

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

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



RAPPORT  
ANNUEL  
2023



# SOMMAIRE

## **4/ Le syndrome de Rett et l'AFSR**

Définition

Les causes de la maladie

L'espoir

L'association Française du Syndrome de Rett

## **7/ Le mot de la direction**

## **8/ 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

## **12/ Retour sur l'année 2023**

### **14/ Les chiffres Clés**

### **16/ Aide aux familles**

La permanence téléphonique

Le groupe « AFSR Rett »

Les courriers de soutien

Rett info et Rett Gazette

La psychologue bénévole

L'aide financière pour l'achat de matériel adapté

Les journées de consultation à l'hôpital Necker

## **18/ Evénements**

Les Webinaires

Les Courses des Héros

Les stages de formation

Les rencontres régionales

7<sup>ème</sup> Congrès Européen du Syndrome de Rett

Octobre Rett

### **28/ Les projets**

Les collectes

Le prêt d'ordinateur à commande oculaire

Le prêt de plaids thérapeutiques

### **30/ Les manifestations de soutien**

### **32/ Les projets de recherches financés**

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

Centres de Référence des Maladies Rares

Plateforme d'expertise maladies rares

Adhésion Groupe Polyhandicap France

Siège Conseil National de Suivi de certification Cap'Handéo

Liens ministériels

Les filières santé

Les liens associatifs

### **36/ Dons d'association de famille**

### **38/ Orientations 2020/2025**

### **40/ Remerciements**

# 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.**



Chloé

# Le mot de la direction

Nous savons la richesse de notre communauté Rett. D'abord au sein de notre association nationale, par les événements organisés et par les échanges d'expériences depuis maintenant plus de 35 ans. Cette dernière année, nous avons eu l'honneur de mettre en perspective ces riches échanges à l'échelle internationale grâce à l'organisation du 7ème Congrès européen à Marseille en octobre dernier. Lors de ce dernier, pas moins de 24 pays furent représentés. Quelle fierté pour notre association française d'avoir été vectrice de tant d'échanges et de partage de pratiques à travers le monde.

Le Rett Syndrome Europe (RSE) est garant du travail engagé au niveau européen et poursuit ses actions. L'AFSR continue son travail interne de restructuration afin de pouvoir pérenniser son soutien au RSE à long terme.

L'AFSR poursuit son cap grâce à la force incoercible des liens inter-familles. Ces liens n'ont cessé de se renouveler et se réinventer depuis les premières familles qui ont fondé notre association et grâce à la mobilisation de toutes les personnes qui s'y sont engagées au fil des années. L'avancée des connaissances liées au syndrome de Rett et aux prises en charge n'a cessé d'évoluer. Les pistes en matière de recherche sont importantes et pleines d'espoir, mais les besoins de terrain restent cependant immenses. Nous avons besoin de vous et de votre engagement en tant que bénévole à nos côtés, pour faire perdurer cette grande famille.

Ensemble on est plus fort !

Bien chaleureusement,  
Audrey Granado



# L'équipe de l'AFSR

## 1/ Le conseil d'administration (CA) *(suite à l'assemblée générale du 24 juin 2023)*

L'AFSR est composée d'un conseil d'administration de dix-sept membres dont quinze 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. Il est composé d'un président, d'une vice-présidente, 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,  
13 ans



**Sophie Tondelier**

**Trésorière**

Directrice d'association  
Deux enfants



**Anne-Sophie Pierson**

**Trésorière adjointe**

Professeure de mathématiques  
Deux enfants dont Diane, 12 ans



**Eléonore Mocquant**  
**Secrétaire**

Aidant familial  
Deux enfants dont Maëlle,  
8 ans

## LES AUTRES ADMINISTRATEURS



**Stelly Ballet**

Technicienne en génétique  
Trois enfants dont Maya, 13 ans



**Yann Daniel**

Fonctionnaire de police  
Deux enfants dont Maxine, 12 ans



**Hélène Jestaz**

Juriste



**Sébastien Lopez**

Chef d'entreprise  
Quatre enfants, dont Loli 5 ans



**Thomas Bertrand**

Chercheur  
Cinq enfants dont Margot, 18 ans et  
Katya, 28 ans



**Anne-Sophie Fortuné**

Directrice des services  
Trois enfants dont Laïse, 15 ans



**Alice Seror**

Directrice marketing  
Deux enfants dont Apolline, 7 ans



**Samuel Boutillier**

Electricien  
Deux enfants dont Laura, 13 ans



**Thomas Grenen**

Conseiller de clientèle  
Trois enfants dont Léna, 10 ans



**Marie-Ange Tilliette**

Médecin Généraliste  
Deux enfants, dont Elise, 9 ans



**Yannick Coite**

Sapeur pompier professionnel  
Trois enfants dont Maëlyne, 10 ans



**Hemeline Huet**

Professeure des écoles  
Trois enfants, dont Lou, 8 ans



**Vera Vilaça**

Directrice des Ressources Humaines  
Deux enfants dont Callie, 7 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 est directrice de l'AFSR. Elle est chargée de mettre en œuvre les orientations stratégiques décidées par le Conseil d'administration. Elle représente l'association auprès de tous les partenaires, associations, grand public et médias.

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.

Valerie Boisguerin a rejoint l'équipe en 2022 pour prendre en charge l'aspect administratif et comptable.



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 ponctuelle en fonction des besoins.



## 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 leur coordinateur, Samuel Boutillier.

L'AFSR compte ainsi 16 délégations régionales avec 26 délégués régionaux à l'écoute des familles



#### AUVERGNE-RHÔNE-ALPES :

- **Rhône-Alpes** : Céline Arnoux, Mariline Aussenac, Marie Garnier

#### BRETAGNE :

- Sabrina Tramaille-Bryon

#### CENTRE-VAL DE LOIRE :

- Hélène Pelletier, Audrey Lesieur

#### GRAND EST :

- **Alsace** : Anne Laforge
- **Lorraine** : Lydie Bernard, Angeline Coinchelin et Estelle Merotto
- **Champagne-Ardenne** : Céline Grandjean

#### HAUTS-DE-FRANCE :

- Anne-Laure Boutillier

#### ILE-DE-FRANCE :

- Françoise Carpentier

#### NORMANDIE :

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

#### NOUVELLE AQUITAINE :

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

#### OCCITANIE :

- **Midi-Pyrénées** : Nicolas Charles et Marie-Line Fernandez

#### PAYS DE LA LOIRE :

- Cindy Chiron, Cyril Bordeaux

#### LA RÉUNION :

- Isabelle Viadere

#### BELGIQUE ET LUXEMBOURG :

- Emmanuelle Mignolet



Charlotte

## Rejoignez notre équipe !

Afin de continuer nos actions en faveur des personnes atteintes du syndrome de Rett et de leur famille, l'Association Française du Syndrome de Rett recherche de nouveaux membres pour renforcer ses délégations régionales (DR) en France, Belgique, Suisse, Luxembourg et en Outre-Mer.

L'appel est destiné à tout parent adhérent désireux d'œuvrer bénévolement auprès d'une équipe enthousiaste et dynamique. Ces délégations sont l'une des plus grandes forces de notre association.

Consulter l'appel à candidature :

<https://afsr.fr/wp-content/uploads/2023/01/Appel-a-candidature-DR-2023.pdf>

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

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

Stelly Ballet, membre du Conseil d'administration, est déléguée auprès du CMS. Le Dr Jean-Christophe Roux 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 2023, ce conseil s'est réuni le 20 juin en visioconférence, en présence de Stelly Ballet, Julien Fieschi et Audrey Granado.

### Le CMS est constitué de six membres

- Nadia Bahi-Buisson, neuropédiatre, hôpital Necker Enfants malades – Paris
- Thierry Bienvenu, biologiste généticien, hôpital Cochin - Paris
- Perrine Charles, neurologue, hôpital la Pitié Salpêtrière - Paris
- Thibaut Decrombecque, anesthésiste réanimateur, institut Arthur Vernes - Paris
- Mathieu Milh, neuropédiatre, hôpital la Timone - Marseille
- Jean-Christophe Roux, directeur de recherche à l'Inserm U910 - Marseille

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

Audrey Granado, directrice de l'AFSR est déléguée auprès du CPME.

### Le CPME est constitué de douze membres

- Camille Boutouille, orthophoniste
- Orane Chauvin, ergothérapeute
- Caroline Fafchamps, institutrice primaire spécialisée
- Majlis Ginefri, psychologue clinicienne
- Cécile Guillon, orthophoniste
- Annie Hanras, aidant familial
- Albane Plateau, orthophoniste
- Marilyn Poueyto, enseignante
- Marine Renaudin, médiatrice par l'animal
- Estelle Richez-Hurpy, orthophoniste
- Cécile Sabatier, éducatrice spécialisée à domicile
- Anne-Laure Zillox, ergothérapeute

## 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



Zoé

# RETOUR SUR L'ANNÉE 2023

---





# Les chiffres clés

## de l'AFSR en 2023

**814**

adhérents à l'AFSR



**640** parents  
adhérents

**169** adhérents  
tiers

**5** adhésions  
professionnelles

**19** nouvelles familles  
accueillies

**12**

Rett gazettes



**153** héros  
Hé  
Na

**3**

**projets de  
recherche  
en cours**



**8237**

**j'aime sur la page  
publique Facebook  
(+156 depuis 2022)**

**791**

**followers sur la  
page Instagram**

**170**

**participants aux 7<sup>ème</sup>  
Congrès Européens  
du Syndrome de Rett**

**59**

**bénévoles  
actifs**

**342**

**membres sur  
le groupe de  
discussion  
Facebook**

**4**

**stages de  
formation  
pour les parents**



**s aux Courses des  
ros de Paris, Lyon,  
antes et Bordeaux**

**Plus de  
4000  
donateurs**

**7**

**webinaires  
d'information  
ouverts à tous**

# Aide aux familles

La raison d'être principale de l'AFSR est le soutien aux familles. A différents moments, elles ont besoin d'être écoutées et conseillées, notamment après l'annonce du diagnostic, quand l'enfant grandit ou bien encore lors du passage à l'âge adulte.

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

## 1/ La ligne d'écoute téléphonique

A partir de 2024, une ligne d'écoute téléphonique sera proposée par l'AFSR pour les personnes souhaitant un soutien psychologique téléphonique, en lien avec le syndrome de Rett.

Cette écoute téléphonique est assurée par Emmanuelle Busch, psychologue clinicienne.

Les appelants laissent un message vocal ou un SMS afin d'être contactés sous 48h ouvrables par la psychologue qui peut, le cas échéant, orienter les familles en fonction de leur besoin vers les interlocuteurs privilégiés.



**Le numéro de  
la ligne d'écoute :**

**07 56 85 50 59**

## 2/ 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 Stelly Ballet Hemeline Huet 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 2023,  
Il est constitué  
de 342 membres**

## 3/ 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 2023, plus d'une dizaine de courriers ont été rédigés par l'AFSR à la demande des familles pour qu'elles puissent faire valoir leurs droits. Depuis peu, les réunions de CDAPH sont organisées en visioconférence et l'AFSR y est parfois conviée sur demande de la famille. Cette présence permet d'appuyer sur les difficultés que représentent le syndrome de Rett et ainsi apporter un soutien aux demandes effectuées dans le cadre de la demande ou du recours.

## 4/ Rett info et Rett Gazette

Depuis juillet 2020, le Rett Info est de retour, après avoir été mis en sommeil en 2015 par manque de bénévoles pour en assurer la rédaction et la publication.

Ce magazine annuel porte sur des thématiques et actualités liées au syndrome de Rett. En 2023, l'AFSR a publié le numéro 85..

Depuis juin 2019, la Rett gazette est désormais en format dématérialisé, permettant des éditions plus régulières. Ainsi chaque mois, cette newsletter à destination des adhérents diffuse informations et actualités de l'AFSR.



## 5/ La psychologue bénévole

Depuis janvier 2020, Maÿlis Ginefri, psychologue de formation, a rejoint notre équipe en tant que bénévole. Sa mission est d'apporter soutien et conseil aux Délégués Régionaux de l'AFSR et, ponctuellement, à certaines familles qui en auraient besoin.

## 6/ 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 d'Anne-Sophie Fortuné et de Myriam Fieschi, responsables de cette commission. Ces contacts privilégiés permettent 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 sept ans, la commission Matériel de l'AFSR a aidé vingt-deux familles et décidé de verser une aide totale de 11 647 euros.

## 7/ Les journées de consultation à l'hôpital Necker

L'AFSR est présente lors des journées dédiées aux premières consultations de patients au Centre Rett de l'hôpital Necker, organisées 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.

# Retour sur les événements 2023

## Webinaires

Ouvert à tous



### Les webinaires d'information

L'AFSR poursuit ses rendez-vous en visioconférence. En 2023, elle a organisé 7 webinaires autour de la prise en charge paramédicale, de l'éducation et des apprentissages et de la communication dans le syndrome de Rett.

Ces webinaires, organisés le soir et ouverts à tous, ont permis de fournir des informations sans contrainte de déplacement ou de disponibilité, qu'ils ont ensuite été diffusés sur la chaîne YouTube de l'AFSR.

#### Webinaire 1

le vendredi 10 février à 20h30 : « Syndrome de Rett et commande oculaire » animé par Anne-Laure Zilliox et Orane Chavin, ergothérapeutes.

#### Webinaire 2

Le lundi 27 février à 13h00 : « Renforcer nos équipes de bénévoles : pour qui, pourquoi et comment ? » animé par Audrey Granado, directrice de l'AFSR.

#### Webinaire 3

Le mercredi 22 mars à 20h00 : « Le projet de vie, un élément essentiel du dossier MDPH » animé par Laure Winterbone, référente handicap indépendante.

#### Webinaire 4

Le mercredi 12 avril à 20h30 : « Alimentation et nutrition dans le syndrome de Rett » animé par Laura Soulez-Larivière, diététicienne et nutritionniste.

#### Webinaire 5

Le mercredi 10 mai à 20h30 : « Destination école et syndrome de Rett » animé par Caroline Fafchamps et Marilyn Poueyto, enseignantes spécialisées.

#### Webinaire 6

Le lundi 5 juin à 10h00 : « Homeexchange, un service dédié et adapté à l'AFSR » animé par Mathilde Dubreuil, marketing Innovation Project Manager à Homeexchange et Audrey Granado, directrice de l'AFSR.

#### Webinaire 7

Le mardi 5 décembre à 20h30 : « Webinaire de Noël » animé par Caroline Fafchamps, Laure Soulez-Larivière, Marilyn Poueyto et Anne-Laure Zilliox, membres du CPME.

Retrouvez le replay des webinaires sur notre chaîne YouTube : <https://www.youtube.com/@afsr-associationfrancaised9328/playlists>





## Les Courses des Héros

Nos héros se sont retrouvés en juin pour courir ou marcher en soutien à une personne chère atteinte du syndrome de Rett. Et quelle mobilisation ! Pour chaque ville, retrouvez les chiffres clés :

- le 11 juin à Bordeaux : 19 coureurs et 8 085 € collectés
- le 11 juin à Nantes : 13 coureurs et 3 680 € collectés
- le 18 juin à Paris : 112 coureurs et 37 619 € collectés
- le 25 juin à Lyon : 9 coureurs et 3 625 € collectés

Après une course ou marche sous le soleil, nos héros se sont retrouvés pour le traditionnel pique-nique.

Au total, les Courses des Héros 2023, c'est 153 coureurs et 53 009 € collectés en faveur de l'AFSR !

Nous adressons un immense merci à toutes les personnes qui ont contribué à ce succès !





## Les stages de formation

Chaque année, grâce à son équipe de spécialistes du syndrome de Rett, l'AFSR propose aux familles des stages pratiques. L'objectif de ces stages est d'aider les familles dans leur quotidien avec leur enfant mais aussi dans la compréhension de la maladie.

En 2023, quatre stages étaient programmés :

### STAGE 1 : Essais cliniques dans le syndrome de Rett – Session 1

Ce stage s'est déroulé le lundi 12 juin de 10h30 à 12h30 en visioconférence.

Animé par Marion Mathieu, formatrice scientifique à l'association Tous Chercheurs, il a réuni 11 participants.

L'objectif de la formation était de répondre entre autres aux questions suivantes :

- Qu'est-ce que la recherche clinique et un essai clinique ?
- Comment les médicaments sont-ils mis sur le marché et à quoi correspondent les différentes phases des essais ?
- Quels sont les acteurs des essais cliniques ?
- Placebo, double aveugle, essais croisés : de quoi s'agit-il ?
- Comment se tenir informé d'essais en cours ou à venir sur le syndrome de Rett ?

### STAGE 2 : Essais cliniques dans le syndrome de Rett – Session 2

Ce stage s'est déroulé le mercredi 5 juillet de 10h30 à 12h30 en visioconférence.

Animé par Marion Mathieu, formatrice scientifique à l'association Tous Chercheurs, il a réuni 18 participants.

Cette session était la suite de la première session réalisée le 12 juin. L'objectif de cette seconde session était de continuer à comprendre le monde de la recherche clinique et de son fonctionnement et d'échanger autour de ce thème.

### STAGE 3 : Alimentation dans le syndrome de Rett

Le stage Alimentation dans le syndrome de Rett s'est déroulé le samedi 23 et dimanche 24 septembre à Paris. Il a été animé par Laure Soulez Larivière, diététicienne nutritionniste

9 participants se sont retrouvés à la Plateforme Maladies Rares où ils ont pu :

- Obtenir les connaissances de base sur l'alimentation, la nutrition et les troubles nutritionnels
- Comprendre les particularités de la nutrition du syndrome de Rett
- Acquérir les connaissances nécessaires pour adapter les temps du repas : installation, matériel, textures, hydratation, soins de bouche.

Le premier jour était consacré à l'apprentissage des bases de la nutrition et de l'alimentation. Le second jour de formation a permis de développer les particularités du syndrome de Rett et comment s'y adapter.

**Témoignage :** De retour hier soir du stage alimentation, je voulais partager avec vous ô combien ce stage a été intéressant, riche d'échanges, instructif et convivial.

Laure Soulez-Larivière a été top dans l'animation de cette formation. C'est une plus-value pour l'AFSR qu'elle ait intégré le conseil paramédical et éducatif et que cette professionnelle ait de l'envie et de l'intérêt pour le syndrome de Rett. Elle m'a appris de nombreuses choses, donné des conseils pour contribuer au mieux-être de Laïse (constipation, équilibre alimentaire, poudre épaississante, etc).

Cette thématique mérite d'être reproposée peu importe l'âge de nos filles car l'alimentation est à soigner tout au long de notre vie.

Je remercie l'AFSR d'avoir organisé ce stage. En tant que nouvelle administratrice, je soutiens la tenue de ces stages qui permettent les liens entre les parents, le partage et la ressource qui sont précieux pour tenir dans la durée.

En tous les cas, un grand merci pour ce stage, on a appris, ri, pleuré et surtout nous sommes reparties reboostées.

Anne-Sophie Fortuné,  
maman de Laïse (15 ans)



#### STAGE 4 : Passage vers le monde adulte, comment l'anticiper ?

Le stage s'est déroulé le samedi 18 et dimanche 19 novembre à Paris. Animé par Laure Winterbone, référente handicap indépendante, il a réuni 11 participants.

Le stage « Passage vers le monde adulte, comment l'anticiper ? » s'est déroulé sur deux jours et a permis de présenter les droits MDPH liés au monde adulte. Laure Winterbone a présenté les différentes démarches administratives (banque, tutelle, impôts...) et un large temps a aussi été consacré aux orientations existantes mais aussi celles à créer.

Le stage se voulait dynamique entre apports théoriques et situations concrètes. L'idée était de pouvoir comprendre les différentes démarches, interlocuteurs et possibles obstacles afin de mieux anticiper ce passage délicat.





## Les rencontres régionales

Moment très attendu par les familles, les rencontres régionales sont riches en échanges et sont souvent l'occasion d'une première rencontre pour les nouvelles familles. Autour de festivités et de pots de l'amitié, elles permettent sans équivoque de créer du lien entre les parents et de rompre l'isolement.

En 2023, six rencontres régionales ont été organisées par les délégués régionaux :

### Rencontre des familles Lorraine :

Le dimanche 26 mars, Lydie Bernard, Estelle Merotto et Angeline Coinchelin, déléguées régionales Lorraine ont organisé la rencontre des familles Lorraine.

Cinq familles se sont réunies au restaurant-traiteur Noël à Dombale-sur-Meurthe pour échanger autour d'un bon repas.

L'occasion d'accueillir pour la première fois Julianne et Nicolas, parents de Juliette, et d'annoncer les dates de la Marche pour Nos Filles Rett !

### Rencontre des familles Hauts-de-France :

C'est avec grand plaisir et émotion que 9 familles des Hauts de France se sont réunies ce dimanche 16 avril 2023 au quai 121 de Douai. Après un repas plutôt copieux dans son restaurant, les participants ont pu poursuivre les échanges autour d'une partie de bowling.

Le temps étant également de la partie, la plupart ont poursuivi avec une courte balade au parc situé à 5 min à pied.

Un bel après-midi de partage et de rencontres grâce à l'association.

Anne-Laure Boutillier,  
déléguée régionale Hauts-de-France



### Rencontre des familles Auvergne-Rhône-Alpes :

Dimanche 11 juin, 12 familles se sont réunies près d'Annecy pour partager un repas au Restaurant Au Fil de l'Eau.

Un grand merci à Cécile Arnoux et Mariline Aussenac, déléguées régionales Rhône-Alpes pour l'organisation de cette rencontre !



### Rencontre des familles Bretagne :

Contre toute attente, c'est sous un soleil caniculaire que nous avons eu le plaisir de partager la journée des familles Bretonnes le 9 septembre dernier !

Plusieurs familles de Loire Atlantique mais aussi de Mayenne ont répondu présente à l'invitation élargie aux régions limitrophes.

Nous étions 11 familles et nous avons partagé ce moment convivial, enrichi de nos échanges et partages d'expériences.

Après un repas traiteur, en mode pique-nique, nous avons profité du site des « Jardins de Brocéliande » (jardin botanique dédié aux expériences sensorielles et lieu d'insertion de personnes en situation de handicap).

Nous remercions particulièrement Elodie Guillard, art thérapeute qui a contribué bénévolement à l'animation de la journée. Sabrina Tramaille-Bryon, déléguée régionale Bretagne



### Rencontre des familles Occitanie :

Le 16 septembre dernier avait lieu à Rieumes (Haute-Garonne) le repas des familles d'Occitanie, après une interruption de 4 ans pour les raisons que vous connaissez.

Marie-Line Fernandez, déléguée régionale, avait concocté un programme réjouissant pour les filles et leurs familles :

- médiation animale chez Mathilde à la ferme « Des Lys à la Ferme »
- repas à la ferme auberge « la Grelinette », au sein d'un tiers-lieu fondé par Sophie Rabhi (fille de Pierre Rabhi).

Le plaisir de revoir des visages connus et de faire de nouvelles connaissances, de constater avec émotion que nos filles grandissent vite, d'échanger autour de nos joies et de nos malheurs, de promettre de remettre ça l'année prochaine.



### Rencontre des familles Ile-de-France :

Le dimanche 26 novembre 2023, les familles IDF se sont retrouvées pour un repas Breton. Un beau moment de convivialité et d'échanges accompagné de musique et maquillage grâce à Aurélia.

Quelle surprise ! Privatisation de la salle « Le Phare Saint Louis ». Merci au directeur général de la chaîne dont Léonie est la filleule.

Léna et Zoé accompagnées de leur petit frère Valentin furent tout sourire et non impressionnées par nos deux pirates... Plusieurs familles n'ont pas pu se joindre à nous, les princesses étant malades.

Merci à tous pour ce partage chaleureux et à l'année prochaine, on compte sur Yann pour les prochaines photos.

Françoise Carpentier, déléguée régionale Ile-de-France



Merci à Angeline, Anne-Laure, Estelle, Cécile, Françoise, Lydie, Marie-Line, Mariline et Sabrina, pour l'organisation de ces rencontres !

# 7<sup>th</sup> European Rett Syndrome Conference

du 6 au 8 octobre 2023  
Marseille



## 7<sup>ème</sup> Congrès Européen du Syndrome de Rett

Pour l'édition 2023, les 35<sup>èmes</sup> Journées Nationales du Syndrome de Rett de l'AFSR étaient remplacées par le 7<sup>ème</sup> Congrès Européen du Syndrome de Rett. Ces Journées se sont déroulées les 7 et 8 octobre 2023 à Marseille. Nous sommes très fiers d'avoir pu réunir 150 participants venant de 24 pays d'Europe et d'ailleurs. Familles et professionnels ont partagé de chaleureux échanges tout au long du week-end.

Des espoirs nouveaux en matière de recherche ont conforté les familles dans leur volonté de se regrouper autour d'une association unanimement reconnue et qui sait maintenir homogénéité et cohérence dans ses actions. Ceci vaut pour tous les pays d'Europe. Des axes pérennes étaient la politique de nos associations comme le soutien aux familles et des efforts de toutes sortes sont menés pour grandir en représentativité et en efficacité. Nos associations européennes ne cessent de se mobiliser pour plus qu'aucune personne atteinte par ce syndrome reste sans diagnostic. Les actions menées depuis plus de 30 ans ont pour objectif une amélioration de la qualité de vie de ces personnes.

Afin de mettre en commun, de partager nos informations, et de mutualiser nos combats, l'AFSR est honorée d'avoir organisé cette nouvelle édition à dimension européenne.

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.

Monsieur Julien Fieschi, président de l'Association Française du Syndrome de Rett, a accueilli les participants à cette 7<sup>ème</sup> édition du Congrès européen du Syndrome de Rett.

Madame Fadila Khattabi, Ministre déléguée auprès du Ministre des Solidarités et des Familles chargée des Personnes Handicapées, a ouvert cette 7<sup>ème</sup> édition du Congrès européen du Syndrome de Rett par son discours d'ouverture.



Retrouvez la rétrospective complète de l'événement, les photos et supports des intervenants sur :  
<https://jnsr.afsr.fr/2023/12/04/7eme-congres-europeen/>



## Stands :

Un espace avec des stands de professionnels et stands de l'AFSR était à disposition des participants avec la présence de :

- Jazz Pharmaceuticals
- Cimis
- Le Conseil Paramédical et Educatif de l'AFSR
- La boutique de l'AFSR : Des nouveautés ont été présentés en exclusivité sur cette boutique tenue lors du Congrès européen : les sweats Rett dingue de Toi ont beaucoup plu ! Les achats réalisés par les participants ont permis de récolter la somme de 1 786 € ! Un grand merci à tous ! Retrouvez tous nos produits et goodies sur <https://afsr.fr/boutique/>
- Posters recherche

## Exposition photos :

Les participants ont également pu découvrir ou redécouvrir l'exposition photos *Eléanore, ma petite sauvageonne – 10 ans avec le syndrome de Rett.*

Eléanore est née le 31 décembre 2011 et elle est atteinte du syndrome de Rett. Elle vit en Normandie avec ses parents et ses deux frères.

Le syndrome de Rett est une maladie génétique rare qui atteint le système nerveux central et qui touche principalement les filles. Il est causé par une mutation génétique à la conception. Aucun facteur héréditaire, c'est « la faute à pas de chance », comme on dit. Le syndrome de Rett, découvert en 1966, par Andreas Rett, est un polyhandicap lourd. L'épilepsie, les troubles du sommeil et de l'alimentation, la perte des acquis...font partis du tableau. Certaines filles sont marchantes, d'autres non.

Dénuée de la parole, comme la plupart des filles atteintes du syndrome, Eléanore n'en est pas moins expressive et pleine d'émotions. Avec sa maman, c'est avec la photographie qu'elles expriment l'une et l'autre leurs émotions et qu'elles renforcent le lien qui les unies. A travers dix portraits, Audrey Guyon, maman d'Eléanore, souhaite présenter les événements marquants de la vie de sa fille, liés au syndrome de Rett. Elle souhaite également sensibiliser le grand public au syndrome de Rett et plus largement, au handicap. Dix portraits en noir et blanc de ces dix premières années où joies et peines traversent la vie de cette petite fille extraordinaire mais où la vie et l'amour triomphent.

L'Association Française du Syndrome de Rett se joint à elle pour informer sur le syndrome. Sous chaque photographie, elle apporte des explications sur ce qui caractérise le syndrome de Rett.

## Remerciements

Pour le 7ème Congrès européen du Syndrome de Rett, l'AFSR remercie chaleureusement l'ensemble des participants, ainsi que tous les orateurs pour leur intervention durant ce week-end. Merci à l'équipe de MCO Congrès pour leur soutien dans l'organisation de cet événement.

Toute l'équipe adresse un remerciement spécial aux bénévoles qui ont répondu présents pour nous apporter aide et soutien lors de ce week-end.

A tous, un immense merci !





## Octobre Rett

Octobre était le mois international du syndrome de Rett. Pour l'occasion, l'AFSR a réalisé sa campagne Octobre Rett, ayant pour double objectif :

1. sensibiliser le grand public et ainsi redonner une place à nos enfants polyhandicapés dans la société,
2. financer la recherche sur le syndrome pour enfin trouver un traitement contre la maladie.

Octobre Rett c'était une course 100% connectée pour marcher ou courir 2, 6 ou 10 km pour soutenir une personne atteinte du syndrome de Rett. L'inscription était au prix de 10€ et l'intégralité de la somme affectée à la recherche sur la maladie. Des tee-shirts running, casquettes et goodies étaient également en vente pour parfaire sa tenue lors de sa course ou marche !

Le challenge : marcher ou courir tous ensemble et atteindre le nombre de 1 000 participants pour représenter le nombre d'enfants et adultes atteints du syndrome de Rett en France !

En parallèle, une collecte de dons pour la recherche était également en ligne.



Octobre Rett, c'est au total 824 coureurs, marcheurs et donateurs pour 5 113 kilomètres et 12 130 euros récoltés entre le 1er et le 31 octobre en faveur de la recherche sur le syndrome de Rett ! Cette somme permettra de financer de nouveaux projets de recherche en 2024.

Un grand MERCI à tous pour votre participation et votre générosité !

## La pâtisserie Octobre Rett

A l'occasion d'Octobre Rett, le Fournil du Chablais a créé une délicieuse pâtisserie aux couleurs de l'AFSR ! Elle était composée d'un dôme mousse vanille, d'un cœur à la myrtille et d'une génoise craquante à la violette.

La pâtisserie était en vente du 16 au 31 octobre dans toutes les boulangeries-pâtisseries Le Fournil du Chablais .

Un grand merci au Fournil du Chablais !



## Match de foot caritatif

Vendredi 20 octobre dernier à 20h00 s'est déroulé le match de foot FC Chambly contre US Boulogne-sur-Mer au stade Walter-Luzi de Chambly.

A l'occasion du match, une tombola a été organisée au profit de l'AFSR par la Fondation Groupama.

Kristel, accompagnée de ses parents Sandrine et Claude a donné le coup d'envoi de ce match !

Grâce à la Fondation Groupama et au FC Chambly, c'est 862 euros qui ont été récoltés en faveur de l'AFSR lors de cette tombola.

L'AFSR remercie chaleureusement la Fondation Groupama, le FC Chambly et Kristel, Sandrine et Claude pour leur soutien !



## Octobre Rett à Barcelone

Le samedi 21 octobre dernier, 12 marcheurs ont profité du soleil pour parcourir 6 kilomètres au profit d'Octobre Rett. Ils ont collecté ensemble 200 € pour la recherche.

Un immense merci à tous et en particulier aux organisatrices Romane De Montgrand et Constance Arroyo !



## Octobre Rett à Hénin-Beaumont

Le 22 octobre dernier, 8 familles du Nord se sont retrouvées au Parc des Iles d'Hénin-Beaumont avec leurs amis pour une marche/course solidaire dans le cadre d'Octobre Rett.

Une cinquantaine de participants ont pu profiter de l'événement organisé par quelques bénévoles de l'association. C'est environ 400 à 500€, hors dossards, qui ont pu être récoltés pour l'AFSR grâce à la boutique, aux gourmandises apportées par les organisateurs et aux généreux dons des participants. Merci à tous !

Anne-Laure Boutillier, déléguée régionale Hauts-de-France

L'AFSR remercie chaleureusement tous les bénévoles ayant participé à l'organisation de cet événement et tout particulièrement Anne-Laure Boutillier et Eléonore Mocquant pour leur mobilisation ! Un grand bravo à tous pour cette deuxième édition et merci aux participants de s'être réunis autour de Laura, Maëlle, Camille, Noémie, Joséphine, Marie, Elise et Coline.



## Octobre Rett à Montpellier de medillan

C'est par une météo automnale qu'une marche a été organisée au profit de l'AFSR le dimanche 29 octobre sur la commune de Montpellier de Medillan (17). Le club de marche MdeM et Daniel, grand père de Cacilia, ont, au regard des conditions météorologiques, su s'adapter et ont proposé deux circuits (5 et 10 km). Cette marche a regroupé une trentaine de marcheurs, ce malgré les intempéries et grâce à la prospection des grands parents de Cacilia.

Nous tenons à remercier l'ensemble des acteurs, mairie, club de marche, société Colibri, grands parents, pour leur engagement lors de cette rencontre.

Céline et Sébastien, parents de Cacilia

L'AFSR remercie chaleureusement Céline, Sébastien, ainsi que leur famille et proches pour l'organisation de cette marche !

De nombreuses autres marches comme celle-ci ont été organisées dans toute la France autour d'Octobre Rett et en faveur de l'AFSR ! Un grand merci à tous les bénévoles investis dans leur organisation ainsi qu'aux marcheurs, donateurs et participants !



# Les projets

**Des missions claires, une vision ambitieuse et des valeurs fortes définissent quatre axes d'effort majeurs nécessitant des partenaires majeurs.**

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, 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.

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.

Concrètement cela se traduit par la mise en œuvre de projets que portent le Conseil d'administration avec le concours de la direction. Nous vous présentons ici les projets sur lesquels nos équipes se sont mobilisées en 2021. Actuellement de nouveaux projets sont en cours d'élaboration pour les années à venir.

## 1/ Les collectes

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

### Collectes de dons 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 2022, plus de 1 000 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 événement 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.

Depuis 2020, l'AFSR est désormais en mesure de créer des pages de collecte, délivrant de manière automatique et sécurisée un reçu fiscal. Nous vous remercions de privilégier notre 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

Depuis 8 ans, l'AFSR participait au programme de recyclage Terracycle qui a pour objectif de collecter certains types de déchets comme les gourdes de compote et de les transformer en nouveaux produits. Les collecteurs recevaient alors des points pour les déchets récoltés qui étaient ensuite convertis en don au profit de l'AFSR.

Depuis le 1er février 2024, le programme n'est plus proposé aux associations mais uniquement aux établissements scolaires. Les collectes de gourdes de compote a donc définitivement pris fin pour l'AFSR.

L'équipe de l'AFSR remercie infiniment tous les collecteurs et responsables des points de collecte qui ont participé activement et bénévolement à ce programme de recyclage.

Chaque année, grâce à votre mobilisation, ces collectes ne faisaient que prendre de l'ampleur et de nouveaux points de collecte voyaient le jour. C'est ainsi que depuis 2016, 12 248 euros ont été reversés à l'AFSR par ce biais !

Nous remercions tout particulièrement : Cécile Arnoux, Mariline Aussenac, Virginie Bernard, Marjolaine Chassefière, Brigitte Delabeye, Agnès Deschamps, Marie-Line Fernandez, Audrey Le Moal et Alexandra Swirsky.

## 2/ 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.

Fin 2022, l'AFSR a décidé d'ouvrir ces prêts à toutes ses familles adhérentes, que leur enfant soit accueilli en établissement ou non ! Elles auront ainsi toutes la possibilité de tester si leur enfant est réceptif à ce type de communication pour envisager par la suite un achat.

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, et aux familles 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.

En 2023, six familles et un établissement ont bénéficié de ces prêts.

## 3/ Le prêt de plaids thérapeutiques

Fin 2022, l'AFSR a fait l'acquisition de kits de plaid thérapeutique sensoriel Maase. Ces plaids facilitent l'accompagnement de l'enfant par les aidants et professionnels en favorisant la réduction de symptômes courants tels que :

- les crises de pleurs, larmes ;
- les cris ;
- les automutilations ;
- les troubles de l'agitation et stéréotypies ;
- les difficultés d'endormissement et troubles du sommeil.

Ils aident également au maintien, voire à l'exploitation maximale des potentialités, des acquis sensori-moteurs par une stimulation variée, autonome et adaptable.

L'AFSR propose à ses familles et aux établissements accueillant des enfants ou adultes atteints du syndrome de Rett des prêts de ces kits de plaid thérapeutique et sensoriel.

L'objectif est de permettre à l'établissement et aux familles de découvrir et expérimenter en situation réelle le dispositif Maase et d'appréhender une solution simple pour l'apaisement sensoriel et non médicamenteux en situation réelle. Les résultats permettront pour les établissements et familles intéressés, l'argumentation précise et la prescription du dispositif.

En 2023, un établissement a bénéficié de ce prêt.



# Les manifestations de soutien

Chaque année, les familles et leurs cercles d'amis, des associations ou encore des entreprises se mobilisent dans toutes les régions de France et organisent des manifestations de soutien en faveur de l'AFSR. Ces manifestations locales (concerts, courses solidaires, confections artisanales, tournois sportifs, spectacles, brocantes) permettent de communiquer sur la maladie et récolter des fonds, offrant la possibilité à l'AFSR de continuer et développer ses actions. En effet, les ressources financières de l'AFSR sont principalement constituées par les adhésions et les dons ainsi que par ces actions de sensibilisation.

## Balade solidaire Groupama

Chaque année, les Caisses Régionales de la Fondation Groupama organisent des Balades solidaires, pour sensibiliser aux maladies rares et financer des projets.

En 2023, l'AFSR a eu la chance d'être soutenue à deux reprises par la Fondation Groupama : le 5 juin à Bouxurulles (88) et le 9 septembre à Bosroumois (27).

«La Marche solidaire des Vosges de la Fondation Groupama pour la Santé a eu lieu le dimanche 4 juin 2023 à Bouxurulles. Plus de 3 000 € ont été collectés en faveur de l'AFSR et participeront à financer l'organisation des stages de formation 2024.»



L'AFSR remercie chaleureusement la Fondation Groupama, Arnaud Boulay, Ludivine Bazire et tous les bénévoles et participants pour leur présence !

## La marche pour nos filles Rett

C'est par un beau dimanche ensoleillé que se sont retrouvés plus de 200 marcheurs à Anthelupt pour la Marche des Filles Rett. Comme chaque année, 2 itinéraires étaient proposés de 5 et 10 km. Le grand itinéraire traversait en grande partie une forêt.

Café, vin blanc, vin rosé, jus de pommes étaient offerts au retour. Une tombola et la boutique ont animé le reste de la journée. Un grand nombre de personnes ont déjeuné sur place avec repas tirés du sac.

Une autre marche s'est organisée sous la même forme à Baccarat en Meurthe et Moselle, 100 marcheurs se sont associés à notre cause.

Cette manifestation a rapporté plus de 5 000 € et rassemblé plus de 500 marcheurs !

Merci à Christine et Dominique Martin viticulteurs de Saône et Loire, à la Brasserie des Papilles d'Anthelupt, à la Boulangerie de Sommerviller, à la librairie Quantin de Lunéville, au magasin Père Biobio de Luneville pour leurs dons ayant permis la composition des paniers garnis.

Et un grand Merci aux personnes de notre entourage ayant contribué à la réussite de cette journée !

Lydie et Laurent Bernard



Devenue incontournable, la Marche pour nos filles Rett est organisée à Anthelupt en Meurthe-et-Moselle depuis de nombreuses années par nos déléguées régionales Lydie Bernard et Estelle Merotto, mamans de Lucie et Anaïs. Chaque année, elle s'agrandit et s'étend dans nos communes de France et à l'étranger !

L'Association Française du Syndrome de Rett adresse tous ses remerciements à Estelle et Lydie pour leur mobilisation et leur incroyable énergie autour de l'organisation de cet événement ! Un immense merci à nos bénévoles, marcheurs et donateurs qui ont contribué à faire de cet événement un véritable succès ! Ensemble, on est plus fort !

## Marche de Chalautre-la-Petite

Le dimanche 10 septembre 2023 s'est déroulée la Marche de Chalautre-la-Petite (77).

Un parcours de 5 ou 10 km en marchant, en courant ou en vélo était proposé avec une inscription sur place d'un montant de 1 € par km parcouru. La boutique de l'AFSR, des boissons et une restauration sur place étaient proposés. Cette marche fut un véritable succès puisqu'elle a réuni 107 participants et 2 782 € récoltés pour l'AFSR !

Un grand merci à Adeline, l'organisatrice, ainsi que tous les bénévoles et participants pour leur soutien à travers cette action !

## Les Opération Chocolats

L'AFSR organise chaque année l'Opération « Chocolats de Noël ». Depuis 2021, elle organise également l'Opération « Chocolats de Pâques ».

Les Opérations Chocolats ce sont des produits de la Chocolaterie Alex Olivier disponibles à prix préférentiels. Les commandes s'effectuent directement sur la boutique en ligne et les chocolats sont ensuite livrés rapidement à domicile ou en point relais. 18% du montant de la commande est reversé à l'AFSR.

En 2023, l'Opération Chocolats de Pâques c'est 3 313 € de commande et 596 € reversés et l'Opération Chocolats de Noël 6 747 € de commande et 1 214 € reversés !

Au total, en 2023 c'est 10 060 € de chocolats qui ont été commandés sur notre boutique partenaire ! Ainsi, 1 810 € seront reversés à l'AFSR pour financer nos actions en 2024.

Un grand merci à tous pour votre contribution et votre confiance.



Vos chocolats avec l'AFSR



Opération Chocolats de Pâques

## Retour sur le Raid des Alizés

Nous sommes 3 amies (Diane, Karine et Audrey) aimant relever les défis et avec le goût de l'aventure.

Il y a un peu plus d'un an, nous avons décidé de pousser un peu plus loin nos limites et avons fait le pari un peu fou de participer au Raid des Alizés en Martinique. Cette course, 100% féminine et solidaire s'est déroulée du 5 au 10 décembre 2023. A l'issue de 4 jours d'épreuves, le classement final alloue une somme en faveur de l'association représentée. A l'image des valeurs de ce raid, et parce que Zoé, la fille d'Audrey, est atteinte du syndrome de Rett, nous avons décidé de soutenir l'AFSR en faveur de la recherche. Ainsi, après avoir bravées des km de boue en VTT, la montagne pelée avec 1300 m de dénivelé, une course d'orientation, deux sorties canoë sous le vent et la pluie, dormies en toile de tente et pris nos douches à l'eau froide, nous avons terminé ce raid à la 36e place sur 69 et avons pu récolter 400 € pour l'AFSR.

Cet événement a également permis, à travers diverses manifestations organisées pour l'occasion, de récolter au total la somme de 4 800 € en faveur de la recherche dans le syndrome de Rett.

L'AFSR a pu être mise en avant à plusieurs reprises à travers la presse et radios locales quotidien France-Antilles, les réseaux sociaux, lors de soirées avec Tv sport events, ainsi que lors des différentes manifestations organisées pour la récolte de fonds pour notre participation au raid.

Cette aventure n'aurait pas été possible sans le soutien de nos sponsors, nos familles, amis ainsi qu'Eléonore et Audrey de l'AFSR. Un grand merci à eux.

Nous avons dépassé nos limites pour faire briller et résonner nos filles dans toute l'île. Seul on va plus vite, ensemble on va plus loin.

Audrey Lesieur, maman de Zoé

Un grand bravo à Audrey, Diane et Karine pour leur parcours ! Toute l'équipe de l'AFSR les remercie chaleureusement pour leur investissement et leur engagement à travers cet événement et en soutien à l'AFSR.

Si vous aussi vous souhaitez réaliser un événement au profit de l'AFSR, n'hésitez pas à contacter notre équipe par mail à [contact@afsr.fr](mailto:contact@afsr.fr) ou par téléphone du lundi au vendredi de 10h à 16h au 09 72 41 09 89. Nous pourrions vous conseiller et vous apporter les outils nécessaires dans l'élaboration de votre projet.

# Les projets de recherche financés

Depuis qu'il a été démontré que le syndrome de Rett n'est pas une pathologie neurodégénérative mais neurodéveloppementale, 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.

Grâce au Conseil Médical et Scientifique (CMS), l'AFSR est en mesure de garantir la qualité des projets de recherche qu'elle finance.

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 anglais. 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.

Depuis 2020, l'AFSR a ouvert un vaste appel à projet permanent sur les biothérapies innovantes contre le syndrome de Rett pouvant porter sur la thérapie génique et/ou cellulaire contre le syndrome de Rett, ou toute approche innovante agissant indirectement sur les gènes impliqués dans le syndrome de Rett. Le budget alloué par projet est de 300 000 euros maximum, jusqu'à 3 ans.





Elise

## Projets terminés

- « 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

## Projets en cours

- « Étude des paramètres biologiques chez 100 patientes atteintes du syndrome de Rett »

Porteur du projet : Pr Mathieu Milh – Marseille

Montant accordé : 19 134 € sur 2 ans

- - « Implication du système nerveux entérique dans le syndrome de Rett »

Porteur du projet : Dr Jean-Christophe Roux - Marseille

Montant accordé : 24 000 € sur 2 ans

## Nouveaux projets

L'appel à projets permanent s'effectue en deux temps : d'abord par la soumission d'une lettre d'intention puis, si celle-ci est jugée pertinente, par la soumission du dossier complet. En 2023, deux lettres d'intention ont été retenues. Ces dossiers sont en cours d'analyse et feront potentiellement l'objet de financements de nouveaux projets en 2024.



# Agir pour la reconnaissance de la personne handicapée

Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée est la quatrième mission que se donne l'AFSR.

L'année 2023 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.

## 1/ 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 centres de référence et associations de maladies rares et de mettre en relation les patients avec les associations concernées.

## 2/ Plateformes d'expertise maladies rares

Plusieurs plateformes ont été créées dans le cadre d'un appel à projet ministériel. Ces plateformes ont pour but la mutualisation des connaissances, des compétences et des ressources à un échelon local dans le champ des maladies rares. L'AFSR est en lien étroit avec la Plateforme d'expertise Paris-Saclay et appuie la candidature de la Plateforme d'expertise de l'AP-HP Nord qui a présenté sa candidature dans le cadre de l'appel à projet ministériel 2021.

## 3/ Adhésion au Groupe Polyhandicap France

L'AFSR est adhérente au Groupe Polyhandicap France. Impliqué dans de nombreuses instances, le Groupe Polyhandicap France (GPF) a pour vocation de faire connaître et reconnaître la spécificité du polyhandicap.

## 4/ Sièges au Conseil National de Suivi de certification Cap'Handéo

Après avoir participé à la rédaction du référentiel, l'AFSR siège désormais au Conseil National de Suivi (CNS) de certification Polyhandicap des établissements sociaux et médico-sociaux proposé par Cap'Handéo. Les services et établissements certifiés Cap'Handéo garantissent aux personnes polyhandicapées et à leur famille un accompagnement spécifique répondant à leurs attentes, besoins, compétences et habitudes de vie.

## 5/ Liens Ministériels

L'AFSR se fait connaître et lie des liens étroits avec le cabinet Ministériel ainsi qu'avec les acteurs du Comité Interministériel du Handicap (CIH) afin de représenter les personnes touchées par le Polyhandicap et l'ensemble des personnes touchées par le Syndrome de Rett.

## 6/ Les filières de santé

Les filières de santé maladies rares sont des organisations qui ont pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares.

Chaque filière regroupe de nombreux acteurs : les centres de référence maladies rares (CRMR) et les centres de compétences qui leurs sont rattachés, les structures de soins travaillant avec ces centres, les laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, les professionnels et structures des secteurs sociaux et medico-sociaux, les équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle et les associations de personnes malades.

Chaque filière est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs.

L'AFSR est intégrée dans trois filières :

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

Elle est dédiée aux Anomalies du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle.

La filière DéfiScience vise à améliorer et à transmettre les connaissances et l'expertise, en organisant à grande échelle une communication efficiente.

● Animateur : Pr Vincent Des Portes (Lyon)



### AnDDI-rares (anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares)

Elle est dédiée aux maladies avec anomalie du développement (AD) somatique et cognitif.

Les AD embryonnaire couvrent le champ très vaste des syndromes dysmorphiques ou malformatifs rares, associés ou non à une déficience intellectuelle (DI), soit plus de 5000 maladies monogéniques rares distinctes, et un très grand nombre d'anomalies chromosomiques.

Au travers de 12 groupes thématiques majeurs, AnDDi-Rares développe des actions autour du diagnostic, du suivi et de la prise en charge des patients, de la recherche, de la formation des professionnels et de l'information pour les patients et leurs familles. Elle s'appuie sur un vaste réseau comprenant 8 centres de références coordonnateurs (et 22 centres de référence constitutifs), 7 centres de compétences, 38 laboratoires de génétique moléculaire, 44 laboratoires de cytogénétique, 43 unités de fœtopathologie, 32 équipes de recherche et 44 associations partenaires.

● Animateur : Pr Laurence Olivier-Faivre



### Oscar (Os-Calcium/Cartilage-Rein)

Elle est née de la volonté de réunir tous les acteurs concernés par les maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, chez l'enfant et l'adulte. Son objectif est d'améliorer la prise en charge individuelle et globale des personnes atteintes par ces maladies. Les représentants de ces acteurs forment une communauté vivante de personnes, que la filière s'attache à fédérer et animer au travers d'actions, toutes centrées sur le bénéfice du patient, comprenant la diminution de l'errance diagnostique et la visibilité du maillage territorial par spécialité, à l'échelon national. Les maladies concernées sont par exemple l'achondroplasie, l'ostéogenèse imparfaite, la maladie des exostoses multiples, le rachitisme vitamino résistant, les hypoparathyroïdies ou encore la dysplasie fibreuse.

● Animateur : Pr Agnès Linglart (Paris)



## 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.



### 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.

## Dons d'association de famille

Chaque année, de nouvelles associations sont créées par les familles pour soutenir l'achat de matériel pour leur enfant ou adulte atteint du syndrome de Rett. Nombreuses d'entre elles n'hésitent pas à soutenir l'AFSR en effectuant régulièrement des dons.

### Rett dingue de Zoé

Nous remercions chaleureusement l'Association Rett dingue de Zoé pour son nouveau don de 1000 € en faveur de la recherche contre le syndrome de Rett !

Pour l'occasion, Lolita, maman de Zoé et présidente de l'association Rett dingue de Zoé a souhaité partager ce message : « Le but de l'association que j'ai créée pour Zoé est aussi soutenir la recherche génétique. Cela me tient à cœur de pouvoir faire avancer les progrès en espérant sauver Zoé et les copines Rett.

Avec l'espoir tout est possible et avec l'amour nous arriverons à déplacer des montagnes. C'est tous ensemble que nous pourrons avancer et apaiser nos cœurs de parent. »

Un grand merci à Lolita et à tous les membres de l'association !

## Unis pour Emmy 1 000 €

Pour l'occasion, Annie, maman d'Emmy et présidente de l'association Unis pour Emmy a souhaité partager ce message : « Emmy a la forme sévère du syndrome de Rett et même si la recherche avance pour aider nos filles, elle n'avance pas assez vite versus la maladie chez Emmy.

A notre petite échelle, nous souhaiterions aider à lutter contre le Rett et espérons pouvoir renouveler rapidement ce geste. » Un grand merci à Annie et à tous les membres de l'association !

## Les rêves de Paola 2 980 €

Le 13 novembre dernier a eu lieu la première édition d'une course solidaire, les rêves de Paola. Plusieurs formats de courses étaient proposés, à savoir un 10 km (ou relais 2 x 5 Km), une marche (5 km) et une course pour les enfants. Elle a eu lieu dans les rues de Garlin (64330).

Paola est originaire de Castetpugon (village à proximité) et est atteinte du syndrome de Rett. Elle a été diagnostiquée à 2 ans et demi et a aujourd'hui 11 ans.

Une 1ère plus que réussie et bien au-delà des espérances des organisateurs. En effet 118 coureurs, 166 marcheurs et 62 enfants ont franchi la ligne d'arrivée. Soit un peu moins de 350 participants. En plus de cette belle mobilisation par le biais de la course, beaucoup de dons ont pu être récoltés en faveur de cette belle cause... Elle est déclarée solidaire parce que l'intégralité des bénéfices réalisés vient d'être reversé à l'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR).

L'AFSR vient donc de recevoir un chèque de 2 980 € afin d'aider la recherche mondiale et les parents dans le besoin. Stéphanie et Sébastien, les parents de Paola

L'AFSR remercie chaleureusement Stéphanie et Sébastien ainsi que l'ensemble des personnes mobilisées pour leur action !

## Les mots dans ses yeux 7 000 €

" Bonjour, je m'appelle Charlotte, j'ai 21 ans et je viens de Haute-Normandie. En 2007, lorsque l'on a appris que j'étais porteuse du syndrome de Rett, ma maman et mon papi ont décidé de créer mon association "Les Mots dans Ses Yeux" avec comme objectif :

- de faire connaître le syndrome de Rett au plus grand nombre (il a fallu quatre longues années avant de trouver ce dont je souffrais et mes parents se sont battus pour que des recherches soient entreprises !)
- m'aider à vivre pleinement mon handicap
- et récolter des fonds pour la recherche par l'intermédiaire de l'AFSR.

Presque 40 000 euros ont été ainsi reversés pour la recherche et c'est avec plaisir que cette année encore, nous vous confions la somme de 7000 euros. Papi est parti... trop tôt pour me voir guérie... Malgré cela, nous continuerons à soutenir la recherche... Et même si le temps paraît toujours long, ne baissons pas les bras et trouvons un jour un remède à cette fichue maladie... pour moi et pour tous les enfants touchés par cette ignoble maladie. Je t'aime à jamais Papi, tu me manques...

Charlotte Anquetil

L'AFSR remercie Valérie Anquetil et l'Association les Mots dans ses Yeux pour ce don !

## La Tribu de Nana 500 €

L'association "la Tribu de Nana" créée depuis mai 2022 a pour but d'accompagner Anna, une jolie fille de 7 ans, atteinte du syndrome de RETT et sa famille, ainsi que de faire connaître la maladie au public.

L'ensemble des membres du bureau, ainsi que les parents ont décidé de soutenir la cause nationale en faisant un don de 500 € à l'AFSR

**L'Association Française du Syndrome de Rett remercie également chaleureusement toutes les associations de familles ayant effectué un don en 2023.**

# 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



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

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 : L'équipe de l'AFSR

Conception et graphisme : **KOESENS** 06 84 80 66 18

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

Photo de couverture : Eléanore - Crédits : © AFSR

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