

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

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

RAPPORT  
ANNUEL  
2019



# SOMMAIRE

## **3/ Les syndromes de Rett, CDKL5 et FOXP1**

Définition  
Génétique  
Les syndromes CDKL5 et FOXP1  
Critères de diagnostic

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

Nos missions  
Nos actions  
Orientations 2020 - 2025  
Les chiffres clés

## **10/ L'équipe de l'AFSR**

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

## **16/ Retour sur l'année 2019**

## **32/ Aider & Soutenir**

L'aide financière pour l'achat de matériel adapté  
Le prêt d'ordinateur à commande oculaire  
Les courriers de soutien  
Le groupe « AFSR Rett »  
Le chat sur le site internet  
La permanence téléphonique  
Les sites internet  
Les réseaux sociaux  
Les partenariats  
Les collectes

## **40/ Soigner / Guérir**

Les projets de recherche financés

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

Agrément Ministériel  
Centres de Référence des Maladies Rares  
PCH et exonération des cotisations sociales  
Soutenir les étudiants  
Les liens associatifs

## **46/ Remerciements**

# Les syndromes de Rett, CDKL5 et FOXP1

## Définition

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

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

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

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

## Génétique

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

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

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

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

### ● Le syndrome CDKL5

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

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

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

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

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

### ● Le syndrome FOXP1

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

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

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

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

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

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

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

# Les critères de diagnostic du syndrome de Rett

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

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

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

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

## Critères majeurs

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

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



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

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

## Critères accessoires

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

Source : Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) syndrome de Rett et apparentés  
[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir4/pnds\\_-\\_syndromes\\_de\\_rett\\_et\\_apparentes\\_2017-05-03\\_14-15-56\\_224.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2017-05/dir4/pnds_-_syndromes_de_rett_et_apparentes_2017-05-03_14-15-56_224.pdf)

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

L'Association Française du Syndrome de Rett a fêté ses 30 ans et ne cesse d'évoluer depuis sa création. Des axes pérennes étayent la politique de l'AFSR comme son soutien aux familles et le financement de la recherche. L'AFSR déploie régulièrement des manifestations de sensibilisation pour grandir en représentativité et en efficacité mais aussi pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée dans notre société.

## NOS MISSIONS

Fidèle à ses statuts, l'AFSR oriente ses actions selon les axes suivants :

● **Soutenir** *les familles*

● **Faire connaître** *le syndrome de Rett*

● **Soutenir** *la recherche médicale*

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

L'Association Française du Syndrome de Rett soutient les familles, favorise les échanges et apporte informations et conseils. Le soutien aux familles est une de ses missions essentielles.

L'écoute attentive, l'appui à la recherche de solutions, les retours d'expériences sont autant de liens qui se tissent entre les parents et les membres actifs de l'association.

**L'AFSR s'y emploie de manière permanente par l'organisation des événements annuels comme :**

- un Séjour Familles offrant un week-end de rencontres entre familles, qui est l'occasion de partages, avec son enfant atteint du syndrome de Rett, et la découverte d'activités grâce à des ateliers ;
- des stages de formation permettant d'améliorer ses connaissances sur la maladie et l'accompagnement au quotidien ;
- des Journées Nationales du Syndrome de Rett pour toujours mieux comprendre cette pathologie et sa prise en charge ;
- des rencontres régionales permettant de créer des liens localement, et ainsi faciliter et renforcer le soutien.

**Pour aider les familles dans leur quotidien, l'AFSR propose également :**

- Des prêts de matériels adaptés et peut soutenir financièrement, via sa Commission Matériel, certains achats ;
- des groupes de discussion offrant aux parents et fratries un lieu d'échanges, de soutien et de conseils, une permanence téléphonique est assurée toute l'année du lundi au vendredi de 10h à 12h au 09 72 47 47 30 (appel non surtaxé) mettant à disposition des familles et du grand public la possibilité d'être en lien avec une personne ressource ;
- l'AFSR publie également sa newsletter la Rett gazette, un livre de référence sur le syndrome de Rett et diverses documentations ;
- des courriers de soutien sont rédigés par l'AFSR afin d'appuyer les dossiers administratifs auprès des MDPH.

# Orientations

## 2020 - 2025

**4 axes**   
**2020-2025**

### DES MISSIONS CLAIRES, UNE VISION AMBITIEUSE ET DES VALEURS FORTES...

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

Notre vision pour le futur 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 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 ces missions, cette vision et ces valeurs qui doivent être au cœur de notre stratégie de demain avec une nécessité qui est de pérenniser notre fonctionnement sur le long terme.

### ...DÉFINISSENT QUATRE AXES D'EFFORT MAJEURS...

## **AXE 1** | **Consolider et garantir le fonctionnement de l'association**

- ☞ 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 clés (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



## Devenir un promoteur central de la recherche médicale sur le syndrome de Rett en Europe

- ✕✕✕ Promouvoir un grand projet d'envergure sur une piste de traitement de la maladie (biothérapie innovante)
- ✕✕✕ Soutenir ce projet de recherche
- ✕✕✕ 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



## Améliorer le conseil aux parents et la diffusion d'informations sur le syndrome de Rett

- ✕✕✕ 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



## Apporter des solutions et de l'aide aux familles

- ✕✕✕ Être un partenaire majeur des centres de références pour améliorer la prise en charge des enfants atteints du syndrome de Rett
- ✕✕✕ Organiser des activités au profit des différentes catégories de familles (âge, type handicap, etc...)
- ✕✕✕ Mettre en place un soutien psychologique au profit des parents
- ✕✕✕ Fournir une solution de communication alternative grâce à GazePlay
- ✕✕✕ Organiser des solutions de prise en charge occasionnelle pour offrir du repos aux parents

### ...NÉCESSITANT DES PARTENAIRES MAJEURS

Alliance Maladies Rares • AFM-Téléthon • Filières de santé maladies rares : DéfiScience • Centres de référence maladies rares • Rett Syndrome Europe • Autres associations de parents



# Les chiffres clés de l'AFSR en 2019

**670**  
adhérents à l'AFSR



**434** parents  
adhérents

**236** adhérents  
tiers

**33** nouvelles  
familles  
accueillies

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



**5** Rett  
gazettes

**165**

Héros à la CDH  
de Paris et de Lyon



(membres du CA, délégués  
membres des comm

**3** nouveaux projets de recherche financés



**2** projets de recherche terminés

**8** projets de recherche en cours

**4** stages de formation pour les parents



**85** bénévoles actifs

(délégués régionaux, commissions, CMS, CPME)

Près de  
**3500**  
donateurs

**6655**

j'aime sur la page publique Facebook



Savannah

**240**

personnes aux 31<sup>èmes</sup> Journées Nationales du Syndrome de Rett

**301**

membres sur le groupe de discussion Facebook

**302**

personnes au Séjour Familles

# L'équipe de l'AFSR

## 1/ Le conseil d'administration (CA) *(suite à l'assemblée générale du 18 mai 2019)*

L'AFSR est composée d'un conseil d'administration de quinze membres dont douze ont un enfant atteint des syndromes de Rett, CDKL5 ou FOXG1. Les administrateurs sont élus par les adhérents de l'association lors de l'assemblée générale, pour une durée de trois ans renouvelable. La stratégie et les actions de l'AFSR sont définies par ce conseil d'administration.

En son sein, un bureau est élu composé d'un président, d'un vice-président, d'une trésorière, d'une trésorière adjointe et d'une secrétaire. Le bureau a en charge la gestion courante de l'association et prend les décisions urgentes. Tous les membres du conseil d'administration sont des bénévoles.

## LE BUREAU



**Julien Fieschi**  
**Président**  
Officier de marine  
Deux enfants dont Louise, 10 ans



**Hélène Pelletier**  
**Secrétaire générale**  
Infirmière  
Deux enfants dont Elsa, 9 ans



**Yannick Coite**  
**Vice-président**  
Sapeur-pompier professionnel  
Trois enfants dont Maëlyne, 6 ans



**Anne-Sophie Pierson**  
**Trésorière**  
Professeur de mathématiques  
Deux enfants dont Diane, 9 ans



**Alexandra Declerck**  
**Trésorière adjointe**  
Adjoint administratif  
Trois enfants dont Calie, 6 ans

## LES AUTRES ADMINISTRATEURS



**Stelly Ballet**  
Technicienne en génétique  
Trois enfants dont Maya, 9 ans



**Jean-Luc Legras**  
Retraité  
Grand-père d'Apolline, 4 ans

Deux postes vacants ont été pourvus en cours d'année.



**Corinne Defrance**  
Chef de service  
Un enfant



**Alice Seror**  
Directrice marketing  
Deux enfants dont Apolline, 3 ans



**Pascal Debaty**  
Ingénieur  
Quatre enfants dont Anna, 22 ans



**Myriam Fieschi**  
Assistante de service social  
Deux enfants dont Louise, 10 ans



**Sophie Tondelier**  
Directrice  
Deux enfants



**Sandrine Eifermann Soutarson**  
Réfèrent numérique  
Trois enfants dont Léina, 6 ans



**Hemeline Huet**  
Professeur des écoles  
Deux enfants, dont Lou, 5 ans



**Sabrina Tramaille-Bryon**  
Assistante de service social  
Trois enfants dont Angèle, 8 ans

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

## 2/ L'équipe opérationnelle

Audrey Granado, salariée à l'AFSR depuis 2014, a obtenu son Diplôme Universitaire « Administration, gestion et développement des associations ».

Depuis le 1er mars 2019, le Conseil d'administration lui a confié la fonction de directrice de l'AFSR. Elle est chargée de mettre en œuvre les orientations stratégiques décidées par le Conseil d'administration.

Eléonore Rabourdin assiste la directrice dans ses fonctions. Sous la responsabilité de la direction et en lien étroit avec le bureau, elle est chargée de tout mettre en œuvre pour apporter son soutien et faciliter la gestion opérationnelle et administrative de l'AFSR.

Par ailleurs, certaines fonctions opérationnelles sont prises en charge par des prestataires sous-traitants. Sous la responsabilité de la direction, ils nous accompagnent de manière suivie ou ponctuellement en fonction des besoins.

Isabelle Sembeni, gérante d'AC2S Expertise, nous accompagne en matière de finances. Au-delà de la comptabilité courante, elle est chargée de la fiscalité et des formalités sociales.

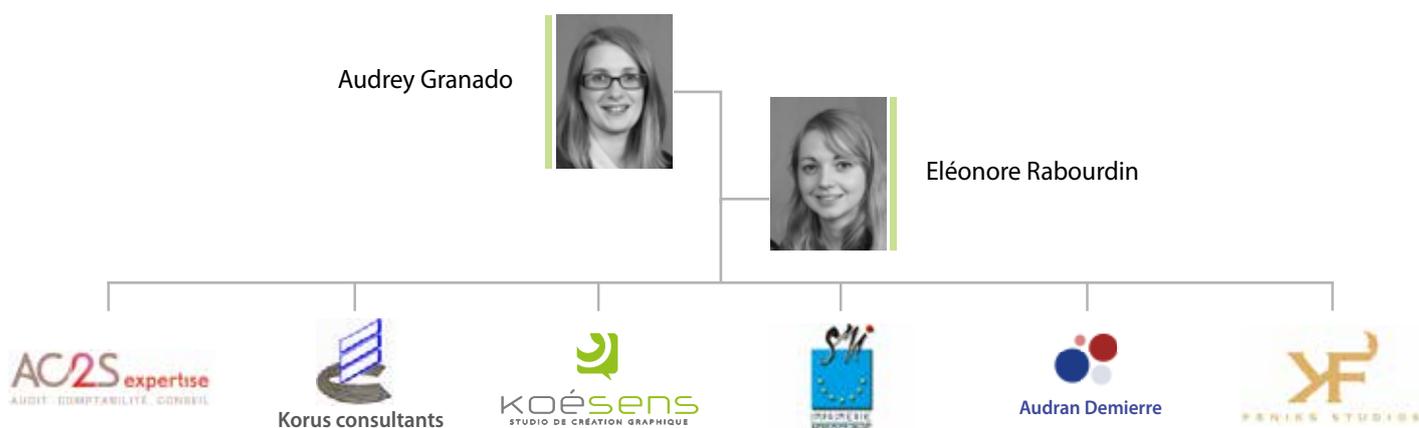
Philippe Doin, gérant de Korus Consultants est le Commissaire aux comptes de l'AFSR. Il intervient pour vérifier la conformité des comptes de l'AFSR et certifier les comptes annuels.

Stéphane Duserre, gérant de Koesens, est en charge de la conception graphique des publications de l'AFSR. Il met en page nos diverses plaquettes, rapports et prochainement le Rett Info.

Stéphane Nolle, gérant de SMI Imprimerie, est quant à lui chargé de l'impression de ces documents.

Audran Demierre est chargé du Community management autour des grandes manifestations de l'année.

Dhia Ben Naser, coordinateur artistique de Feniks Studios, a réalisé plusieurs supports audiovisuels en 2019, notamment le motion design sur le syndrome de Rett.



Fleur

### 3/ Les délégations régionales (DR)

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

#### Les DR ont pour missions de :

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

Leur mandat est d'un an renouvelé par tacite reconduction. Ils sont soutenus par leurs coordinatrices, Hélène Pelletier et Sabrina Tramaille-Bryon

**L'AFSR compte ainsi 20 délégations régionales avec 28 délégués régionaux à l'écoute des familles**

#### Les mouvements en 2019

##### L'AFSR enregistre trois départs :

- Sandrine Boularand
- Pascale Bridoux-Ruelle
- Karen Ivonnet

##### Et valide quatre nominations :

- Anne-Laure Boutillier
- Marjolaine Chassefière
- Patricia Zucchi
- Marie-Line Fernandez



#### AUVERGNE-RHÔNE-ALPES :

- **Auvergne** : Marie Garnier
- **Rhône-Alpes** : Guylaine Paturel

#### BRETAGNE :

- Sabrina Tramaille-Bryon

#### CENTRE-VAL DE LOIRE :

- Hélène Pelletier

#### GRAND EST :

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

#### HAUTS-DE-FRANCE :

Hélène Velghe et Anne-Laure Boutillier

#### ILE-DE-FRANCE :

- Françoise Carpentier

#### NORMANDIE :

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

#### NOUVELLE AQUITAINE :

- **Aquitaine** : Arielle Leluc et Mélanie Chrisodoulos
- **Poitou-Charentes** : Brigitte Delabeye et Patricia Zucchi

#### OCCITANIE :

- **Midi-Pyrénées** : Nicolas Charles et Marie-Line Fernandez
- **Poitou-Charentes** : Marjolaine Chassefière

#### PAYS DE LA LOIRE :

- Cindy Chiron

#### PROVENCE-ALPES-CÔTE-D'AZUR :

- Marie-Hélène Chautard et Christelle Garrido

#### LA RÉUNION : Isabelle Viadere

#### BELGIQUE ET LUXEMBOURG : Emmanuelle Mignolet

#### SUISSE : Martine Jimenez



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

**Bourgogne-Franche-Comté**

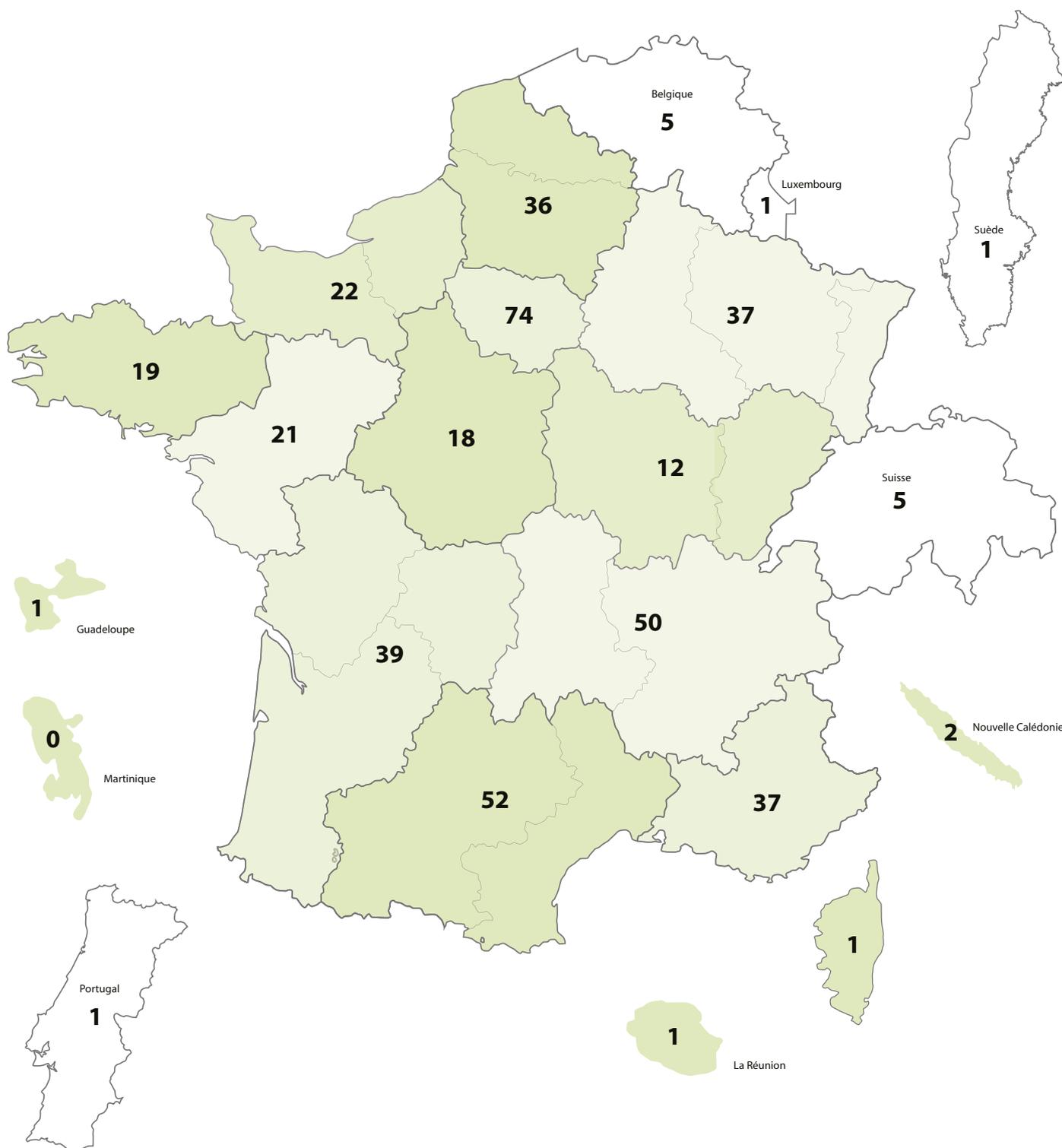
**Ile-de-France**

**Picardie**

**Lorraine**

**Limousin**

**Nombre d'enfants et d'adultes atteints des syndromes de Rett, CDKL5 et FOXP1 adhérents à l'AFSR en 2019**  
Source : Base AFSR



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

L'une des forces de l'AFSR est son conseil médical et scientifique (CMS) qui rassemble douze scientifiques, médecins, chercheurs et experts reconnus dans leurs domaines.

Stelly Ballet, membre du Conseil d'administration, est déléguée auprès du CMS. Le Pr Mathieu Milh en est le président, il est soutenu par le Pr Perrine Charles, vice-présidente, et le Pr Thierry Bienvenu, secrétaire de ce conseil.

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

En 2019, ce conseil s'est réuni le 11 janvier, 15 mars et 12 novembre, en présence de Stelly Ballet et de Julien Fieschi.

### Le CMS est constitué de onze membres

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

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

Alexandra Declerck et Jean-Luc Legras, membres du conseil d'administrations sont délégués auprès du CPME. Marie Voisin est présidente de ce conseil.

### Le CPME est constitué de sept membres

- Irène Benigni, diététicienne
- Albane Ducourtioux-Pellé, ostéopathe
- Valérie Duval-Papillon, kinésithérapeute
- Denys Guion, kinésithérapeute et formateur en stimulation basale
- Véronique Lauly-Spielmann, chirurgien-dentiste
- Luc Rivoira, psychologue
- Marie Voisin, orthophoniste et présidente du CPME

## 6/ Les présidentes d'honneur

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



Mireille  
Malot



Anne-Marie  
U-Dupoux



Christiane  
Roque



Elisabeth  
Célestin

## 7/ Les commissions

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

### La commission Matériel

Créée en octobre 2014, la commission Matériel a pour objectif d'aider les familles au financement de matériels nécessaires à leur enfant porteur des syndromes de Rett, CDKL5 et FOXG1. Les familles adhérentes contactent alors Myriam Fieschi, responsable de la commission et membre du conseil d'administration.

Au préalable, les familles doivent solliciter les aides publiques françaises, les mutuelles, caisses de retraite... Leurs dossiers sont présentés anonymement lors d'une commission trimestrielle où sept membres du conseil d'administration évaluent les besoins et statuent. Le montant total des aides versées par enfant est fixé à 600 euros maximum sur une période de trois ans.

Depuis 2015, l'AFSR est également en mesure de pouvoir prêter aux familles, pour une période de dépannage et sur simple demande, une poussette adaptée (Bug de Cree), deux poussettes évolutives (Bingo Evolution d'Euromove et Kimba Neo d'Ottobock), une poussette canne (Major Elite de Maclaren), deux fauteuils roulants manuels (Netti et Invacare) et un siège-auto (Young Sport de Recaro).

### La commission A Rett Toi Pour Courir

Elle a pour mission d'organiser l'événement du même nom qui devait initialement se dérouler du 16 au 23 mai. Malheureusement, en raison des contraintes liées à l'épidémie de Covid-19, celle-ci se voit annulée.

Il s'agit d'une course à pied reliant, pour cette 3ème édition, Chaumont-sur-Tharonne (Center Parcs Les Hauts-de-Bruyères) à Lille pour finir le tour de France entamé en 2011.

La commission est composée d'Audrey Granado, Pascal et Margo Debaty, organisateurs principaux de ce projet, mais également de Claude Boularand, Jacky Boulinguez, Thierry Cattaneo, Éric et Sonia Chaffard, Sophie Tondelier, Yannick Coite, Yann et Aurélia Daniel, Bernard Dufeil, Philippe Gaudillat, Caroline Lietaer, Éric Marcillaud, Gérard Nguyen et Caroline Senzier.



Helena & Anna



Lilou

# RETOUR SUR L'ANNÉE 2019

---





## Janvier

11 janvier

### ● Conseil Médical et Scientifique |

Le Conseil Médical et Scientifique s'est réuni afin d'évaluer les rapports scientifiques et financiers des projets de recherche à mi-parcours.



## Février

7 février

### ● Prêt d'ordinateur à commande oculaire |

Le prêt d'un Tobii® a débuté au sein d'un Service de pédopsychiatrie pour les maladies neurodéveloppementales d'un Centre Hospitalier pour une durée de quatre mois.

Depuis 2016, l'AFSR propose aux familles le prêt d'ordinateur à commande oculaire (Tobii). En effet, l'AFSR a fait l'acquisition d'un ordinateur Tobii® I15 et d'une tablette équipée d'un PC Eye Go. La société Cenomy, qui distribue ces produits, nous a également prêté un second ordinateur I15. Le but de ces acquisitions et de ce prêt est de pouvoir proposer aux établissements qui accueillent un ou plusieurs enfants touchés par le syndrome de Rett, CDKL5 ou FOXP1, de tester le bien-fondé de la communication avec ce système et de les encourager à en faire l'acquisition par la suite. Le prêt est encadré par une convention « Etablissement », complétée par une convention « Familles » qui permet aux familles de l'AFSR de récupérer le matériel le temps des week-ends et des congés éventuels.



13 février

### ● Conseil d'administration |



## Mars

Du 9 au 10 mars

### ● Le séminaire des délégations régionales |

Le séminaire s'est déroulé à la Plateforme Maladies Rares à Paris avec la participation de 16 délégués régionaux.

De nombreux sujets ont fait l'objet d'échanges : les missions des délégués régionaux, la communication interne, le CPME, les actualités de l'AFSR et le partenariat local. Une formation à l'écoute a été dispensée avec un psychologue afin de former les délégués régionaux aux grands principes et aux pratiques de l'écoute active.

Ce séminaire leur a également permis d'échanger, entre eux et avec des membres du conseil d'administration, sur les pratiques concernant l'accueil, l'accompagnement et le soutien aux familles, et d'en repartir avec des outils pratiques leur permettant de mieux remplir leurs fonctions.

Ce week-end de formation et de partages renforce chaque année la cohésion de cette équipe et facilite le lien entre le conseil d'administration et les délégués régionaux, dans l'objectif d'un meilleur soutien au plus près des familles



15 mars

### ● Conseil Médical et Scientifique | AXE 2

Le Conseil Médical et Scientifique s'est réuni afin d'évaluer les trois lettres d'intention reçues dans le cadre de l'appel à projets de recherche 2019. Ces trois lettres ont été retenues et les équipes de recherche ont pu ensuite présenter un dossier complet.



16 mars

### ● Stage Perfectionnement aux Tobii et logiciels adaptés | AXE 3

Ce stage a réuni 11 participants et a été animé par Joël Pansard, ergothérapeute 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.



18 mars

### ● Audit administratif | AXE 1

Un audit administratif a été conduit par une société de gestion administrative externalisée. Il a eu pour rôle de répertorier, lister et quantifier la charge de travail, dans le contexte organisationnel de l'association. L'objectif de cet audit était d'obtenir une analyse formalisée sur l'organisation et les processus mis en place afin d'être en mesure de les optimiser. Il a permis de rationaliser notre organisation et de définir un plan d'actions pour consolider et améliorer notre fonctionnement.



24 mars

### ● Conseil d'administration | AXE 1



29 mars

### ● Prêt d'ordinateur à commande oculaire | AXE 4

Le prêt d'un Tobii® a débuté au sein d'un Établissement pour Enfants et Adolescents Polyhandicapés pour une durée de quatre mois. Un second appareil a quant à lui été expédié ce même jour au sein d'un Foyer d'Accueil Médicalisé pour une période de trois mois.



## Avril

6 février

### ● Stage Cuisine gastronomique au quotidien | AXE 3

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 veut dire 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, les 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.



Du 16 au 19 avril

### ● Journées de Neurologie de Langue Française | AXE 3

Les Journées de Neurologie de Langue Française se sont déroulées au palais des Congrès de Lille. Ce fut l'occasion d'échanger avec des professionnels neurologues notamment sur la prise en charge du syndrome de Rett. Delphine El Guidj, maman de Rachel, Lilloise, y a représenté l'AFSR.



30 avril

### ● Conseil d'administration | AXE 1



## Mai

18 mai

### ● Assemblée générale | AXE 3

L'Assemblée générale annuelle s'est tenue à Center Parcs Les Hauts de Bruyères en Sologne à l'occasion du Séjour Familles. Après une présentation des points à l'ordre du jour, les 610 inscrits sur la liste des votants ont ainsi pu voter sur place ou par correspondance sur : le procès-verbal de l'AGO du 5 mai 2018, le rapport d'activité 2018, le rapport financier de l'exercice 2018 et son affectation, le budget prévisionnel 2019 et la détermination du nombre d'administrateurs à 17. Ils ont également voté pour les 8 candidats au poste d'administrateurs.



**Du 17 au 20 mai**

## ● **Séjour Familles** |

L'AFSR a organisé la troisième édition du Séjour Familles afin d'offrir aux personnes atteintes du syndrome de Rett et à leurs proches un week-end ludique et familial. Des temps libres et activités permettent de renforcer les liens entre les familles et offrent un moment de répit dans un quotidien souvent difficile laissant peu de place aux loisirs et à la détente.

Ce séjour s'est déroulé à Center Parcs Les Hauts de Bruyères en Sologne, situé géographiquement au centre de la France afin de permettre un accès à toutes les familles. Par ailleurs, le complexe dispose d'un cadre parfaitement adapté aux besoins des personnes polyhandicapées, à l'accueil des familles ainsi que de multiples aménagements et structures permettant des moments de détente et de jeux pour tous les membres de la famille. En effet, l'établissement dispose de l'Aqua Mundo, véritable paradis aquatique tropical : toboggans, rivière sauvage, pataugeoire, des bains à bulles et bien plus, le tout dans une véritable ambiance de jungle tropicale.

L'Expérience Factory propose : aire de jeux, billard, squash, tennis, badminton, tennis de table, bowling. En extérieur, les familles peuvent bénéficier de balades en poney, mini ferme, bateaux à pédales, canoë, circuit de karting électrique, parcours d'accrobranche, tennis, cirque, tir à l'arc, et encore bien d'autres activités.

Le Séjour Familles a réuni 302 participants. Des ateliers ont été animés sur le thème des cinq sens pour les 69 personnes atteintes du syndrome de Rett :

- Espace multisensoriel : Raphaël Terrier et Julia De Oliveira de Cenomy, ont fait découvrir cet espace qui a mis les sens en éveil : musique, jeux de lumières, odeurs...
- Handi'Chiens : Handi'Chiens Vineuil accompagnés de leurs 3 chiens ont ravis les enfants comme les parents, qui ont pu les approcher, caresser et se créer de nouveaux souvenirs avec ces compagnons à quatre pattes.
- Massages : Anaïs Ducrocq et Anaïs Tisserand, ergothérapeutes, ont permis aux parents d'apprendre les techniques de massages afin de détendre et soulager leurs enfants durant des sessions de 30 minutes.

Nos ergothérapeutes étaient également présentes dans l'espace aquatique pour proposer aux parents des techniques de portage et de jeux dans l'eau.

Enfin, des animations (maquillage et jeux) ont eu lieu autour d'un grand goûter pour les familles.





# Juin

3 juin

## ● Comité de rédaction référentiel de certification | AXE 4

L'AFSR a participé à cette rencontre qui doit aboutir à la création d'une certification de services pour les structures médico-sociales accompagnant des personnes polyhandicapées. L'objectif étant d'échanger sur l'opportunité de créer une démarche qualité et un référentiel dédié.



Du 10 au 16 juin

## ● L'AFSR à la radio | AXE 1

Pour la 3ème année consécutive, RFM nous a fait l'honneur de diffuser gracieusement un spot publicitaire en faveur de l'AFSR durant deux semaines. Un grand merci à la direction ainsi qu'à Elodie Gossuin, qui a une nouvelle fois prêté sa voix pour celle de nos enfants !

L'entreprise et Elodie ont également participé à la collecte de dons dans le cadre de la Course des Héros. Nous les en remercions encore chaleureusement !



16 juin et 23 juin

## ● Course des Héros de Paris et de Lyon | AXE 1

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

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 ! L'équipe parisienne a reçu une multitude de prix : 1er prix Association avec le plus grand nombre de Héros ainsi que le 3ème prix Collecte de fonds.

Cette Course des Héros, devenue l'une des plus grandes courses solidaires, a pour particularité de conjuguer un défi sportif à un défi caritatif : chaque marcheur / coureur collecte au moins 250 euros pour l'association de son choix.

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





30 juin

● **La Rett gazette dématérialisée** | AXE 1

Après 29 éditions papier, c'est en juin qu'est sortie la première Rett gazette en format électronique. Cette newsletter destinée aux adhérents diffuse les informations et actualités de l'AFSR.

Ce format dématérialisé permet dorénavant des éditions plus régulières de la Rett gazette mais aussi de rétablir le bien attendu Rett info. La dernière parution de notre Rett info, magazine de 45 pages portant sur des thématiques et les actualités liées au syndrome de Rett, date de février 2015. L'AFSR avait dû mettre entre parenthèse sa parution au profit d'autres actions.



## Juillet

6 juillet

● **Rencontre régionale Champagne-Ardenne** | AXE 4



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)*



8 juillet

● **Comité de rédaction référentiel de certification** | AXE 4  
« **Établissements et structures médico-sociales accompagnant des personnes polyhandicapées** »

Dans le cadre de l'élaboration d'un référentiel de certification, Handéo réunissait pour la seconde fois le groupe de rédaction restreint dont fait partie l'AFSR. Le projet de référentiel finalisé devra ensuite être soumis pour approbation au Comité de rédaction élargi. A minima, 2 autres étapes sont prévues avant la validation définitive du projet de référentiel :

- une phase de relecture par un Comité dédié,
- une phase de test (audit blanc) dans des structures volontaires.

Enfin, une présentation sera faite devant le Conseil d'administration d'Handéo pour validation du référentiel.



17 juillet

● **Conseil d'administration** | AXE 1



22 juillet

● **Réunion de la commission ARTPC** | AXE 1

Les responsables de la commission A Rett Toi Pour Courir se sont réunis à Domène (38) afin de faire un point complet sur l'avancement de l'organisation de l'édition 2020 entamée en mai 2018.



# Septembre

2 septembre

## ● Prêt d'ordinateur à commande oculaire |

Le prêt d'un Tobii® a débuté au sein d'un Institut Médico-Éducatif accueillant des enfants polyhandicapés pour une durée de quatre mois.



7 septembre

## ● Flashmob à Menin (Belgique) |

Cet évènement a été imaginé pour annoncer la course « A Rett toi pour courir » et inviter les personnes en situation de handicap et de nombreux sympathisants à y participer le 22 mai 2020.

« A Rett toi pour courir » a été mise en place en 2011 pour soutenir la recherche médicale concernant les maladies rares et, en particulier, le syndrome de Rett.

Cette course a pour ambition de proposer au Grand Public un défi sportif accompagné de supports pédagogiques : à Menin, les scientifiques vont se mobiliser autour d'une conférence entièrement bilingue qui aura lieu au Collège Sint Aloysius, en collaboration avec la ville de Menin, la ville de Wervik, la ville de Komen et la ville d'Erquinghem-Lys.

Cela faisait chaud au cœur de voir l'implication des nombreux bénévoles qui ont permis de réaliser ce flashmob sur « Indirectas » de Belle Perez, qui jouait à Menin le soir même. La star a rencontré, avec beaucoup d'émotion, les filles Rett qui ont participé au projet.

Le Flashmob a réuni 11 parents d'enfants handicapés qui ont dansé avec leurs filles, dont 9 enfants, de France et de Belgique, porteurs d'un syndrome de Rett. Ce fut une expérience unique pour chacun d'entre eux.

Pour retrouver la vidéo : <https://youtu.be/UnLYi2tMKq8>



9 septembre

## ● Les journées de consultation à l'hôpital Necker |

L'AFSR était présente à l'occasion de la journée dédiée aux premières consultations de patients au Centre Rett de l'hôpital Necker, organisée par le Pr Nadia Bahi-Buisson, avec le Dr Marie Hully et son équipe.

De manière générale, ces premières consultations sont très attendues par les familles, qui ont dans la plupart des cas reçu récemment un diagnostic pour leur enfant après bien souvent une longue période d'errance diagnostique. Venant de région parisienne mais aussi de province, les familles s'organisent des mois à l'avance en vue de ce rendez-vous et ont parfois de longues heures de transport.

Être présent auprès de ces parents pour les accompagner, c'est l'essence même de notre association qui a pour mission de soutenir les familles. Bien qu'ayant développé un réseau communautaire important sur internet, ces consultations permettent également de tisser des liens avec les autres associations également présentes et être auprès des parents à des moments-clés de la prise en charge et du parcours de soins de leur enfant. Le retour d'expérience des familles rencontrées à cette occasion permet de confirmer le bien-fondé de ces journées.



14 et 15 septembre

## ● Stage Initiation à la stimulation basale | AXE4

Réunissant 14 participants, ce stage a été animé 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.



21 septembre

## ● Rencontre régionale Poitou-Charentes | AXE4



Ce premier jour d'automne, 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*



22 septembre

## ● Conseil d'administration | AXE1



**25 septembre**

● **Comité de rédaction référentiel de certification** |  **« Établissements et structures médico-sociales accompagnant des personnes polyhandicapées »**

Dans le cadre de l'élaboration d'un référentiel de certification, Handéo réunissait cette fois le groupe de rédaction au complet, afin de finaliser la rédaction du référentiel. À l'issue de cette réunion, un comité a été désigné afin de faire une relecture complète du référentiel. Les prochaines échéances de ce projet de certification sont attendues pour 2020 avec :

- mise en page du référentiel,
- réalisation d'audits tests auprès de structures volontaires,
- création des documents annexes qui permettront à un ESSMS de candidater,
- validation du document final par le Conseil d'administration d'Handéo (mars 2020),
- lancement officiel de la démarche (courant du 1er semestre 2020 : la date précise reste à déterminer).



**Du 27 au 28 septembre**

● **Congrès Européen du Syndrome de Rett** | 

Caroline Lietaer, représentante française et présidente du Rett Syndrome Europe, Alice Seror, administratrice de l'AFSR et responsable de la commission International, ainsi que Jean-Christophe Roux, directeur de recherche à Marseille ont représenté la France à l'occasion de ce 6ème congrès européen qui se tenait à Tampere en Finlande.

Le compte-rendu du congrès est disponible sur le blog de l'AFSR : [blog.afsr.fr/2019/11/04/congres-europeen/](http://blog.afsr.fr/2019/11/04/congres-europeen/)



**29 septembre**

● **Rencontre régionale Bretagne** | 



La rencontre des familles bretonnes membres de l'AFSR a eu lieu 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*



**Octobre**

**2 octobre**

● **Rencontre avec l'Association Marocaine du Syndrome de Rett** | 

À l'occasion de son arrivée pour sa participation aux Journées Nationales du Syndrome de Rett, l'AFSR a rencontré Mustafa El Mokhtar, président de l'AMSR. Ce rendez-vous a permis de renforcer les liens entre les deux associations, d'aborder les problématiques rencontrées et les solutions apportées par l'activité associative et d'échanger sur d'éventuels projets communs.



**3 et 4 octobre**

● **Congrès 2019 de la FFAIMC** | 

Ce congrès annuel s'est tenu à la Cité internationale universitaire de Paris.

Il portait sur « L'évolution des pratiques thérapeutiques, entre science et expérience ». Dans la continuité de l'enquête ESPaCe et des travaux de ses précédents congrès, il permet à l'ensemble des associations membres, familles, professionnels et personnes touchées par la paralysie cérébrale, de s'interroger et témoigner sur l'évolution des pratiques thérapeutiques et leurs conditions de leurs mises en œuvre. Jean-Luc Legras, administrateur de l'AFSR, y était présent pour représenter l'AFSR ;

Le compte-rendu du congrès est disponible sur le blog de l'afsr : [blog.afsr.fr/2019/10/04/congres-2019-de-la-ffaimc/](http://blog.afsr.fr/2019/10/04/congres-2019-de-la-ffaimc/)



**5 octobre**

● **Le motion design** | 

Lors de l'Assemblée Générale, les participants ont eu le privilège de découvrir le motion design de l'AFSR. Cette vidéo de près deux minutes a été réalisée dans l'objectif de sensibiliser le grand public et faire connaître l'association.

Pour retrouver la vidéo : <https://www.youtube.com/watch?v=W-2uwR-ydgv>





Du 5 au 6 octobre

**31**èmes Journées Nationales  
du **Syndrome de Rett**  
PARIS 5 et 6 octobre 2019 JNSR

## ● Les 31<sup>èmes</sup> Journées Nationales du Syndrome de Rett



Les 31<sup>èmes</sup> Journées Nationales du Syndrome de Rett de l'AFSR se sont déroulées 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 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.

Le samedi, Julien Fieschi, président, a ouvert le congrès avec l'allocution de bienvenue qui lui a permis de présenter le conseil d'administration ainsi que les 4 axes prioritaires de l'association pour la période 2020-2025. Il a également annoncé l'ouverture d'une grande consultation des adhérents en novembre 2019 afin de recueillir leurs avis et opinions sur différents sujets.

Trois conférences plénières se sont ensuite succédées :

- Jean-Christophe Roux, directeur de recherche INSERM de Marseille a présenté *L'espoir d'une thérapie génique dans le syndrome de Rett*. Après un résumé des difficultés et de la complexité de la thérapie génique dans le syndrome de Rett, il a pu présenter les avancées et les espoirs.

- A travers le film *La communication dans le syndrome de Rett*, enregistré spécialement pour ces JNSR, Susan Norwell, éducatrice spécialisée et co-fondatrice de Rett University (USA), a retracé son travail de plus de 30 années auprès des personnes atteintes du syndrome de Rett.

La vidéo a rassemblé des messages et conseils, instants de travail entre Susan Norwell et des enfants et adultes atteints du syndrome de Rett, judicieusement sélectionnés.

- Également à travers une vidéo, le Pr Meir Lotan, kinésithérapeute et Professeur d'Université à Tel Aviv (Israël) a présenté *La motricité dans le syndrome de Rett*. Par le biais du parcours d'une patiente, il prodigue des messages et conseils afin de préserver la motricité des personnes atteintes du syndrome de Rett.

Des tables rondes ont ensuite été animées autour des sujets suivants :

- *Dossiers MDPH* par Myriam Fieschi et Sabrina Tramaille-Bryon, assistantes de service social ;
- *Aménagements spécifiques du domicile* par Mélanie Toulouse, ergothérapeute ;
- *Aide à l'ergonomie* par Sophie Blanchard, ergothérapeute ;
- *Troubles du comportement* par Luc Rivoira, psychologue et formateur.

Le dimanche, deux séries de trois conférences simultanées ont eu lieu :

- *La chirurgie orthopédique* par le Pr Raphaël Vialle, chirurgien orthopédique à Paris ;
- *Les reflux gastro-oesophagiens* par le Pr Bénédicte Pigneur, pédiatre gastro-entérologue à l'hôpital Necker à Paris ;
- *Génétique et mutations* par le Pr Laurent Villard, directeur de recherche à la faculté de médecine La Timone à Marseille ;
- *L'épilepsie dans le syndrome de Rett* par le Pr Mathieu Milh, neuropédiatre à l'hôpital La Timone à Marseille ;
- *Gestion patrimoniale et handicap : protection, droits, transmission et succession* par Jeanne Mendelssohn, gérante du cabinet Fincab à Paris ;
- *Commande oculaire et logiciel libre et gratuit* par Didier Schwab, maître de conférences à l'université de Grenoble.





17 octobre

● **Le blog de l'AFSR** |

L'AFSR a lancé son blog en ligne afin de moderniser ses canaux d'informations. Retrouvez toutes les actualités de l'association et de nos partenaires en temps réel sur [blog.afsr.fr](http://blog.afsr.fr).



27 octobre

● **Rencontre régionale 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 l'AFSR, merci à tous d'avoir répondu à l'invitation.

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



● **Rencontre régionale Centre** |



Cette année, c'est près d'Orléans que les familles de la région Centre se sont réunies. 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*



du 29 au 31 octobre

● **Tous Chercheurs spécial Fratrie** |

Marion Mathieu, formatrice scientifique a animé ce stage auprès de 7 participants, parents et frères et sœurs d'une personne atteinte du syndrome de Rett.

Le stage s'est déroulé sur trois jours avec une alternance de périodes d'expérimentations, de discussions et de réflexions. Les expériences d'initiation ont été consacrées à l'acquisition des notions de base en biologie alors que les expériences spécialisées sont 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.



# Novembre

5 et 6 novembre

## ● RARE 2019 |

Les rencontres Rare se sont tenues à la Cité des sciences et de l'industrie à Paris.

Ce rendez-vous est organisé tous les 2 ans et permet la promotion d'une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de maladies rares.

Cette 6ème édition a offert un espace de réflexion centré plus particulièrement sur la recherche dans toutes ses dimensions qu'il s'agisse du diagnostic, des données de santé, du développement de nouvelles solutions thérapeutiques ou d'innovations organisationnelles et sociales.

Julien Fieschi, président, Jean-Luc Legras, administrateur et Audrey Granado, directrice, ont assisté aux conférences et y ont représenté l'AFSR.



10 novembre

## ● Rencontre régionale Pays de la Loire |



Le repas des familles des Pays de la Loire a eu lieu 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*



18 novembre

## ● Les journées de consultation à l'hôpital Necker |

L'AFSR était présente à l'occasion de cette seconde journée dédiée aux premières consultations de patients au Centre Rett de l'hôpital Necker, organisée par le Pr Nadia Bahi-Buisson, avec le Dr Marie Hully et son équipe.



24 novembre

## ● Rencontre régionale 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 tablee déjà prête, de bons moments de discussion 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*





24 novembre

● **Rencontre régionale Ile-de-France** | AXE4



Merci à l'AFSR qui a permis à quinze familles de se retrouver 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 Leïna, 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*



29 Novembre

● **Le grand sondage** | AXE1

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. Ce questionnaire a été diffusé en novembre à tous les adhérents. Il permettra au conseil d'administration de mieux cibler les axes d'effort pour les prochaines années. Les résultats obtenus en retour seront publiés dans le Rett Info n°83.



# Décembre

5 décembre

● **Conseil d'administration** | AXE1



17 décembre

● **La communication AAC pour tous !** | AXE4

Dans le cadre de l'axe 4 de son plan d'orientation stratégique, l'AFSR a lancé un projet de collaboration scientifique avec l'Université de Grenoble pour développer une solution logicielle libre et collaborative parfaitement intégrée à une interface matérielle spécifique. L'objectif est de fournir aux familles un outil de communication et de jeux pratique, simple et abordable (le coût visé est inférieur à 500€ par dispositif) avant la fin de l'année 2020.

Ce projet est porté par Didier Schwab (père de Tess) maître de conférences en informatique, spécialiste de communication alternative et améliorée et initiateur du projet GazePlay.

Vous avez des compétences en informatique et en programmation, n'hésitez pas à rejoindre la page GitHub AFSR du projet pour participer à cette aventure : <https://github.com/AFSR/InterAACtionBox>

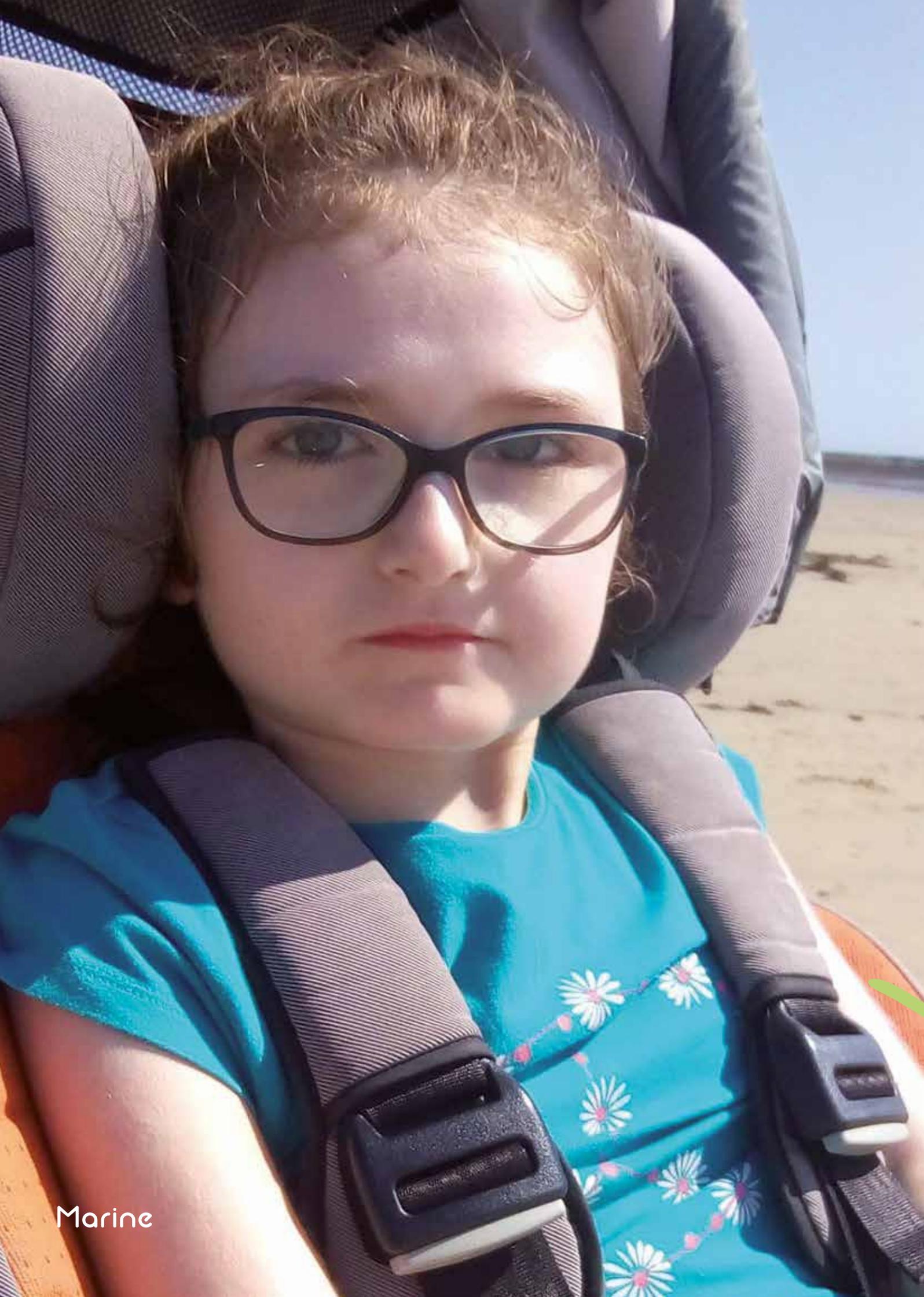


24 décembre

● **Un Noël Généreux** | AXE4

Jean-Marc Généreux est un célèbre chorégraphe et papa de Francesca, âgée de 20 ans, atteinte du syndrome de Rett. Il est également parrain de l'AFSR et n'hésite pas à la citer lorsqu'il en a l'occasion. Grâce à Jean-Marc et à sa sensibilité de papa, le syndrome de Rett acquiert une visibilité nationale. Cela a de nouveau été le cas, le 24 décembre, lorsque ERA Immobilier a surpris Jean-Marc Généreux, en lui offrant un chèque de 3 000€ en faveur de l'AFSR.



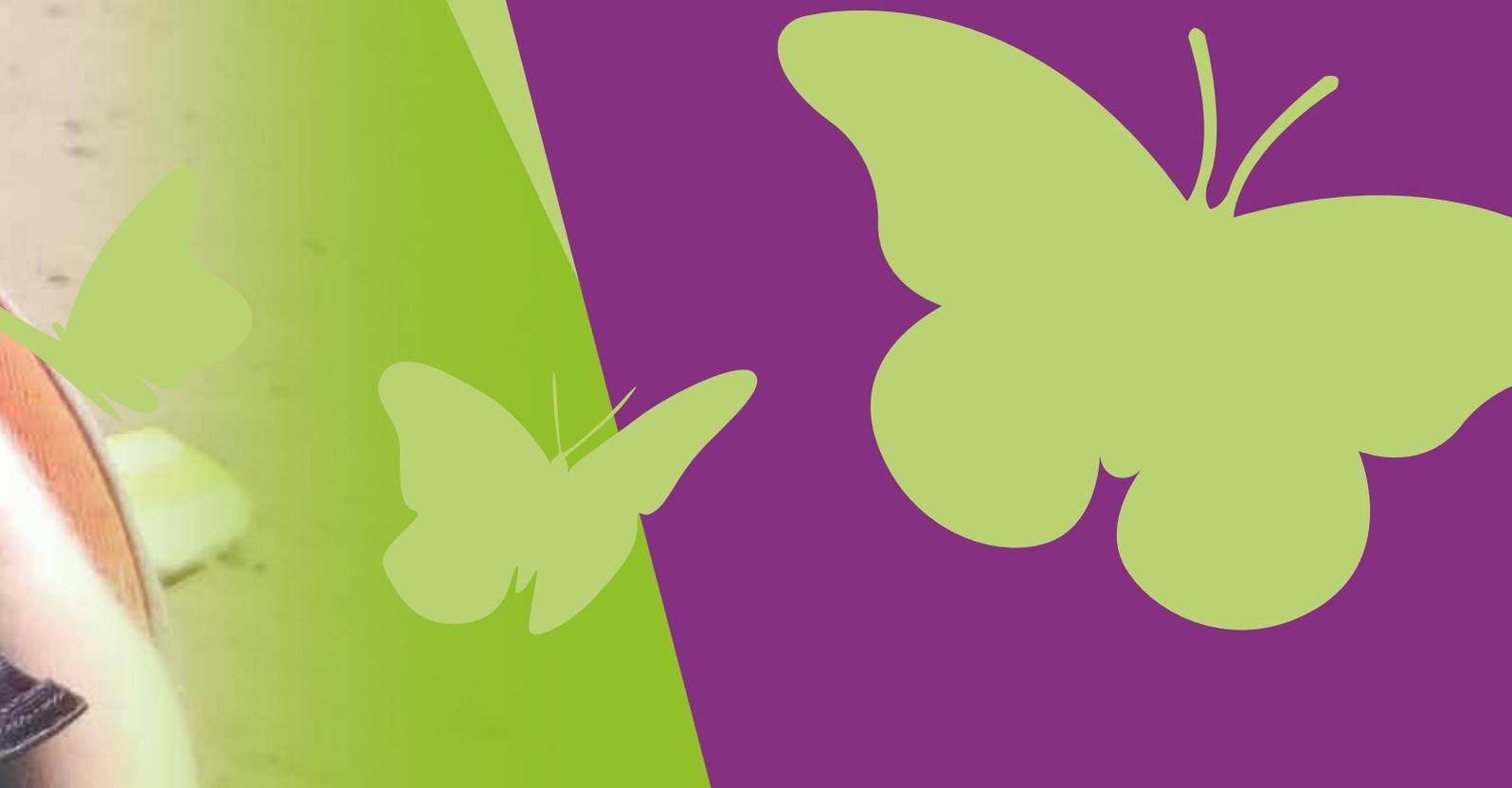


Marine

# AIDER & SOUTENIR

---

*L'AFSR met à votre disposition divers outils et canaux d'information afin de vous soutenir au quotidien ou plus ponctuellement et vous transmettre toutes les informations et actualités liées au syndrome de Rett.*





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

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

Depuis sa création il y a quatre ans, la commission Matériel de l'AFSR a aidé quinze familles et décidé de verser une aide totale de 8 515 euros.

En 2019, deux familles ont pu être aidées à hauteur de 600 euros concernant l'aménagement de leur véhicule pour permettre les transferts des jeunes filles de 9 et 20 ans.



## Le prêt d'ordinateur à commande oculaire

Depuis 2016, l'AFSR propose à ses familles le prêt d'ordinateur à commande oculaire Tobii®. En effet, l'AFSR a fait l'acquisition d'un ordinateur Tobii I15 et d'une tablette équipée d'un PC Eye Go. La société Cenomy, qui distribue ces produits nous a également prêté un second ordinateur I15. Le but de ces acquisitions et de ce prêt est de pouvoir proposer aux établissements qui accueillent un ou plusieurs enfants touchés par le syndrome de Rett, CDKL5 ou FOXP1, de tester le bien-fondé de la communication avec ce système et de les encourager à en faire l'acquisition par la suite. Le prêt est encadré par la convention « Etablissement », complétée par une convention « Familles » qui permet aux familles de l'AFSR de récupérer le matériel le temps des week-ends et des congés éventuels.



## Les courriers de soutien

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

En 2019, plus d'une vingtaine de courriers ont été rédigés par l'AFSR à la demande des familles pour qu'elles puissent faire valoir leurs droits.

## Le groupe AFSR Rett

En 2010, l'AFSR a mis en place un groupe secret et fermé sur le réseau social Facebook nommé AFSR Rett. Réservé aux parents, il permet l'échange quotidien d'informations en lien avec le syndrome de Rett. Partages d'expériences, de trucs et astuces, de bons plans, de peines, de joies, ce groupe constitue l'âme de la « Rett family ». Avec le tutoiement de rigueur, les familles trouvent ici un réel lieu de discussions.

Le groupe est modéré par Hélène Pelletier, Stelly Ballet et Anne-Sophie Pierson, administratrices de l'AFSR. Pour y entrer, le nouveau membre doit en faire la demande écrite sur la page publique et être adhérent à jour de sa cotisation. Il est utile de rappeler que cet outil doit être utilisé avec prudence et que chacun est responsable de ce qu'il écrit et non l'AFSR.



*En 2019,  
Il est constitué  
aujourd'hui de  
301 membres*

## Le chat sur le site internet

Depuis septembre, l'AFSR est désormais joignable par chat via son site internet. Les visiteurs du site ont ainsi la possibilité d'échanger avec l'équipe de l'AFSR.

## La permanence téléphonique

Une permanence téléphonique est assurée par la directrice de l'AFSR. En dehors des créneaux horaires, vous avez la possibilité de laisser un message. La personne est rappelée dans les plus brefs délais.



*Le numéro de  
l'AFSR est :*

**09 72 47 47 30**

*du lundi au vendredi  
de 10h à 12h*

# Les sites internet



<http://afsr.fr/>

## • afsr.fr

Le site internet a enregistré 21 404 connexions individuelles sur l'année 2019, soit +29% de connexion par rapport à 2018. En 2019, 65 000 pages ont été vues avec en moyenne 4 à 5 pages vues par connexion



<http://blog.afsr.fr/>

## • blog.afsr.fr

Le blog en ligne de l'AFSR permet de retrouver toutes les actualités de l'association et de ses partenaires.



<http://jnsr.afsr.fr/>

## • jnsr.afsr.fr

Dédié aux Journées Nationales du Syndrome de Rett, ce site internet permet de s'inscrire aux JNSR et de retrouver toutes les informations pratiques liées à l'événement.



<http://artpc.afsr.fr/>

## • artpc.afsr.fr

Le site internet A Rett Toi Pour Courir relaye toutes les informations relatives à l'organisation de la course. On y retrouve le parcours, les conférences, les animations et les liens d'inscription.



<http://interactionbox.afsr.fr/>

## • interactionbox.afsr.fr

L'AFSR a lancé le site internet InterAActionBox dédié à l'information autour de son logiciel de communication AAC.

## Les réseaux sociaux

### Facebook

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



*En 2019, l'AFSR sur Facebook, c'est 6 655 fans (+ 621 vs 2018)*

L'AFSR est aussi présente sur les réseaux sociaux suivants :

### Instagram



<https://www.instagram.com/afsrett>

### Twitter



<http://mobile.twitter.com/AFSRett/>

### LinkedIn



<http://www.linkedin.com/company/afsrett/>

## Les partenariats

### **Vous êtes une entreprise et souhaitez promouvoir vos produits ?**

Vous pouvez mettre en place un partenariat avec l'AFSR autour d'un « produit partage ». Il s'agit d'un produit exclusif dont toutes les ventes permettent de reverser à l'AFSR une somme définie ou un pourcentage.

### **Vous êtes une entreprise et souhaitez être sponsor ?**

Vous pouvez devenir sponsor de l'AFSR à l'occasion d'un événement ou d'une manifestation.

Pour plus de renseignement, contactez-nous !



*du lundi au vendredi  
de 10h à 12h*

**09 72 47 47 30**



**contact@afs.fr**



L'AFSR propose plusieurs types de collectes qui permettent à chacun d'apporter son soutien à l'association. Nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont participé à ces collectes.

## Collectes via Facebook

Depuis fin 2018, il est possible d'organiser des collectes en ligne sur Facebook au profit de l'AFSR. Le paiement s'effectue directement via Facebook et l'intégralité des fonds est reversée à notre association.

De nombreuses personnes ont lancé leurs propres collectes, au moment de leur anniversaire par exemple, et nous les en remercions très sincèrement. En 2019, plus de 6 000 euros ont ainsi été collectés ! Nous sommes convaincus que ce mode de collecte est très efficace, et qu'en plus de récolter des dons, il permet de faire connaître le syndrome de Rett auprès du grand public.

Si vous aussi, vous souhaitez mettre en place une collecte via Facebook, rien de plus simple : rendez-vous sur la page publique « Association Française du Syndrome de Rett-AFSR » et laissez-vous guider !

## Collectes via l'AFSR

Si vous organisez un évènement sportif ou autre pour aider l'AFSR, vous pouvez, si l'évènement s'y prête, organiser en parallèle une collecte de fonds.

Auparavant, l'AFSR invitait ses sympathisants à collecter via la plateforme Alvarum, partenaire de l'AFSR.

En 2019, l'AFSR a changé de base de données et sa plateforme permet désormais de créer des pages de collecte, délivrant de manière automatique et sécurisée un reçu fiscal. Nous vous remercions de privilégier cette plateforme afin de réduire les frais et d'augmenter le montant collecté.

Pour plus de renseignements, vous pouvez contacter l'équipe de l'AFSR qui pourra vous accompagner dans la mise en place de la collecte.

## Collectes écologiques

Ne jetez plus vos stylos, capsules de café, emballages de compotes à boire ! TerraCycle, une entreprise qui se donne la mission d'éliminer la notion de déchets et l'AFSR développent un partenariat : nous collectons certains types de déchets et TerraCycle les transforme en nouveaux produits. L'équipe de collecte reçoit alors des points pour les déchets collectés qui sont ensuite convertis en don au profit de l'AFSR. Un exemple ? Une gourde de compotes vide, c'est 2 centimes d'euros qui seront reversés à l'AFSR !

En 2019, c'est 2 400 euros qui ont été collectés grâce à ces déchets. Si vous souhaitez vous aussi collecter, contactez-nous à [collecte@afsr.fr](mailto:collecte@afsr.fr)

## Collectes partenaire

A-qui-S est une entreprise qui fabrique de jolies étiquettes personnalisées non toxiques. Soucieuse d'aider les associations, elle propose un partenariat auquel l'AFSR adhère : chaque commande passée, en référence à l'association, fait bénéficier au client de 5% de réduction immédiate et crédite l'association de 15% du montant de la commande.

En 2019, c'est plus de 135 euros qui ont été remis à l'AFSR par A-qui-S. Alors, si vous avez besoin d'étiquettes pour marquer les affaires de vos enfants, lors de votre commande sur [www.a-qui-s.fr](http://www.a-qui-s.fr), n'oubliez pas de remplir la case « J'ai un code association » par le code : AGN0374.

## Collectes chez vos commerçants

En 2019, c'est presque 100 euros supplémentaires qui ont été récoltés grâce aux tirelires que les adhérents ont eu la gentillesse de placer chez leurs commerçants préférés. Si vous souhaitez des tirelires supplémentaires, n'hésitez pas à en faire la demande à [contact@afsr.fr](mailto:contact@afsr.fr).



Isabel

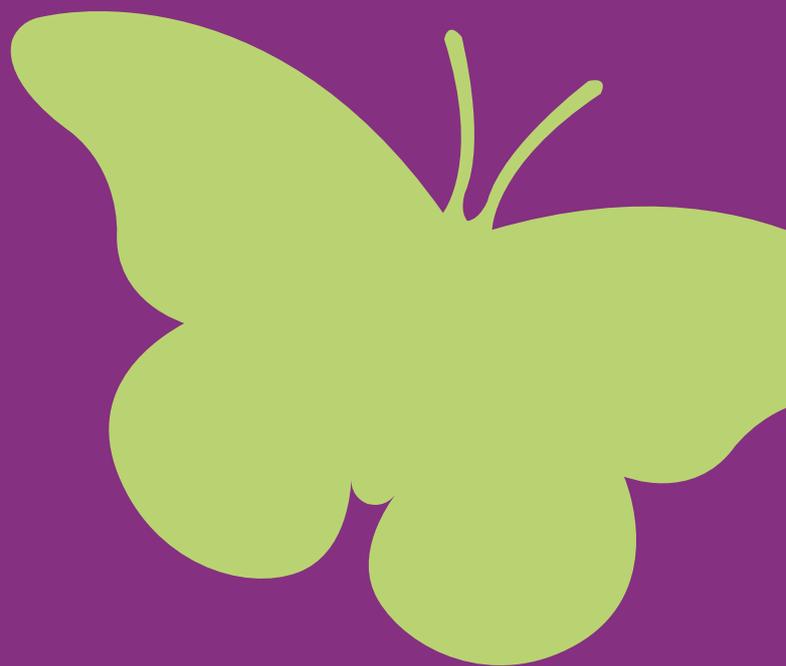


Lou

# SOIGNER GUERIR

---

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





# Les projets de recherche financés

Grâce au CMS, l'AFSR est en mesure de garantir la qualité des projets de recherche qu'elle finance. En 2019, l'AFSR a validé la fin de deux projets de recherche, a continué à financer huit projets et a décidé d'en financer trois nouveaux.

Depuis 2017, les appels à projets sont rédigés en français et en anglais et sont ouverts à l'international afin de toucher un maximum d'équipes de recherche et d'obtenir un nombre plus important de projets déposés.

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

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

## Projet terminé

- « Le syndrome de Rett est-il lié à une perturbation de l'expression mono-allélique autosomique »  
Porteur du projet : Dr Thierry Bienvenu – Paris Montant accordé : 22 075 € sur 2 an
- « Mécanismes de répression et réactivation de Mecp2 sur le chromosome X inactif »  
Porteur du projet : Pr Edith Heard – Paris Montant accordé : 30 000 € sur 2 ans

## Projets en cours

- « Opioïdes, mGluR4 et syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Jérôme Becker – Paris Montant accordé : 22 316 € sur 2 ans
- « Règlement du niveau d'adénosine comme une nouvelle stratégie thérapeutique pour le syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Maria-José De Oliveira Diôgenes – Lisbonne Montant accordé : 30 000 € sur 22 mois
- « Rôle de MECP2 au cours du développement normal et pathologique du cortex cérébral chez les primates »  
Porteur du projet : Dr Colette Dehay – Paris Montant accordé : 30 000 € sur 2 ans
- « Variante de la toxine CNF1 dotées d'une capacité à traverser la barrière hématoencéphalique : une potentielle approche contre le syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Carla Fiorentini – Rome Montant accordé : 15 000 € sur 1 an
- « Therapies for synaptic defects in CDKL5 disorder, a Rett syndrome variant »  
Porteur du projet : Dr Maurizio Giustetto – Turin Montant accordé : 27 800 € sur 2 ans
- « Génération de pictogrammes à partir de la parole pour la mise en place d'une communication médiée par la machine »  
Porteur du projet : Benjamin Lecouteux Montant accordé : 10 000 € sur 2 ans
- « Détermination des fonctions précoces de MeCP2 sur le développement cortical par inactivation dans les premiers neurones glutamatergiques transitoires »  
Porteur du projet : Dr Alessandra Pierani – Paris Montant accordé : 29 000 € sur 2 ans
- « Implication du système nerveux entérique dans le syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Jean-Christophe Roux – Paris Montant accordé : 24 000 € sur 2 ans

## Nouveaux projets

- « Étude des paramètres biologiques chez 100 patientes atteintes du syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Mathieu Milh – Marseille Montant accordé : 19 134 € sur 2 ans
- « Analyse du transcriptome des neurones à parvalbumine du cervelet de souris mutantes MeCP2 modèle du syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Valjent – Montpellier Montant accordé : 30 000 € sur 2 ans
- « Modulation du métabolisme du cholestérol dans le syndrome de Rett »  
Porteur du projet : Dr Pigué – Paris Montant accordé : 30 000 € sur 2 ans



# Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée

Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée est la quatrième mission que se donne l'AFSR. L'année 2019 a donné de nombreuses occasions de défendre les droits de nos enfants et de les représenter dans des rencontres interassociatives, des filières ou des congrès, et même auprès du gouvernement.

## Agrément Ministériel « Représentation des usagers du système de santé »

L'AFSR est agréée par le Ministère des Solidarités et de la Santé comme représentante des usagers du système de santé dans les instances hospitalières ou de santé publique depuis le 18 octobre 2017 et pour 5 ans.

## Centres de Référence des Maladies Rares

L'AFSR est partenaire des Centres de Référence des Maladies Rares de l'AP-HP (Assistance Publique des Hôpitaux de Paris) et de l'AP-HM (Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille). Ce partenariat permet de coordonner centre de références et associations de maladies rares et de mettre en relation les patients avec les associations concernées.

## PCH et exonération des cotisations sociales

Entre 8 et 11 millions de Français soutiennent des proches subissant une perte d'autonomie pour des raisons de santé ou de handicap. Le Premier ministre a chargé Agnès Buzyn, ministre des Solidarités et de la Santé, et Sophie Cluzel, secrétaire d'État auprès du Premier ministre, chargée des personnes handicapées, de travailler à l'élaboration d'une stratégie de mobilisation et de soutien en faveur des aidants. Cette stratégie comportant de nombreux points a été présentée le Mercredi 23 octobre 2019. L'Assemblée nationale a alors adopté dès l'automne 2019 l'exonération fiscale et sociale du dédommagement aidant familial financé par la PCH. Cette mesure est entrée en vigueur au 1er janvier 2020, elle est donc désormais effective. Cela concerne l'impôt sur le revenu, la CSG et la RDS.

## Soutenir les étudiants

L'AFSR est très régulièrement sollicitée par les étudiants en médecine ou en paramédical, voire même les lycéens. Elle répond toujours favorablement à leurs demandes. Aussi, en 2019, l'AFSR a aidé :

- Une étudiante en 4ème année de kinésithérapie à l'IFMK de Rennes qui a choisi comme sujet : « L'activité physique dans la rééducation des patientes atteintes du syndrome de Rett peut-elle limiter efficacement l'évolution des comorbidités ? »



**Vous êtes étudiant et vous souhaitez faire un mémoire, une thèse ou une recherche sur le Syndrome de Rett, contactez l'AFSR !**

## Les liens associatifs

Tisser des liens et partenariats avec des acteurs clés permet à l'AFSR de s'ouvrir vers l'extérieur en garantissant des échanges inter-associatifs et en améliorant sa visibilité et sa reconnaissance au niveau international.



### Rett Syndrome Europe

Rett Syndrome Europe (RSE) est une organisation qui représente les différentes associations de familles Rett en Europe et compte actuellement 24 pays membres.



### EURORDIS

EURORDIS est une alliance d'associations de malades qui fédère 894 associations de patients atteints de maladies rares dans 72 pays. Elle rassemble plus de 4 000 maladies et contribue au développement de politiques de recherche et de santé publique et de services aux patients.



### L'Alliance Maladies Rares

L'Alliance Maladies Rares est un collectif de plus de 200 associations de maladies rares dont l'AFSR fait partie depuis sa création en 2000.

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



### EFAPPE

La Fédération Nationale d'Associations en faveur des Personnes handicapées par une épilepsie sévère (pharmaco-résistante) rassemble 16 associations dont l'AFSR pour une meilleure prise en charge globale. EFAPPE représente ses membres auprès de l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament (ANSM) et de la Haute Autorité de Santé (HAS), et participe à l'Union Nationale des Associations Agréées d'usagers du Système de Santé (France Assocs Santé). Elle siège au Comité National pour l'Epilepsie (CNE), à la Stratégie Troubles du Spectre Autistiques et Troubles du Neurodéveloppement, au Conseil d'Orientation Stratégique de la filière maladies rares DéfiScience et au Groupement National de Coopération Handicaps Rares (GNCHR).



### Filière de santé DéfiScience (maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)

Elle a pour objet de fédérer les ressources et les expertises dans le domaine des Maladies Rares du Développement Cérébral et de la Déficience Intellectuelle, et de développer les synergies sur l'ensemble du territoire national, afin d'assurer un continuum entre les différents acteurs pour faciliter les parcours de santé et de vie individualisés des personnes.

## L'AFSR et les filières

L'AFSR est intégrée également dans deux autres filières :

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



Anais

# L'AFSR remercie

- Ses adhérents et ses donateurs pour leur confiance
- Tous les bénévoles qui contribuent chaque jour, ensemble, à l'avancée de l'association et aux buts fixés
- Ses délégués régionaux pour leur investissement et le temps passé auprès des familles
- Les professionnels pour leur expertise et leur soutien auprès des familles
- Tout particulièrement l'ensemble des familles qui adhèrent à l'AFSR, organisent des manifestations, et nous permettent une plus grande représentativité.
- Ses partenaires pour leur soutien cette année :







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

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

Photo de couverture : Nina - Crédits : © AFSR

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