) ;
- Observer et décrypter ce que nos enfants savent déjà faire, y mettre du sens ;
- **Apprendre à lire et à écrire** (elle cite deux exemples : une petite fille de 5 ans qui connaît toutes les lettres et leurs sons, une femme de 33 ans parfaitement lettrée). Avoir des attentes très élevées ;
- Lire les messages corporels et interpréter (aussi les sentiments) ;
- **Donner l'exemple** (montrer / prendre les images / pictos), être investi : il ne s'agit pas d'apprendre des symboles sortis de leur contexte mais de les utiliser sur le terrain et pour communiquer directement.
- Recommandations : utiliser **la commande oculaire dès que le diagnostic est posé** et montrer l'exemple, communiquer soi-même avec ces outils de communication alternative et en utilisant les pairs : copains, frères et sœurs, entourage... ; **participer et pratiquer**.

Aller plus loin :

<http://www.focusedlearningsolutions.com>
<http://rettuniversity.org/flipbookdemo/>



Conférence vidéo : La motricité dans le syndrome de Rett



Meir Lotan, kinésithérapeute et Professeur d'Université à Tel Aviv (Israël)

Il a travaillé avec des filles atteintes du syndrome de Rett **au cours des 26 dernières années**. Il fait partie de l'équipe nationale d'évaluation d'Israël et a reçu en consulta-

tion **environ 500 filles atteintes du syndrome de Rett à travers le monde**. Il travaille comme physiothérapeute avec 15 filles chaque semaine. Il a écrit 30 articles et 4 livres sur le syndrome de Rett.

La vidéo nous présente l'évaluation de Sophia, une petite fille de 6 ans, atteinte du syndrome de Rett et marchante (en 'bonne condition physique').

Messages / conseils clés : préserver sa motricité et stimuler l'utilisation de ses mains par des exercices à la fois actifs et passifs, en alternance. Augmenter la durée des exercices graduellement.

Autres conseils délivrés :

- Expressions de mécontentement : essayer de discerner si l'enfant est réellement en détresse ou pas motivé / fatigué ;
- Travailler sur la **motivation** ;
- **Exercices intégrés au quotidien** de la famille ;
- Utilisation d'une ceinture souple / élastique contre les ballonnements ;
- Préparer l'enfant à l'avance pour des situations nouvelles potentiellement angoissantes pour lui/elle ;

- **Coussins d'air** contre les ballonnements ;
- **Plaque vestibulaire + + + +** (équilibre, phobie des mouvements et ballonnements) ;
- **Moments de détente**, de récupération : massages, lumières douces, watsu, **snoelezen** ;
- Phobie des mouvements dans le syndrome de Rett : trouver des motivations pour s'entraîner à bouger / changer de position (**musique, danse**, chansons enfantines où on fait bouger l'enfant dans différentes positions) ;
- **Mains** : rester active, trouver des routines, des actes de la vie quotidienne où l'enfant pourrait aider ;
- **Dos** : une scoliose peut apparaître dans certaines positions
- Travailler les **transitions** ;
- **Escaliers** : peur, pratiquer tous les jours, changer les méthodes (s'aider à droite / s'aider à gauche / tenir la main / tenir la rambarde...), **activer, motiver tout le temps**.

Aller plus loin:

<https://www.ariel.ac.il/wp/physiotherapy/en/>

https://scholar.google.com/citations?user=pOml_RgAAAAJ&hl=en



Génétique et mutations



Professeur Laurent Villard, directeur de recherche – Faculté de médecine La Timone à Marseille

Le Professeur Laurent Villard est directeur de recherche à l'INSERM de Marseille au sein de l'équipe Neurogénétique Humaine, dont les deux thèmes d'études principaux sont le syndrome de Rett et les

encéphalopathies épileptiques précoces. Il a présidé le Conseil Médical et Scientifique de l'AFSR pendant de nombreuses années.

Il a abordé lors de cet atelier, à travers de courtes vidéos très ludiques, les notions de **génome, ADN, mutation et gène**. Le corps humain est constitué de milliards de cellules issues d'une première cellule qui s'est divisée pour en produire de nouvelles. Dans chacune d'entre elles, il y a un noyau qui renferme toute notre information génétique, répartie sur **46 chromosomes (23 paires)** constitués d'**ADN**. L'ADN est formé de deux brins enroulés l'un autour de l'autre pour former une **double hélice**. Chacun de ces brins est constitué de quatre nucléotides, A, C, G et T (Adénine, Cytosine, Guanine ou Thymine) liés entre eux formant ainsi une chaîne. L'ordre dans lequel se succèdent les nucléotides le long d'un brin d'ADN constitue la séquence de ce brin. C'est cette séquence qui porte l'information génétique. Celle-ci est structurée en gènes qui ne constituent que 2 % de tout l'ADN. La succession des bases nucléiques sur les gènes de l'ADN détermine la succession des acides aminés qui constituent les **protéines** issues de ces gènes. La correspondance entre bases nucléiques et acides aminés s'appelle le **code génétique**. L'ensemble des gènes d'un organisme constitue son génome.

Le génome est en quelque sorte un plan détaillé de notre corps avec des instructions qui permettent son bon fonctionnement. À la lecture de ce « plan », le corps produit tout ce dont il a besoin pour grandir, se développer, se défendre des agressions extérieures : en un mot, pour vivre !

Or, il arrive que ce « plan » comporte des **anomalies** qui peuvent être responsables de maladies génétiques. Ces anomalies se produisent lors de la division cellulaire. Chaque cellule qui se divise pour créer deux nouvelles cellules va dupliquer son ADN. Une cellule duplique son ADN en sept heures ce qui signifie que 200 000 nucléotides seront dupliqués par seconde. Des erreurs de copie se produisent. Si l'anomalie résulte d'un problème au niveau du chromosome, on parle d'**anomalie chromosomique**. Ce type d'anomalies peut être dû à la présence d'un chromosome supplémentaire sur une des paires (trisomie) ou à l'absence d'un chromosome sur une des paires (monosomie).

Si l'anomalie résulte de la modification d'un gène (ADN) on parle généralement de **mutation**. Ces mutations peuvent entraîner des dysfonctionnements plus ou moins graves du corps humain : on parle alors de **maladies génétiques**.

On estime qu'il y a de l'ordre de 60 erreurs de copie de type mutations pour une nouvelle cellule sexuelle (spermatozoïde ou ovule) et 120 mutations pour une nouvelle cellule de l'embryon ce qui donne -les gènes ne représentant que 2 % de l'ADN-deux mutations dans les gènes de chaque nouvelle cellule de l'embryon. Le résultat d'une analyse génétique est exprimé selon une codification qui permettra à tout professionnel de savoir pour un gène donné quelle est la position dans l'ADN ou dans la protéine de la mutation et par quel nucléotide ou protéine est remplacé le nucléotide ou la protéine ayant subi la mutation.

Depuis que l'on a commencé à **séquencer le génome humain**, on s'est rendu compte que chaque individu est unique sur le plan génétique (avec 0,1 % de différence entre deux individus soit trois millions de variants génétiques), c'est pourquoi on parle plus souvent maintenant de « variants » plutôt que de « mutations ». Un classement des variants a été défini et détermine cinq types de variants : variant bénin, probablement bénin, de signification inconnue, probablement pathogène, et pathogène.

Pour le **syndrome de Rett**, on constate que huit variants ou mutations représentent 65 % de tous les variants ou mutations observées. Entre deux personnes de sexe féminin ayant la même mutation, les symptômes ne seront pas les mêmes. En effet, ces personnes ont donc deux chromosomes X, donc deux copies du gène MECP2 qui est porté par le **chromosome X**. La mutation n'existe que sur l'un des deux gènes. Or un seul gène sera utilisé par la cellule à cause d'un **mécanisme d'inactivation** qui empêche l'expression de tous les gènes d'un chromosome X sur les deux disponibles. Chaque personne est donc une « **mosaïque** » de cellules qui expriment le chromosome avec le gène muté ou cellules « malades » et de cellules qui expriment le chromosome avec le gène normal. La proportion entre les cellules « malades » et les autres cellules varie selon les personnes de 30/70 à 70/30. Ainsi, deux personnes qui ont la même mutation n'auront pas nécessairement la même répartition entre les cellules malades et les autres cellules, c'est pourquoi elles n'auront pas les mêmes symptômes.



InterAACtions par le regard, les mots et les pictogrammes : GazePlay, jeux sérieux et autres réflexions sur la Communication Alternative et Augmentée



Didier Schwab, maître de conférences à l'Université de Grenoble

L'atelier commande oculaire et logiciel libre de droit a été conduit par Didier Schwab. Il se présente à double titre comme le papa de Tess, 7 ans, porteuse du Syndrome de Rett et en tant que chercheur en informatique.

Actuellement maître de conférences, attaché à l'université de Grenoble, ses travaux se concentrent autour de 4 axes regroupant l'informatique, la cognition, les interactions Homme-Machine et la linguistique. Autrement dit comment communiquer grâce à la machine en contexte multilingue ou avec des personnes à besoins spécifiques notamment avec la Communication Augmentée Alternative – CAA.

Il existe différents types d'outils CAA et de techniques : objets tangibles, gestes, pictogrammes, logiciels de synthèse vocale, oculomètres (ou eye-tracker).

Choisir un outil de CAA pour une personne polyhandicapée, c'est se poser des questions sur la pertinence du contenu de l'outil sans négliger son ergonomie à savoir la manière dont l'outil pourra être manipulé. L'utilisation du regard afin d'interagir avec l'environnement est souvent considérée pour une personne polyhandicapée comme l'un des moyens de communication les plus naturels et faciles à mettre en œuvre. Néanmoins l'enfant devra apprendre le pouvoir de ses yeux, comprendre les conséquences des actions déclenchées par son regard et entraîner ses muscles extra-oculaires. C'est par le biais de jeux adaptés que l'enfant peut faire cet apprentissage destiné à permettre l'utilisation de logiciels de communication utilisant des pictogrammes.

Didier Schwab et son équipe ont développé des jeux libres et gratuits regroupés sous le site <http://Gazeplay.net>. La soixantaine de jeux actuellement proposée est compatible avec n'importe quel oculomètre. Les jeux sont en source ouverte (open source) afin de développer plus facilement une communauté (parents, aidants, institutions spécialisées) et assurer une pérennité. L'utilisation de Java facilite son développement sur de nombreuses plateformes. Il est gratuit pour le rendre accessible au plus grand nombre. Les jeux ont été conçus grâce aux retours d'aidants, de professionnels, d'étudiants et initialement de 3 petites filles Rett

Le regard de la personne est capté par un oculomètre (eye-tracker), qui va en quelque sorte remplacer la souris. Il s'agit d'une sorte de barrette longiligne qui se fixe au bas d'un écran d'ordinateur. Il s'agit d'une technologie déjà ancienne utilisée

depuis plus de 30 ans dans le domaine du handicap. Des eye-trackers destinés au monde du jeux vidéo (Tobii 4C par exemple) et aux caractéristiques similaires à ceux du monde du handicap (Tobii PCEyeGo par exemple) existent.

Le tableau ci-dessous en présente une comparaison :

	TOBII 4 C	TOBII PCEYE MINI
TAILLE (MM ; 1XHP)	335X17X15	170X18X13
PROCESSEUR INTERNE	IS - 4 TOBII EYE CHIP™ AVEC TRAITEMENT INTÉGRÉ*	IS - 4B TOBII EYE CHIP™ AVEC TRAITEMENT INTÉGRÉ*
FRÉQUENCE (NOMBRE DE POSITION PAR SECONDE)	90HZ	60HZ
USB	USB 2.0	USB 2.0
TAILLE DE L'ÉCRAN	JUSQU'À 27'	JUSQU'À 19'
RAM	ANNONCÉ 8 GO; TESTÉ 4 GO	2 GO
COMPATIBILITÉ	WINDOWS 7, 8.1, 10	WINDOWS 7, 8.1, 10

Selon l'American Speech Language Hearing Association, la CAA répond aux besoins des individus avec des troubles de communication importants et complexes qui sont caractérisés par des déficiences dans le langage. La communication est augmentée pour compléter un langage préexistant, elle est alternative en remplacement d'un langage non existant ou dysfonctionnel.

Certains logiciels CAA sont directement compatibles avec les eye-trackers comme GazeSpeaker (gratuit) ou GazePlay. D'autres nécessitent de passer par la souris : Gaze Mouse (libre et gratuit) ou chez Tobii GazePoint , gratuit et largement suffisant pour les personnes porteuses du syndrome de Rett. Il permet de contrôler un dispositif Windows (sur ordinateur, ordinateur tactile chevalet, ordinateur fixe avec chariot mobile ou tablette) avec 4 Go de RAM.

Le matériel et les logiciels ne sont plus dans ce cas un problème financier c'est avant tout un besoin de formation et de sensibilisation des parents, des aidants, des professionnels...

Contact : gazeplay.net@gmail.com

Troubles digestifs

Dr Bénédicte Pigneur, pédiatre gastro-entérologue à l'hôpital Necker de Paris

Les troubles digestifs chez les personnes atteintes du syndrome de Rett sont sous-estimés. Peu d'articles scientifiques ont été publiés et la recherche à ce sujet demande à être développée.

Environ 75% de cette population présente des troubles digestifs et 50% aura des problèmes nutritionnels, ce qui altère leur qualité de vie.

Parmi les troubles digestifs, on trouve entre autres le reflux gastro-oesophagien (RGO) et la constipation.

Parmi les troubles digestifs hauts, on a :

- Les troubles de la déglutition et de la mastication (50% des personnes atteintes du syndrome de Rett présentent des troubles de la mastication). Ces troubles peuvent être la conséquence d'une mauvaise posture ou de mouvements anormaux de la langue.
- Anomalies du réflexe nauséux, qui, normalement est situé à la base de la langue.
- Vomissements, qui peuvent être d'origine neurologique ou comportementale.
- Fausses routes.
- Reflux gastro oesophagien (RGO)

Concernant le RGO

Le corps humain possède ses propres mécanismes anti-reflux : le sphincter inférieur de l'œsophage, la clearance œsophagienne et la vidange gastrique.

Parfois le mauvais positionnement de la personne et éventuellement des problèmes anatomiques ainsi que la texture de la nourriture ingérée peuvent entraîner des remontées du liquide gastrique dans l'œsophage et donc un RGO.

• Diagnostic :

Le diagnostic clinique reste le meilleur moyen de le détecter (régurgitations, vomissements, rumination...) mais parfois d'autres signes comme une perte de poids, un refus alimentaire, un état respiratoire aggravé, de l'agitation, une automutilation ou une anémie peuvent alerter également.

Uniquement en cas d'hésitation, des examens complémentaires peuvent être effectués, comme une pH-métrie (qui permet de détecter les moments de la journée ou de la nuit où le reflux est plus important), monométrie ou une fibroscopie (mais qui ne met en évidence le RGO que si l'œsophage a des lésions).

• Prise en charge :

On peut avoir recours

• à un traitement médical :

-les IPP (inhibiteurs de la pompe à proton) qui empêchent les sécrétions acides mais pas les remontées

-Anti H2

-Bétanéchol qui favorise la contraction du sphincter de l'œsophage mais qui a des effets indésirables et qui n'est délivré que dans les pharmacies hospitalières.

• à un traitement chirurgical si le traitement médical est un échec (Nissen par exemple)

• À un régime alimentaire qui peut également aider à l'amélioration du RGO (éviter les tomates, agrumes et le chocolat par exemple).

Concernant la constipation

• **Définition** : émission de moins de trois selles par semaine pendant deux semaines

85% des personnes atteintes du syndrome de Rett sont concernées.

• Diagnostic :

Le diagnostic clinique se base, en plus de la définition, sur la présence de ballonnements associés ou non à des douleurs.

• Prise en charge :

Une forte hydratation est le premier « traitement » à mettre en place, l'activité physique (quand c'est possible) et l'ingestion de fibres (son de blé par exemple) peuvent également améliorer le transit.

On peut associer cela à un traitement médical de type laxatif (PEG) et en cas de besoin à des lavements.

La kinésithérapie et le nursing (massages...) sont également bénéfiques.

Même s'il n'y a pas de retour scientifique, on peut également tester une cure d'un mois de pré/probiotiques.

Concernant les troubles de l'alimentation :

• **Constat** : Environ 90% des personnes atteintes du syndrome de Rett ont des troubles de l'alimentation, qui ont tendance à s'aggraver avec l'âge.

Les enfants atteints mangent seulement les 2/3 de la ration calorique normale d'un enfant du même âge non malade.

Cela peut conduire à de la dénutrition, un retard de croissance staturo-pondéral, des carences vitaminiques (en particulier en fer) et également à une aggravation de l'ostéoporose.

Il est conseillé de faire une évaluation régulière du poids et de la taille, une évaluation diététique précise ainsi qu'une évaluation des troubles de la déglutition.

• Prise en charge :

Une augmentation sur mesure des aliments ingérés suite aux évaluations précédentes peut être mise en place. La prise de repas fractionnés et fréquents ainsi que de compléments alimentaires

peut être proposée. Il n'est pas conseillé de mettre en place des restrictions alimentaires (gluten, lactose...).

Les difficultés alimentaires (troubles de la déglutition...) peuvent être prises en charge par un suivi orthophonique.

Selon le bilan avec des professionnels, une sonde nasogastrique ou une gastrostomie peuvent être proposées.

La gastrostomie a plusieurs avantages : moins de risque d'obstruction, changement de matériel moins fréquent, invisible sous les vêtements, moins de complications que la sonde nasogastrique et n'empêche pas l'alimentation par voie orale ni la prise en charge des troubles de l'oralité (qui peuvent être générés ou exacerbés par la présence de la sonde nasogastrique).

Gestion patrimoniale et Handicap : protection, droits, transmission & succession



Jeanne Mendelssohn, gérante du Cabinet de gestion du Patrimoine Fincab de Paris

Jeanne Mendelssohn a présenté les différents points importants en ce qui concerne la protection et la succession dans une famille avec une personne en situation de handicap.

Trois grands types de protection existent pour un enfant majeur : la tutelle, la curatelle ou juges mais il s'agit d'une protection plus souple que la tutelle. Si vous êtes tuteur(s) de votre enfant majeur, il vous est également conseillé d'anticiper la mesure de protection, dans le cas de votre décès par exemple, et désigner le(s) futur(s) tuteur(s) devant notaire.

Jeanne Mendelssohn a précisé que l'AAH est une ressource non imposable et non récupérable sur la succession. Les revenus non imposables n'ont pas d'impact sur le calcul de l'AAH (intérêts livret A, LEP...). Les ressources imposables de l'année N-2 (revenus du patrimoine, rachats sur assurance vie, pension orphelin...) sont prises en compte pour le calcul de l'AAH, et si celles-ci sont trop élevées, cela provoque une baisse de l'AAH voire la suppression. Il faut donc gérer les ressources et le patrimoine de votre enfant avec handicap et organiser la transmission.

Concernant la succession, beaucoup de critères entrent en considération : le régime matrimonial, la composition de la famille et l'actif successoral.

En anticipant votre succession, il faut penser au montant des droits à payer mais aussi à leur règlement. Vous avez également la

possibilité d'avantager certains de vos enfants grâce à la quotité disponible.

Il faut parfois anticiper aussi la succession de votre enfant s'il décède après vous. Ses frères et sœurs deviennent alors ses héritiers et les droits de succession varient alors entre 35 et 45 % si aucune mesure n'a été prise au préalable.

En conclusion, Jeanne Mendelssohn a évoqué quelques idées pour anticiper, sachant que ce qui est valable pour une situation ne l'est pas nécessairement pour une autre :

- souscrire une assurance vie dont les bénéficiaires sont vos enfants non handicapés afin qu'ils aient des liquidités pour s'occuper de leur frère ou sœur handicapée (si la confiance est de mise),
- rédiger un testament en stipulant comment vous désirez utiliser votre quotité disponible ;
- faire des donations de son vivant : partage, résiduelle, graduelle, démembrement, etc ;
- souscrire une assurance vie pour vous et vos enfants ;
- souscrire une assurance vie avec une option épargne handicap pour votre enfant handicapé ;
- penser que tant qu'il est mineur, vous avez plus facilement la main pour gérer des choses en son nom.

Lorsque votre enfant est majeur, selon le régime de protection, il vous faudra demander l'accord du juge.

Contact Fincab : jeanne@fincab.fr
www.fincab.fr



Pour ses **31èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett**, l'AFSR remercie chaleureusement l'ensemble des participants, ainsi que :

Dr Jean-Christophe Roux, M. Luc Rivoira, Mme Sabine Blanchard, Mme Mélanie Toulouse, Mme Myriam Fieschi, Mme Sabrina Tramaille-Bryon, Pr Raphaël Vialle, Pr Brice Illharreborde, Dr Bénédicte Pigneur, Pr Laurent Villard, Pr Mathieu Milh, Mme Jeanne Mendelssohn, M. Didier Schwab pour leurs interventions durant ce week-end. **Susan Norwell et Meir Lotan** pour avoir enregistré ces vidéoconférences à l'occasion de notre événement.

Les fondations Apicil, Groupama pour la Santé, EDF, la société Inédit Immobilier, ainsi que la direction **d'Eurosport** et l'ensemble de son personnel pour leur soutien financier.

Toute l'équipe adresse un **remerciement spécial aux bénévoles** qui ont répondu présents pour nous apporter aide et soutien lors de ce week-end ainsi qu'à l'élaboration des comptes-rendus.

À tous, un immense merci !



STAGE 1

PERFECTIONNEMENT AUX TOBII ET LOGICIELS ADAPTÉS

Ce stage a été dispensé le 16 mars 2019 auprès de 11 participants par Joël Pansard, ergothérapeute et spécialisé dans les outils technologiques d'accès au numérique et à la communication alternative.

La commande oculaire a fortement amélioré l'accès à la communication alternative. Après un rappel de ses fondamentaux, les participants ont pu travailler l'aspect pratique de la commande en travaillant sur le matériel de leur enfant.

Joël Pansard a détaillé avec les parents les différentes applications de la commande oculaire et ses logiciels pour les accompagner dans leur utilisation quotidienne, puis les participants ont pu échanger leurs expériences et ressentis.

Les objectifs de ce stage étaient les suivants :

- Utiliser la commande oculaire dans la communication alternative ;
- Savoir manier les logiciels de jeux et de communication ;
- Être capable d'accompagner son enfant polyhandicapé dans une nouvelle forme de communication.



STAGE 2

CUISINE MIXÉE GASTRONOMIQUE AU QUOTIDIEN

Le 6 avril 2019, Anthony Arnold et Pierrick Maurel cuisiniers à la MAS Marie Louise de Gratentour (31), sont venus prodiguer leurs conseils d'experts en cuisine mixée à 7 participants.

Dans une ambiance détendue, ils ont donné leurs astuces au quotidien : on mixe les desserts avec du lait pour ne pas dénaturer les goûts et pour avoir une texture plus douce. On mixe les salés avec du bouillon chaud pour permettre à tous les aliments de bien se lier. Aucun gélifiant chimique n'est utilisé et nécessaire ; au besoin, on peut utiliser de la mie de pain ou des flocons de pommes de terre. Petite particularité pour le riz : il faut le surcuire pour mieux le mixer. Le jambon est mixé avec du pain de mie et de l'eau, le poisson avec du fumet de poisson. A noter aussi que la salade verte se mixe mieux cuite au préalable. Arnold et Pierrick travaillent en liaison chaude, cela signifie qu'ils préparent les repas du midi le matin même, ceux du soir, l'après-midi. Ils les servent directement à l'assiette pouvant ainsi adapter la texture et la quantité au résident. Le contenant est une assiette de couleur avec couvercle thermodynamique qui permet d'éviter d'avoir à réchauffer au moment de servir. Cette façon de travailler permet également de dresser de jolies assiettes : les textures mixées sont présentées à la poche à douille, les textures écrasées le sont sous forme de quenelles, viandes et accompagnements sont mixés et dressés séparément pour parfaire l'éducation du goût et laisser le choix aux convives.

Les participants ont appris avec Anthony et Pierrick à élaborer un menu complet entrée, plat, dessert avec des textures modifiées (mixé, mouliné et lissé) tout en travaillant la présentation et l'harmonie des couleurs, pour ensuite le déguster ensemble dans un esprit convivial.



STAGE 3

INITIATION À LA STIMULATION BASALE

Réunissant 14 participants, ce stage a été animé les 14 et 15 septembre 2019 par Denys Guion, kinésithérapeute et consultant-formateur certifié à l'approche de la stimulation basale.

L'approche de la stimulation basale favorise la compréhension des besoins des enfants ou des adultes porteurs d'un handicap et permet de mieux identifier leurs ressources et leurs compétences. Ce sont les capacités liées à la perception, à la communication et au mouvement qui sont placées au centre d'un accompagnement dit « basal ». Cet accompagnement se construit autour de propositions d'expériences sensorielles simples et perceptives qui sont réfléchies et structurées. Les gestes quotidiens d'accompagnement apportés par les parents et les proches sont une expertise que la stimulation basale propose de renforcer par l'apport de connaissances pratiques spécifiques.

Ces deux jours de formation ont permis de sensibiliser les parents aux principes de base et aux objectifs de la stimulation basale par des méthodologies et pratiques articulées à partir des préoccupations concrètes du quotidien.

Parmi ces objectifs :

- Découvrir l'idée centrale de l'approche de la stimulation basale : le corps est le point de départ d'une perception et d'une communication élémentaire ;
- Comprendre les perceptions de base ;
- Intégrer la dimension sensorielle dans l'accompagnement du quotidien.

STAGE 4

TOUS CHERCHEURS SPÉCIAL FRATRIE

Du 29 au 31 octobre 2019, Marion Mathieu, formatrice scientifique a animé ce stage auprès de 7 participants, parents et frères et sœurs de personnes atteintes du syndrome de Rett.

Le stage s'est déroulé sur trois jours avec une alternance de périodes d'expérimentation, de discussion et de réflexion. Les expériences d'initiation ont été consacrées à l'acquisition des notions de base en biologie alors que les expériences spécialisées ont été en lien avec les mécanismes à l'origine du syndrome de Rett ou avec les techniques utilisées pour l'étudier.

En vulgarisant et rendant accessible à tous un sujet aussi complexe que la génétique, Marion Mathieu a permis aux stagiaires d'acquérir par la pratique les bases de biologie nécessaires à la compréhension du syndrome de Rett, de comprendre les mécanismes à l'origine de cette pathologie, et de se sensibiliser aux spécificités et contraintes de la recherche.

Le dernier jour, après une visite des laboratoires de recherche, un chercheur spécialiste du syndrome de Rett est intervenu afin de faire un état de l'avancée de la recherche sur le syndrome de Rett. Un temps de discussion et de réflexion a clôturé ce stage.



INFOS



Toujours à l'affût des dernières avancées techniques et autres bonnes trouvailles de parents, l'équipe de rédaction vous présente quelques nouveautés, qu'il s'agisse d'améliorer le confort au quotidien ou d'apporter du plaisir et des sensations nouvelles...

CURE THERMALE SPÉCIALE « APPAREIL DIGESTIF »



Cela fait trois ans que Cécile profite d'une cure thermale à Plombières les Bains dans les Vosges.

En grandissant et en restant souvent dans son fauteuil roulant, le transit se faisait mal et comme nous avons des maladies digestives atténuées par la cure, nous avons décidé d'en faire bénéficier Cécile.

L'établissement thermal est adapté de façon très minimale mais aidée par papa et maman, Cécile profite un maximum de son séjour de 3 semaines.

Les soins prodigués sont :

- bain hydromassant (10 minutes)
- piscine (20 minutes)
- douche oblique (4 minutes)
- massage sous eau thermale (10 minutes)
- compresses thermales sur le ventre (20 minutes).

L'année prochaine, nous demanderons la prescription de la double orientation « appareil digestif – rhumatisme » pour avoir des compresses d'argile et eau thermale au niveau de son dos pour atténuer les douleurs de posture.

Odile Parmentier, maman de Cécile 11 ans



ET SI ON S'AUTORISAIT UN PEU DE FOLIE !

En 2010, nous lisons dans un Rett info un article sur la delphinothérapie. Héloïse, notre fille, a alors 6 ans. Nous découvrons avec curiosité cette pratique. Nous l'envisageons comme une expérience, une expérience de vie, sans a priori mais sans attente particulière.

Nous écrivons. Réponse rapide : Héloïse a tous les critères (pour une fois !) pour intégrer le programme mais attention nous sommes prévenus : il y aura de l'attente.

Ce n'est pas grave, ce sera son cadeau pour ses 18 ans !!! On était presque dans le vrai. En mai 2018, la semaine où Héloïse souffle ses 14 bougies, nous recevons un mail lapidaire : Héloïse, est-elle libre du 10 au 15 septembre ? Nous avons presque oublié notre message envoyé 8 ans plus tôt. Je vous laisse deviner notre réponse...

Nous voilà donc partis pour Benidorm, en Espagne. Attention l'accueil a été super mais honnêtement s'il n'y avait pas eu Héloïse et le dauphin, nous n'aurions jamais mis les pieds à Bénidorm ... C'est tellement moche et dire qu'à 4 heures de route il y a l'Alhambra de Grenade ! Mais on est habitué à faire n'importe quoi pour nos filles, n'est-ce-pas ?

Le séjour a été à la hauteur de notre envie. L'accueil a été formidable. Il faut dire qu'ils ont une certaine expérience avec nos princesses. La semaine avant notre arrivée, l'association espagnole du syndrome de Rett – comme tous les ans – avait réservé l'accès au bassin pour les familles adhérentes.

Il y a deux thérapeutes qui en alternance prennent en charge les enfants. Le programme est ouvert aux mineurs qui peuvent avoir une certaine autonomie dans leur déplacement (Héloïse a le pas mais pas l'équilibre).

Les échanges avec les autres familles espagnoles touchées par le handicap ont été fort agréables et puis notre Héloïse nous a surpris : 1 semaine de sourire, 0 apnée, une présence. Pour la première fois, j'ai vu notre fille anticiper... Dès la deuxième séance, elle avait compris ce qui allait se passer. La relation qui s'est établie entre elle et l'animal a été, est encore bénéfique. Nous avons remarqué une certaine envie pour le mouvement qu'elle n'avait pas forcé-

ment avant ce séjour. Et puis en termes de communication, le projet a été central. Tout d'abord avec l'entourage familial, au centre spécialisé, dans le voisinage, tout le monde lui parlait du dauphin avec presque de la jalousie dans la voix. Vous vous rendez compte de ce qu'elle a pu ressentir alors que d'ordinaire Héloïse attire au mieux des regards bienveillants. Plus d'un an après cette expérience ce climat de joie se poursuit avec les photos, les documentaires, les livres... à la maison.

Je ne saurais pas vous dire si véritable progrès il y a eu grâce aux dauphins, si les ultrasons pendant une semaine ont suffi pour réellement agir sur notre fille mais comme on dit c'est toujours ça de pris... Et puis comme par hasard depuis ce séjour, Héloïse ne cesse d'être dans une « bonne période » ... Ce doit être une combinaison d'éléments mais ce séjour, c'est certain, en fait partie.



Vous pouvez faire comme nous en contactant en espagnol ou en anglais : fundacion-aqualandia@mundomar.es

Sandrine Balza, maman d'Héloïse 15 ans

ARLETT, L'AIGRETTE GARZETTE

Eric Puybaret est le papa de Camille, 10 ans, atteinte du Syndrome de Rett et illustrateur. Il nous fait l'immense honneur d'offrir à l'AFSR une série d'illustrations pour ce nouveau numéro de Rett Info. Vous avez déjà pu découvrir Arlett dans la Rett gazette depuis le mois d'avril.

Eric nous a confié : "J'ai choisi cet oiseau pour plusieurs raisons. Ses yeux cernés de noir sur fond blanc peuvent capter le regard de nos petites filles. C'est un échassier et ses longues pattes fines rappellent la fragilité de nos enfants. Sa houppe le rend très identifiable et sa sonorité rime deux fois avec Rett. Nous le remercions chaleureusement pour ce cadeau !



BIOGRAPHIE

Après avoir fait l'atelier préparatoire Met de Penninghen, puis l'Ecole nationale supérieure des Arts décoratifs de Paris, il se spécialise dans l'illustration.

Il obtient une mention au Bologna Ragazzi dans la catégorie Nouveaux horizons en 1999. Son premier livre paraît cette même année.

Suivront de nombreux albums dont "Cache-lune", "Les échasses rouges" ou "Graines de Cabanes" traduits dans de nombreuses langues.

Aux états-Unis, il publie l'immense best-seller Puff, the Magic Dragon, sur une musique du groupe Peter Paul and Mary.

Outre la publication d'albums, Eric Puybaret réalise des images ou des affiches pour différents commanditaires, (ONU, le conseil de l'Europe, le festival d'Anjou...)

Source www.ericpuybaret.com



handynamic

Véhicules accessibles

Vente neuf et occasion

Reprises

Location



Interlocuteur unique

Large gamme pour répondre à tous vos besoins

Nombreux modèles disponibles en stock

Prix attractifs et livraison clés en main

SAV près de chez vous

Retrouvez-nous à **Lille, Lyon,**
Lourdes et Rennes



Vous êtes sur les réseaux sociaux ? Nous aussi !



Handynamic

1 Rue Jean-Baptiste Mulier, 59113 Seclin



03 28 555 111

LE GRAND SONDAGE

ORIENTATIONS 2020-2025

Dans le cadre des orientations 2020-2025 présentées aux Journées Nationales du Syndrome de Rett en octobre dernier, l'AFSR a souhaité donner la parole à ses adhérents pour améliorer son action au profit des familles touchées par le Syndrome de Rett par le biais d'un questionnaire. Ces orientations sont disponibles sur le site afsr.fr/orientations-2020-2025.

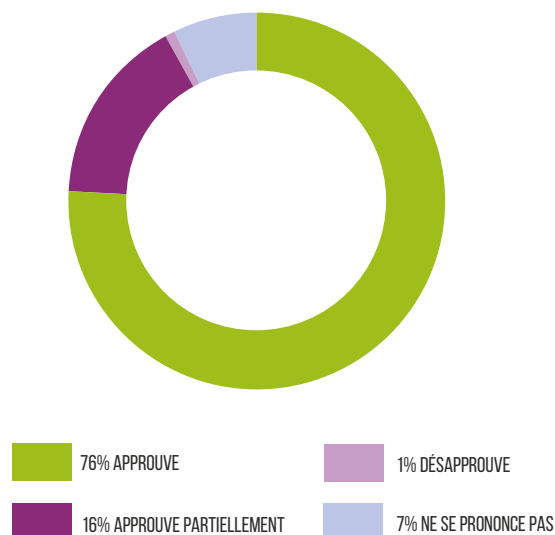
Ce questionnaire permettra au conseil d'administration de mieux cibler les axes d'effort pour les prochaines années. Nous vous présentons ci-dessous les résultats obtenus en retour.

Merci à toutes les personnes qui ont pris le temps de compléter ce questionnaire. Votre participation est essentielle pour nous.

Le conseil d'administration va prendre en compte vos réponses pour que l'AFSR puisse répondre au mieux à vos besoins. Nous vous présenterons lors des prochaines Journées Nationales du Syndrome de Rett les décisions prises qui découlent de ce sondage.

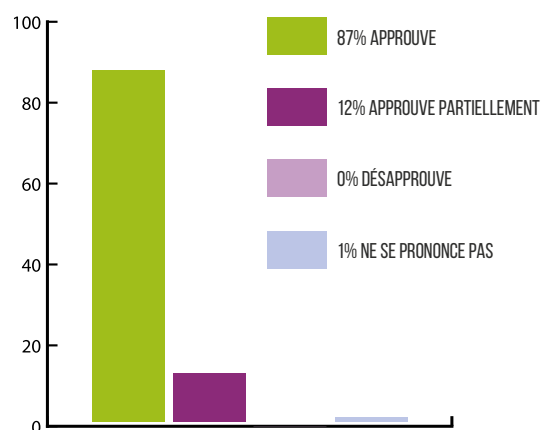
650 adhérents / Retour sondage : 143

Les orientations 2020-2025 de l'AFSR ont été présentées durant les JNSR en octobre dernier. Approuvez-vous ces orientations ?



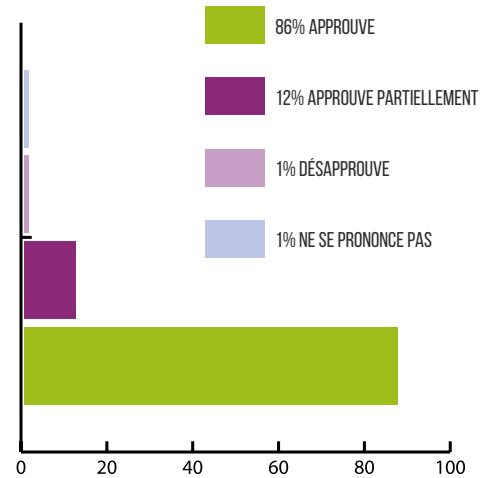
AXE 1 "Assurer le fonctionnement de l'AFSR pour pérenniser son action" qui se décline en actions structurantes pour les 5 prochaines années :

- Améliorer notre organisation et nos processus internes ;
- Optimiser la charge demandée aux bénévoles et mettre en place des solutions efficaces ;
- Augmenter nos actions de recueil de dons en multipliant les événements qui touchent un large public pour diversifier et augmenter notre population de donateurs ;
- Ouvrir l'AFSR vers l'extérieur en tissant des partenariats stratégiques avec des acteurs clefs (Centre de référence, associations locales, RSRT, RSE) ;
- Certifier l'AFSR pour demain : Label Don en Confiance ;
- Faire appel à des ressources externes pour les missions ayant des exigences fortes pour ne pas alourdir la charge des bénévoles.



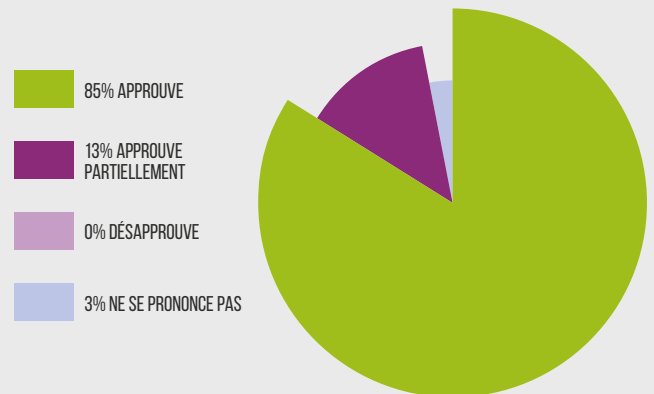
AXE 2 "Devenir un promoteur central de la recherche médicale sur le Rett en Europe" qui se décline en :

- Devenir un promoteur central de la recherche médicale sur le Rett en Europe ;
- Promouvoir un grand projet d'envergure sur une piste de traitement de la maladie (biothérapie innovante) ;
- Promouvoir plusieurs recherches sur des pistes de traitement symptomatique du Rett ;
- Mettre en place une instance européenne scientifique pour faciliter l'étude et la création de projets.



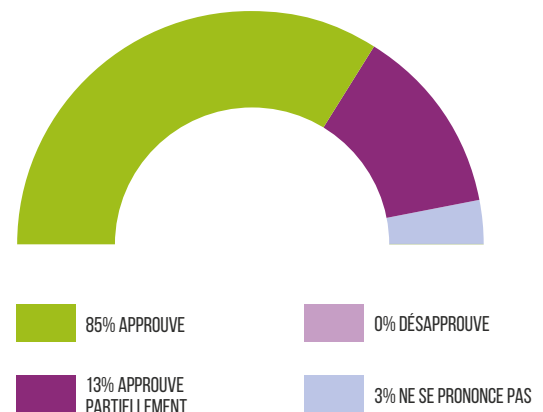
AXE 3 "Améliorer le conseil aux parents et la diffusion d'information sur le Rett" qui se décline en :

- Mettre en place un système de diffusion de l'information avec recueil de l'avis des parents sans prise de position de l'AFSR ;
- Utiliser le CMS/CPME comme évaluateur des méthodes et des techniques disponibles pour guider les parents au maximum ;
- Mettre en place des outils de formation à distance des parents et des professionnels au contact des patients.



AXE 4 "Apporter des solutions et de l'aide aux familles" qui se décline en :

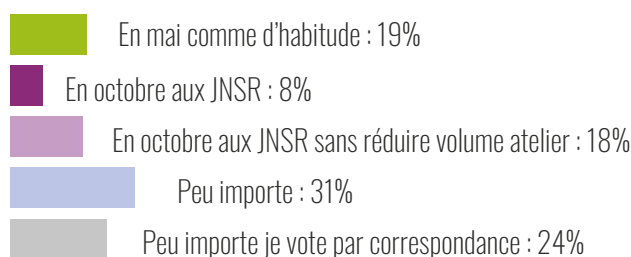
- Mettre en place un système de diffusion de l'information avec recueil de l'avis des parents sans prise de position de l'AFSR ;
- Utiliser le CMS/CPME comme évaluateur des méthodes et des techniques disponibles pour guider les parents au maximum ;
- Mettre en place des outils de formation à distance des parents et des professionnels au contact des patients.



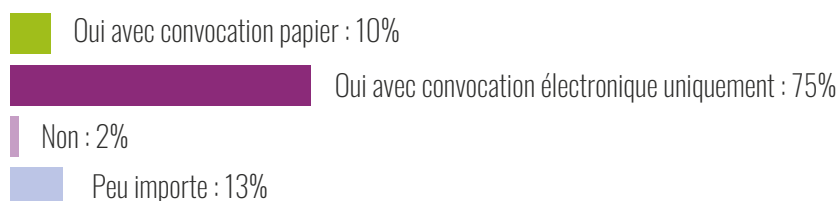
QUESTIONS GÉNÉRALES

L'assemblée générale de l'AFSR se déroule tous les ans au mois de mai. Depuis quelques années, cette AG se tient durant le séjour famille à Center Parcs. Historiquement, cette AG avait lieu durant les journées d'informations (ancêtre des JNSR) et rassemblait plus de monde en présentiel. Il est possible de décaler cette AG en octobre durant les JNSR mais cela nécessiterait de modifier les exercices comptables en année scolaire et non civile. Par ailleurs, la tenue de l'AG durant les JNSR empièterait sur les créneaux d'échanges, de conférences ou d'ateliers.

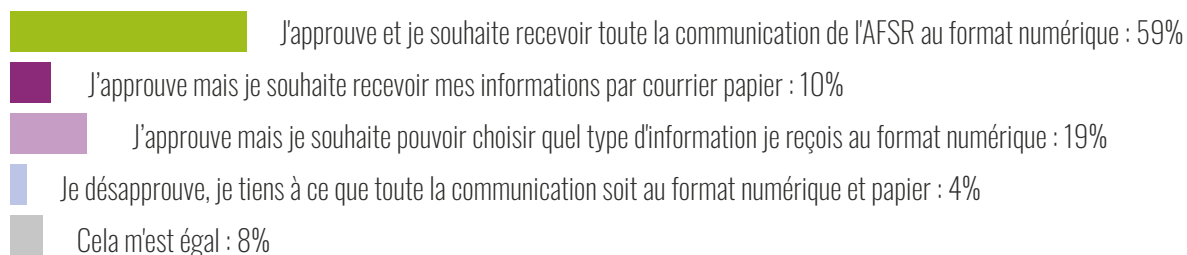
Souhaitez-vous que l'AG de l'AFSR se déroule :



Le vote par correspondance est massivement utilisé durant les assemblées générales. La gestion des votes par courrier entraîne des frais importants pour l'AFSR (en moyenne 4800€/an pour l'envoi des convocations et du matériel de vote) et nécessite de mobiliser des bénévoles pour les comptages. La mise en place du vote électronique (coût de la prestation de 990€) permettrait de réduire ces coûts (si les adhérents choisissent uniquement de recevoir les informations par voie électronique) et d'alléger la charge des bénévoles. Souhaitez-vous que l'AFSR mette en place une solution de vote par correspondance :



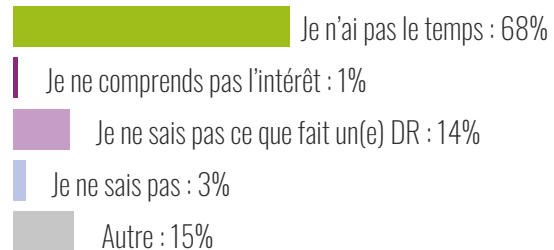
Afin de réduire ses frais de fonctionnement, l'AFSR envisage de réduire sa communication au format papier. Qu'en pensez-vous ?



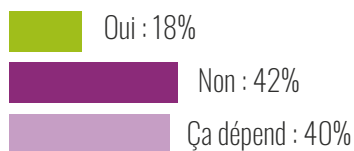
Seriez-vous prêt à vous engager comme délégué régional ?



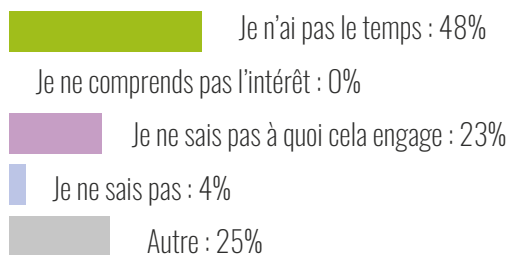
Pour quelles raisons vous ne souhaitez pas vous engager comme DR :



Seriez-vous prêt à vous engager comme bénévole de l'AFSR ?



Pour quelles raisons vous ne souhaitez pas vous engager comme bénévole :



SÉJOUR FAMILLES

Le Séjour familles est un séjour pris en charge par l'AFSR à hauteur d'environ 80 %. Il permet depuis 2016 aux familles de profiter d'un long week-end privilégié à Center Parcs, autour d'un accès à un parc aquatique et à des jeux extérieurs. Des ateliers y sont proposés, c'est aussi un lieu de rencontre pour les familles adhérentes.

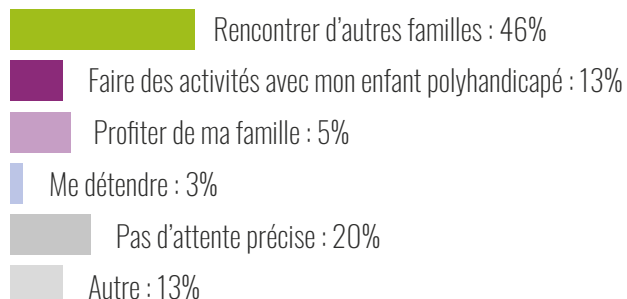
Souhaitez-vous que l'AFSR continue de proposer ce séjour aux familles adhérentes ?



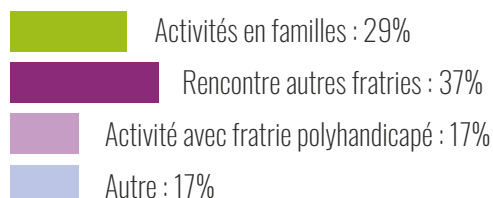
Etes-vous pour le financement du séjour famille à 80% par l'AFSR ?



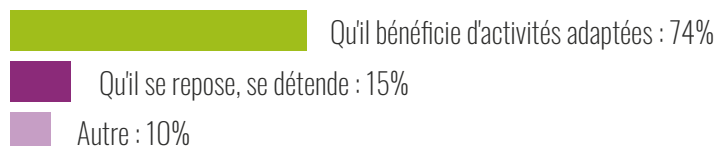
Quelle est votre attente personnelle ?



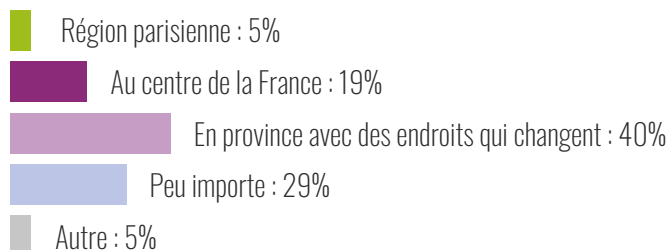
Quelle est l'attente pour la fratrie ?



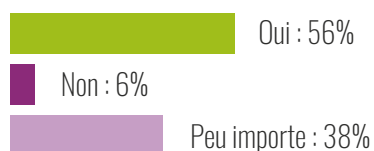
Quelle est votre attente pour votre enfant polyhandicapé ?



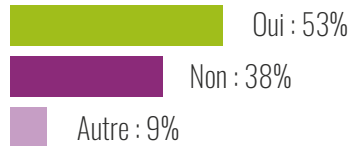
Dans quelle région aimeriez-vous que le Séjour Familles ait lieu ?



Aimeriez-vous que le lieu géographique change régulièrement ?



Seriez-vous intéressé par des "camps d'été" en Juillet ou Août d'une semaine où parents et familles pourraient se retrouver et passer un moment ensemble dans un lieu où des activités en plein air sont possibles ?



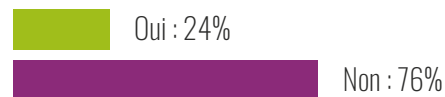
STAGES DE FORMATION

Chaque année, plusieurs stages sont organisés par l'AFSR afin de faire intervenir des spécialistes du syndrome de Rett sur des petits groupes. Ils sont proposés aux familles adhérentes afin de leur donner des outils pour mieux vivre le quotidien avec leur enfant mais aussi pour mieux comprendre la maladie.

Avez-vous été invité à ces stages dans votre région ?



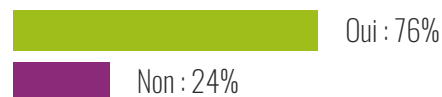
Vous y êtes-vous rendu ces 3 dernières années ?



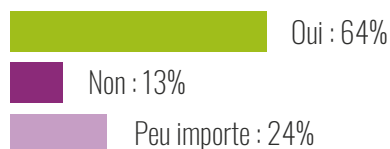
Si oui, cette rencontre a-t-elle répondu à vos attentes ?



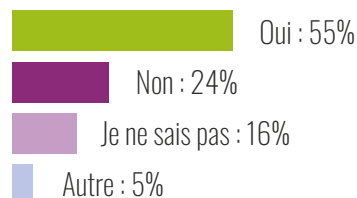
La participation à ces stages réduite à une fois par an vous semble adéquate ?



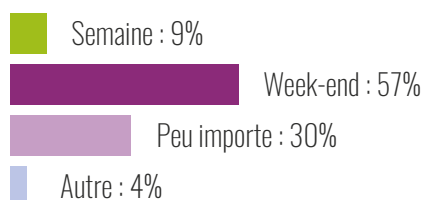
Souhaiteriez-vous qu'il y ait des rencontres plus locales ?



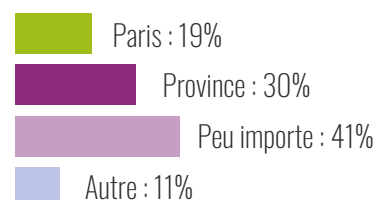
Seriez-vous intéressé(e) par des formations en direct à distance (internet) ?



Préféreriez-vous que l'AFSR organise des stages en semaine ou le Week-end ?

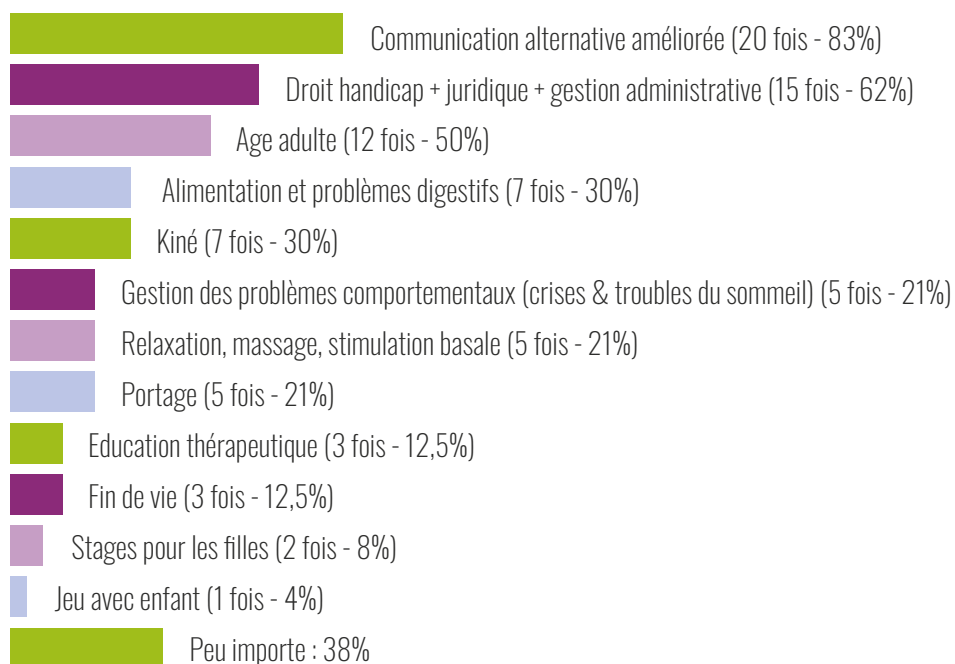


Où souhaiteriez-vous que se déroulent les stages ?



Synthèse des propositions pour les stages - (24 parents ont émis des propositions)

Nb de citations et % de parents qui ont répondu concernés

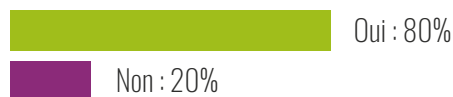


COMMISSION MATÉRIEL

La Commission Matériel créée en octobre 2014, a pour objectif d'aider les familles au financement d'un matériel dédié au handicap, à l'aménagement du domicile ou bien du véhicule familial.

Au préalable les familles doivent avoir sollicité les aides légales, la mutuelle, la prévoyance, les caisses de retraite ...
S'il y a un reste à charge, la commission étudie le dossier de façon anonyme.

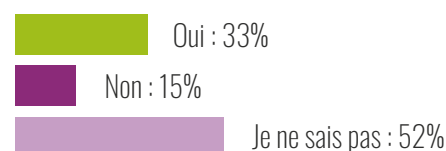
Savez-vous qu'une commission existe au sein de l'AFSR pour aider au financement du matériel, de l'aménagement du logement et du véhicule ?



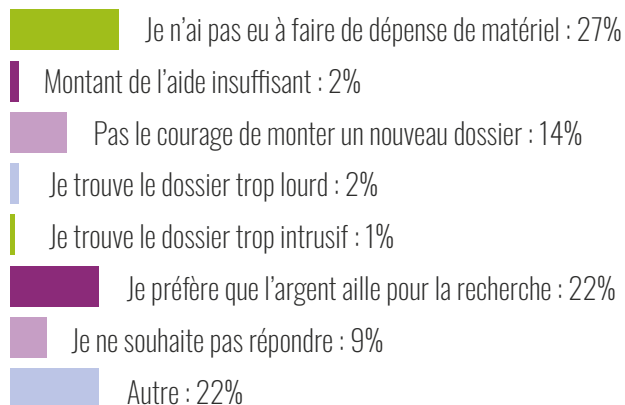
Avez-vous déjà sollicité la Commission Matériel ?



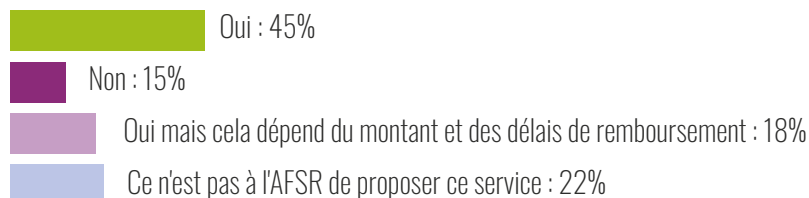
Pensez-vous que le montant de 600 euros soit adapté ?



Pourquoi n'avez-vous jamais sollicité la Commission Matériel ?

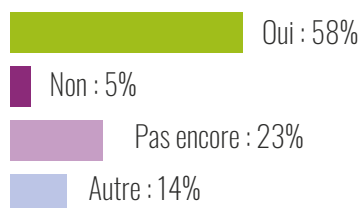


L'AFSR envisage de créer des partenariats avec des établissements bancaires pour proposer un crédit à taux zéro à ses adhérents (les frais et intérêts du crédit seraient pris en charge par l'AFSR). Pensez-vous que cela soit une solution adaptée et intéressante ?



AGE ADULTE

Je me sens concerné par la problématique du passage à l'âge adulte de mon enfant.

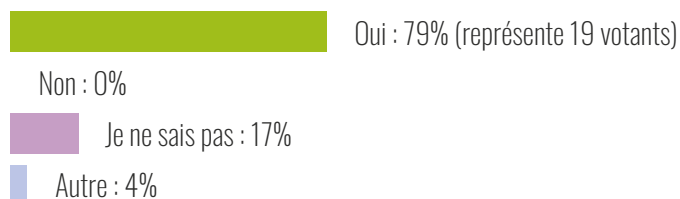


RÉÉDUCATION

Pratiquez-vous (vous-même ou un professionnel) une méthode de rééducation particulière avec votre enfant ou adulte atteint du syndrome de Rett ?



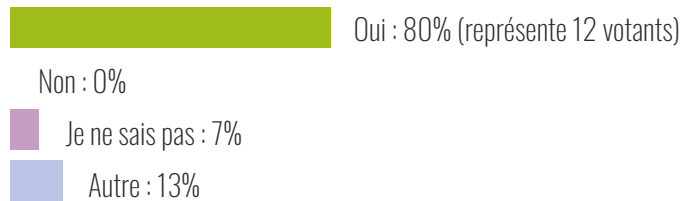
Concernant la ou les méthodes que vous pratiquez avec votre enfant, seriez-vous d'accord pour partager votre expérience avec les familles qui souhaiteraient la ou les mettre en oeuvre avec leur enfant ?



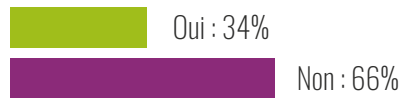
Emmenez-vous votre enfant faire des stages de rééducation intensive en France ou à l'étranger ?



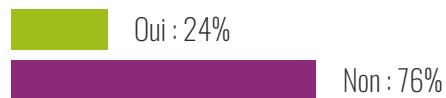
Concernant le ou les stages de rééducation auxquels vous êtes allé avec votre enfant, seriez-vous d'accord pour partager votre expérience avec les familles qui souhaiteraient y inscrire leur enfant ?



Nutrition : adoptez-vous un régime particulier pour votre enfant ?

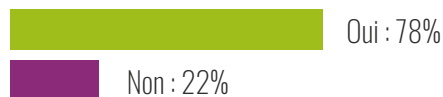


Avez-vous besoin d'aide financière pour payer la rééducation ?



ASSOCIATION PERSONNELLE

Avez-vous créé une association personnelle ?

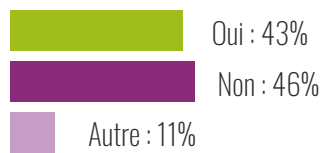


Si non, envisagez-vous de créer une association personnelle ?

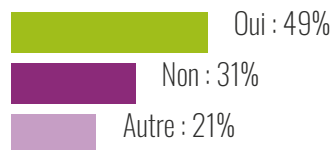


CRÉATION DE STRUCTURES

Seriez-vous intéressé(e)
par un projet de création d'école ?

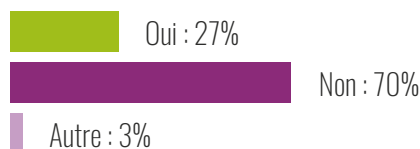


Seriez-vous intéressé(e) par un projet
de création de centre de rééducation
intensif (comme Essentis ou Zabajka) ?



COMMUNICATION ALTERNATIVE AMÉLIORÉE (CAA)

Avez-vous un dispositif de communication CAA à commande oculaire ou tactile ?

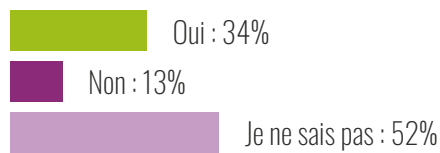


L'AFSR souhaite investir dans la conception et la fabrication d'un dispositif à commande oculaire et tactile du type i-Series de Tobii (<https://www.tobiidynavox.com/fr/produits/i-series/>). L'objectif de ce projet serait de concevoir avec l'aide de spécialistes un environnement matériel et logiciel autonome basé sur les logiciels libres existants (GazePlay) ou de concevoir (logiciel de communication) et de faible coût (prix visé inférieur à 500€). Pensez-vous que cet investissement entre dans les missions de l'AFSR et qu'il serait en mesure d'apporter une solution pour votre enfant ?

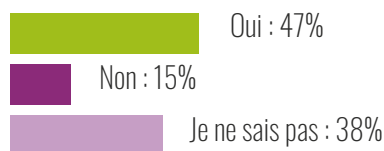


ASSURANCES

Des assurances proposent des protections juridiques propres aux contentieux liés au handicap (pour faire valoir vos droits). Si l'AFSR négociait des prix préférentiels auprès d'une compagnie d'assurance pour que vous puissiez bénéficier d'une protection juridique, seriez-vous intéressé ?



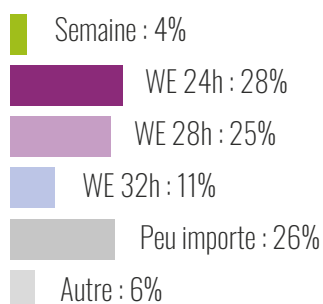
Seriez-vous intéressé(e) pour qu'une assurance juridique de ce type soit offerte par l'AFSR à ses adhérents ?



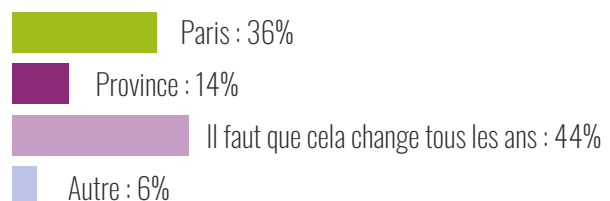
JOURNÉES NATIONALES DU SYNDROME DE RETT

Les Journées Nationales du Syndrome de Rett sont organisées tous les ans par l'AFSR depuis 2017. Dédiées au syndrome de Rett, et plus largement au polyhandicap, elles sont ouvertes aux familles, mais également, aux proches ou aidants d'une personne atteinte du syndrome de Rett, aux professionnels de santé, scientifiques, personnels de centres spécialisés, et étudiants... La dernière édition s'est déroulée en octobre 2019 à Paris.

Préféreriez-vous que les Journées Nationales du Syndrome de Rett aient lieu en semaine ou le week-end ?



Préféreriez-vous que les Journées Nationales du Syndrome de Rett aient lieu en province ou sur Paris ?



PORTRAIT

ELISABETH CÉLESTIN

Elisabeth Celestin est présidente d'honneur de l'AFSR. En effet, elle a présidé l'AFSR de mai 2008 à mai 2014. Elle a notamment été très active à la rédaction du Rett info pendant plusieurs années avec Karen Ivonnet. Vous avez sûrement été nombreux à la rencontrer ou la retrouver lors des consultations de neuropédiatrie auprès du Pr Nadia Bahi-Buisson. Nous lui avons donc demandé de nous raconter son parcours personnel et professionnel, intimement liés, pour vous le partager.

Être parent et devenir parent expert

Ceux qui sont jeunes parents ne me connaissent certainement pas, mais j'ai croisé la route d'une grande majorité d'entre vous, depuis toutes ces années.

J'ai simplement débuté ma carrière au sein d'un petit laboratoire pharmaceutique après des études en finances et marketing. Et puis, très vite, Ilona ma seconde fille a nécessité une attention particulière et j'ai pris le temps de m'occuper de ma petite famille. Dès l'annonce de son diagnostic « Rett », à 4 ans, je me suis impliquée dans l'association. J'avais besoin d'écouter, d'apprendre, de transmettre, de rencontrer : le bénévolat m'a permis de me sentir utile et d'avancer dans ma vie !

Je me suis « nourrie du syndrome de Rett » pendant mes années à l'AFSR et j'ai eu un grand plaisir à la présider et représenter



tous ces enfants, lors de congrès, de séminaires de formation, auprès d'instances institutionnelles, etc. Au fur et à mesure de mes rencontres, le projet d'un centre dédié au syndrome de Rett et aux cousins germains du polyhandicap, se dessinait de plus en plus comme une évidence. Des « anciens »

m'avaient transmis le projet (Christiane Roque, présidente avant moi et Gérard Nguyen) et c'était le moment de se mobiliser ! Il était donc évident qu'à ce moment-là je devais passer la main pour la présidence de l'AFSR, pour éviter tout « conflit d'intérêt » avec le centre d'expertise qui allait se créer et pour lequel je souhaitais m'investir.

Nadia Bahi-Buisson, neuropédiatre à Necker, alors présidente du Conseil Médical et Scientifique, a mobilisé ses confrères hospital-

iers. Il aura fallu attendre plusieurs années, et notre dossier de labellisation, soutenu par l'AFSR, fut validé en 2017 par le ministère de la Santé : Necker nous accueillait. Et puis comme le monde du polyhandicap et des maladies rares est minuscule, d'autres équipes ont également participé au maillage sur le territoire français : de Paris à Marseille en passant par Brest...

Avec Nadia, nous avons réfléchi à une organisation atypique et pionnière, au travers de la formation d'un binôme en consultation pour tenter de répondre au mieux aux spécificités de ces maladies complexes. Mon rôle se résumait en 3 points : accompagner, écouter et coordonner. J'ai passé près de 4 années vraiment très agréables auprès des familles et avec des collègues très motivés.

Et puis la vie est parfois compliquée et la disparition d'enfants d'amis proches, de jeunes filles Rett, amies et cousines de cœur d'Ilona, m'a fait prendre conscience qu'il était temps de passer peut-être à autre chose pour me préserver. C'est donc naturellement, et toujours dans le champ des maladies rares, que je continue mon parcours auprès d'une filière de santé maladies rares, qui a pour vocation d'animer et de coordonner les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares sur le territoire, dont les centres de référence. Je reste néanmoins encore un peu avec le syndrome de Rett, puisque j'ai rejoint la filière OSCAR pour les maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, animée par le Pr Agnès Linglart que la plupart d'entre vous connaisse. Pour ceux qui sont arrivés depuis peu dans l'association, le Pr Linglart a été la première à se préoccuper de l'ostéoporose des filles Rett et a publié plusieurs études à ce sujet. Je ne reste donc pas très loin... et je continue de croiser quelques connaissances à l'hôpital Bicêtre où je suis à présent. En conclusion, si je devais regarder dans le rétroviseur, je dirais qu'à 20 ans, je voulais faire carrière dans le privé et dans l'événementiel. À 30 ans, mon plan de carrière était quelque peu compromis avec mes 2 beaux enfants. À 40 ans, j'en avais 4 et quelques années de bénévolat à mon actif qui m'occupaient pleinement. Aujourd'hui à l'approche de mes « xx » ans, mon rôle de parent est reconnu comme parent-expert, je suis devenue une professionnelle « maladiarologue » dans le public ! Si je devais recommencer, je pense que je ne changerais pas grand-chose... mais quelques petits trucs quand même !

Elisabeth Célestin, présidente d'honneur et maman d'Ilona, 20 ans

RETT SYNDROME

EUROPE (RSE)

Rett Syndrome Europe est une organisation qui représente les différentes associations de familles Rett en Europe et compte actuellement 24 pays membres. Le conseil d'administration est composé de 5 membres : Caroline Lietaer (présidente, France) ; Danijela Szili (secrétaire, Hongrie) ; Asthalter Wilfried (trésorier, Allemagne) ; Yvonne Milne (membre du conseil d'administration, Royaume-Uni), et Stella Peckary (membre du conseil d'administration, Autriche).

Les membres de ce conseil organisent une réunion mensuelle en visioconférence et représentent le RSE dans des organisations importantes telles que Eurordis (organisation européenne pour les maladies rares), EMA (Agence européenne des médicaments), ERN / ITHACA (réseau européen de référence pour les maladies rares) et EFNA (fédération européenne des associations neurologiques). Le RSE travaille également en étroite collaboration avec tous les centres d'expertise européens sur le syndrome Rett.

Ces deux dernières années le RSE a soutenu l'Ukraine, la Croatie, la Turquie, la Tunisie et le Maroc dans leurs efforts à créer une association. Bien que certains de ces pays ne soient pas européens nous sommes ouverts à leur partager toutes nos expériences acquises.

De plus en plus de chercheurs sollicitent le RSE pour diffuser leurs questionnaires à travers nos réseaux et pour collaborer dans leurs projets de recherche en tant que représentant du syndrome de Rett en Europe. Nous soutenons toutes les nouvelles opportunités de collaboration et acquisition d'expériences et d'expertises entre associations et centres Rett.

Le site www.rettsyndrome.eu partage des actualités, des articles, des rapports de séminaires et de congrès scientifiques internationaux : nous informons des dernières avancées dans les essais cliniques, en génétique, sur les perspectives qui s'en dégagent du point de vue de la recherche et des pratiques (pédagogiques, éducatives, institutionnelles...)

En plus de la gestion courante de l'association, nous travaillons sur 3 projets majeurs :

- le Rett Ressource, un guide pour les familles et thérapeutes est déjà disponible en anglais, néerlandais, croate, français, macédonien, russe, serbe, turc et allemand. Diverses traductions sont encore en cours. Vous pouvez trouver le Rett ressource sur notre site Web : <https://www.rettsyndrome.eu/rett-ressource/> ;
- la création d'un sous-comité de recherche. Ce comité est dirigé par Danijela Szili, titulaire d'une maîtrise en sciences pharmaceutiques.
- la cartographie des centres Rett : centres médicaux, thérapeutiques et de recherche qui peuvent démontrer une expertise suffisante au niveau du syndrome de Rett.

Les deux derniers projets peuvent constituer un premier pas vers une meilleure coopération entre les experts européens au niveau de la recherche.

L'année prochaine 3 des 5 membres du conseil quittent le RSE. Il est temps de rajeunir l'équipe. Je quitte le RSE en fin d'année prochaine, je peux déjà vous dire que cela a été les 5 plus belles années de ma vie. Je continuerai à suivre les activités mais de manière moins intensive. Nous espérons que quelqu'un voudra bien me succéder pour continuer à représenter la France dans une organisation importante. Toute personne intéressée pour en savoir plus concernant ce travail de volontariat très passionnant peut me contacter.

Caroline Lietaer, maman d'Aline 19 ans et présidente Rett Syndrome Europe



COTÉ CUISINE

TOUT EST POSSIBLE !



Anthony Arnold et Pierrick Maurel sont tous deux cuisiniers à la MAS Marie-Louise de Gratentour (31). Ils cuisinent chaque jour 220 repas dont 50 sont en texture modifiée avec des produits frais de qualité ! Leur cuisine ressemble à une cuisine familiale à grande échelle, variée et traditionnelle. Anthony et Pierrick partent du principe que tout se mixe et que tout est possible ! Leur crédo ? Donner envie et apporter du plaisir. Ils organisent d'ailleurs six repas à thème par an, et ne loupent aucune « semaine du goût » pour mettre l'accent sur certains produits. Ils nous proposent ici trois recettes gourmandes.

TESTÉ & APPROUVÉ



Irène Benigni, notre diététicienne du CPME

Intérêt nutritionnel : Les trois recettes sont très intéressantes individuellement mais ne constituent pas un repas équilibré, car il manque dans ce repas :

- une source de calcium (fromage ou laitage, la crème fraîche du dessert est pauvre en calcium) or dans le syndrome de Rett la prévalence importante de l'ostéoporose mérite qu'on soit vigilant sur ce point ;
- il manque une crudité (légume ou fruit) or les carences en vitamine C sont très fréquentes chez les patient(e)s (carences d'apport potentialisées par la prise d'antiépileptiques) ;
- les deux sources principales de glucides sont des pommes de terre dans le potage et dans le plat, on pourrait varier ;
- la quantité de matières grasses est très importante ce qui peut être intéressant en cas de dénutrition mais difficile à digérer. Cette accumulation de matières grasses (au total 30 g de beurre + 30 cl de crème fraîche) peut ralentir la vidange gastrique, provoquer un inconfort digestif et majorer le reflux gastrooesophagien.

VELOUTÉ AUX CHAMPIGNONS

Recette pour 5 personnes

- ✓ 1 blanc de poireau
- ✓ 1 oignon
- ✓ 2 pommes de terre
- ✓ 500 gr de champignon frais
- ✓ 100 gr de beurre
- ✓ 50 cl de crème liquide

Préparation :

Tailler l'oignon et le poireau en morceaux et les faire revenir dans une casserole à feu doux avec le beurre 10 minutes environ.

Rajouter les champignons et les pommes de terre coupés en morceaux, faire revenir 5 minutes.

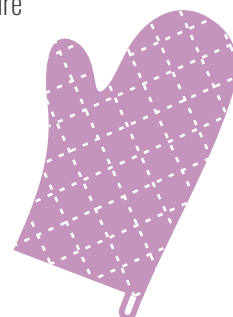
Mouiller avec de l'eau au $\frac{3}{4}$ et cuire 20 à 30 minutes.

Mixer et rajouter la crème puis laisser cuire à feu doux 5 à 10 minutes, vérifier l'assaisonnement. Dresser au moment du repas.

Intérêt nutritionnel :

Ce plat convient pour toutes les textures de repas.

- + Hydratation
- + Apport en fibres
- + Apport calorique important (beurre, crème fraîche) : intéressant en cas de dénutrition





JOUE DE PORC FAÇON BLANQUETTE ET POMMES DE TERRE VAPEUR

Recette pour 5 personnes

- ✓ 1 kg de joue de porc
- ✓ 1 oignon
- ✓ 1 carotte
- ✓ ½ poireau
- ✓ 50 gr de farine
- ✓ 50 gr de beurre
- ✓ 1.5 kg de pommes de terre
- ✓ Sel et poivre

Préparation :

Lancer la cuisson des joues départ eau froide puis rajouter la carotte, l'oignon et le poireau. Saler, poivrer et laisser cuire à feu doux pendant 2h30.

Cuire les pommes de terre à l'eau ou en vapeur selon votre choix. Une fois la viande cuite, la débarrasser puis filtrer 1 litre du bouillon de cuisson (garder le reste pour mixer la viande et les pommes de terre)

Dans une casserole, faire fondre le beurre puis rajouter la farine, une fois bien mélangés, rajouter le bouillon et laisser épaissir à feu doux. Une fois épaissi, y rajouter la viande.

Mixer la viande avec un peu de bouillon chaud jusqu'à la texture souhaitée puis la dresser sur une assiette en y rajoutant de la sauce. Dresser les pommes de terre tout juste écrasées ou alors mixées comme la viande avec un peu de bouillon.



Intérêt nutritionnel :

La joue de porc est une viande moelleuse, facile à couper en petits morceaux et à mâcher. Ce plat peut être adapté en différentes textures.

+ Apport protidique (joue de porc)

+ Apport calorique (glucides des pommes de terre, matières grasses du beurre)



PANA COTTA MENTHE/CHOCOLAT

Recette pour 5 personnes

- ✓ 1 litre de crème liquide
- ✓ 150 gr de sucre en poudre
- ✓ 6 feuilles de gélatine
- ✓ Quelques feuilles de menthe fraîche
- ✓ 100 gr de chocolat noir

Préparation :

Dans de l'eau froide, faire tremper les feuilles de gélatine.

Faire chauffer la crème avec le sucre et les feuilles de menthe. Chauffer jusqu'à ébullition et mettre de côté. Laisser reposer 5 minutes.

Passer la crème pour filtrer les feuilles de menthe.

Rajouter le chocolat et mélanger.

Egoutter et presser les feuilles de gélatine puis les incorporer dans la crème chaude, bien mélanger.

Dresser en ramequins et laisser reposer au frais 4 à 5 heures.



Intérêt nutritionnel :

Apport calorique important (matières grasses de la crème fraîche, sucre) : intéressant en cas de dénutrition. Cette recette convient elle aussi pour toutes textures de repas.

Pour les personnes qui prennent un repas en texture mixée, il peut être intéressant de « battre » à la fourchette ce dessert pour casser la texture flan et bien homogénéiser la préparation.

Originalité dans l'association des saveurs.



32^{èmes} Journées Nationales du **Syndrome de Rett** LYON 7 et 8 novembre 2020 JNSR

L'Association Française du Syndrome de Rett organise ses 32^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett. Purement informatif, cet événement est ouvert aux parents, mais également à toute personne désirant obtenir des informations sur le syndrome de Rett (grands-parents et famille, amis, professionnels, personnel d'établissement, étudiants...). Elles se tiendront le samedi 7 et le dimanche 8 novembre 2020, à Lyon.

PROGRAMME



SAMEDI 7 NOVEMBRE 2020

13h00

Accueil des participants

14h00

Allocution de bienvenue et ouverture du congrès

Actualités de la recherche scientifique et médicale

*Dr Jean-Christophe Roux, directeur de recherche
Faculté de médecine – La Timone – Marseille*

Genida : analyse de la cohorte Syndrome de Rett

*Axelle Strehle, chef de projet
IGBMC - Neurogénétique et médecine translationnelle, Illkirch*

Pause

16h30

Essais cliniques de la molécule Trofinétide

*Nancy Jones, vice-présidente développement clinique
Neuren Pharmaceuticals*

InterAACtionbox : présentation du projet

*Didier Schwab, maître de conférences
Université de Grenoble*

18h00

Cocktail

20h00

Dîner



DIMANCHE 8 NOVEMBRE 2020

9h00

10h30

Solutions de répit pour proches aidants

*Roger Picard, fondateur d'un centre de répit
et représentant du GRATH*

OU

L'ostéoporose dans le Syndrome de Rett

*Pr Agnès Linglart, pédiatre endocrinologue
Hôpital Bicêtre - Paris*

OU

Rééducation motrice

*Fanny Marengo, kinésithérapeute certifiée Medek
Saint-Raphaël*

Pause

11h00

12h30

Epilepsie et rééducation

*Pr Mathieu Milh, neuropédiatre
Hôpital la Timone - Marseille*

OU

Créer un habitat inclusif

*Fabienne Such, fondatrice et formatrice
Présidente Autistes Sans Frontières 34*

OU

Filières de santé et centres de références : missions et offre de services

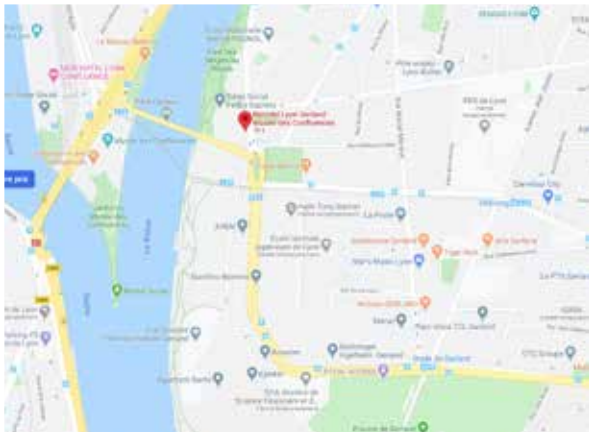
Représentants de la filière de santé DéfiScience - Lyon

12h30

Déjeuner

Lieu

**Hôtel Novotel Lyon Gerland
Musée des Confluences
70 avenue Leclerc - 69007 Lyon**








ACCÈS ET TRANSPORTS

STATIONS À PROXIMITÉ

- BUS C7 : PLACE DOCTEUR MÉRIEUX
- MÉTRO B : DEBOURG
- TRAMWAY T1 : HALL TONY GARNIER

Plus d'infos sur www.tcl.fr

-  LYON SAINT EXUPERY à 29,1 km / 18,08 miles
-  AEROPORT DE LYON BRON à 12 km / 7,5 miles
-  GERLAND à 1km / 0,63 miles
-  LYON PART DIEU à 6,3 km / 3,91 miles
-  LYON PERRACHE à 2 km / 1,25 miles

Inscriptions



Sur le site :
jnsr.afsr.fr/billetterie/

Nous vous encourageons vivement à faire part de cet événement à la personne de votre choix : un(e) proche, un(e) professionnel(le) investi(e) dans la prise en charge d'une personne atteinte du syndrome de Rett ou encore au personnel d'un établissement d'accueil. Nous pouvons vous remettre des exemplaires supplémentaires de la plaquette ci-jointe sur simple demande par téléphone ou mail.

Cet événement est ouvert à tous, car l'amélioration de la prise en charge passe principalement par l'information.

NOUS VOUS ATTENDONS NOMBREUX !




RETT

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

info

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

Rédaction : Julien Fieschi, Audrey Granado, Eléonore Rabourdin
Relecture : Thomas Bertrand, Myriam Fieschi, Sophie Tondelier, Sabrina Tramaille-Bryon
Conception et graphisme :  KOÉSÉNS 06 84 80 66 18

Impression : SMI - 97 rue du Général de Gaulle - 60600 Clermont - 03 44 50 01 25

Photo de couverture : Prudence - Crédits : © AFSR

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