



37^{èmes} JNSR

Journées Nationales
du Syndrome de Rett
11 & 12 octobre
2025



FONDATION BORRAH



BNP PARIBAS
La banque d'un monde qui change



FONDATION
DU GRAND ORIENT DE FRANCE
Reconnue d'Utilité Publique par Décret du 12 février 1967

Merci!

- ▶ Un grand merci à tous nos donateurs ! (+4 000 donateurs en 2024)

2024

- ▶ LES MOTS DANS SES YEUX - 7 000 €
- ▶ LES REVES DE PAOLA - 2 980 €
- ▶ ASSO RETT DINGUE DE ZOE - 1 000 €
- ▶ LA TRIBU DE NANA - 500 €

2025

- ▶ MME MARIE-LINE LEMOINE
- ▶ M. JACQUES VALETTE – 3000 €
- ▶ LES MOTS DANS SES YEUX - 4 000 €
- ▶ CLARA TOUS AVEC TOI – 200 €
- ▶ UNIS POUR EMMY - 1 000 €
- ▶ ASSOCIATION POUR LÉONIE - 2 800 €
- ▶ ASSO LES YEUX DE BICH'RETT – 1 000€
- ▶ CACEIS – M. Thierry Labomme – 3 100 €

Retour sur l'année AFSR

Retour sur l'année AFSR

- Bilan 2020 – 2025 et présentation de la stratégie 2025 – 2030
- Présentation de la nouvelle édition des JNSR
- Présentation des équipes bénévoles
- Rétrospective de l'année opérationnelle
- Nouveau Site Internet
- Actualités et évènements à venir

- Partenariat NEXTEP
- Présentation projet recherche marqueurs biologiques
- Retour sur l'année scientifique
- Cocktail

Bilan 2020 – 2025

Bilan 2020-2025



- 2020 à 2025: Stages, Webinaires, JNSR (Lille, Lyon, Paris), ARTPC, Congrès Européen, Octobre Rett
- Automatisation des rapports financiers – Secrétaire comptable
- Création de l'espace personnel adhérent pour faciliter les échanges



- Co-financement d'une thèse complète de recherche sur le Rett
- 4 projets de recherches financés + 1 essai rétrospectif CBD
- Relance CPME avec de nouveaux professionnels



- Nouveau site Web
- Webinaires de formation spécifiques et dédiés
- Modules vidéo avec la filière de santé maladies rares (Defiscience)
- Participation aux journées de formation Defiscience - consultation Necker



- Séjour familles
- Journée DR (repas + activité) en région pour plus de proximité
- Mise en place d'une ligne d'écoute psychologique – soutien admin dédiée
- Lancement d'un partenariat avec les Bobos à la ferme (Répit)

Orientations 2025–2030

Orientations stratégiques

4 axes ~~2000~~
2025-2030



1/ Assurer le fonctionnement de l'AFSR



2/ Promouvoir la recherche médicale sur le Rett et **favoriser l'accès aux thérapies à venir en France**



3/ Améliorer le conseil aux parents et la diffusion de la connaissance du syndrome de Rett



4/ Apporter des solutions et de l'aide aux familles

Assurer le fonctionnement de l'AFSR

4 axes ~~2001~~
2025-2030

- Améliorer notre organisation et nos processus internes
- Optimiser la charge des bénévoles
- Structurer le fonctionnement interne
- Diversifier nos actions de recueil de dons
- Renforcer la position de l'AFSR auprès des partenaires
- Certifier l'AFSR pour demain : Label Don en Confiance

Promouvoir la recherche médicale sur le Rett et favoriser l'accès aux thérapies à venir en France

4 axes 
2025-2030

- Poursuivre la promotion d'un grand projet
- **Faciliter l'introduction des futures thérapies mondiales dans le parcours de soin français**
- **Établir un état des lieux de la prise en charge du Syndrome de Rett en France**
- Assurer un suivi des essais cliniques et s'assurer de la participation de l'AFSR
- Promouvoir des recherches sur des pistes de traitement symptomatique du Rett

Améliorer le conseil aux parents et la diffusion de la connaissance du syndrome de Rett

4 axes **2025-2030**

- Développer/améliorer le système de diffusion de l'information
- Communiquer et sensibiliser les professionnels de santé et les décideurs
- Mettre en place des outils de formation des parents et des professionnels au contact des patients

Apporter des solutions et de l'aide aux familles

4 axes ~~2001~~
2025-2030

- Renforcer le positionnement des DR
- Partenariat avec centres de références
- Organiser des activités au profit des différentes catégories de familles (âge, type handicap, etc...)
- Développer soutien psychologique et administratif
- Recenser les solutions de répit existantes et les sources de financements potentiels
- Organiser des solutions de prise en charge occasionnelle pour offrir du repos aux parents
- Partenariats avec les structures spécialisées dans le répit



PROGRAMME JNSR 2025

SAMEDI 11 OCTOBRE

11h00 - 12h00 Réunion d'accueil des nouvelles familles*
Vera Vilaca, administratrice et Anne-Laure Boutillier, déléguée régionale

12h15 Déjeuner D'accueil*
des nouvelles familles

14h00 - 15h30 Ouverture du congrès
et discours de bienvenue
Julien Fieschi, président de l'AFSR

Retour sur l'année AFSR

- Bilan 2020-2025 et présentation de la stratégie 2025-2030
Julien Fieschi, président de l'AFSR

- Présentation de la nouvelle édition des JNSR
Eléonore Mocquant, administratrice

- Présentation des équipes bénévoles

- Rétrospective de l'année opérationnelle
Audrey Granado, directrice

- Lancement du nouveau site internet
Julien Poirier, webdesigner

- Actualités et événements à venir

15h30 Pause

16h30 - 18h00 Retour sur l'année scientifique
du syndrome de Rett
Julien Fieschi, président, Thomas Bertrand, vice-président et Léna Bourcin, doctorante en neurosciences

- Avancées des projets et essais internationaux

- Partenariat AFSR & Nextep : devenir acteur de l'accès aux traitements

18h00 Cocktail et visite du rett village

19h30 Dîner cocktail et animation

DIMANCHE 12 OCTOBRE

Pôle Scientifique & recherche

Salle découverte 3 & 4

9h00 - 9h45 Voir l'invisible : l'ADN à portée de main ⁽²⁾
Stelly Ballet, ingénieure en biologie et Thomas Bertrand, vice-président de l'AFSR

9h45 - 10h30 Les clés de la génétique : les mutations des gènes, une approche didactique ⁽²⁾
Marion Mathieu, formatrice Tous chercheurs

10h30

11h00 - 11h45 La leptine, du métabolisme au cerveau : nouvelles pistes pour le Rett ⁽¹⁾
Jean-Luc Gaïarsa, directeur de recherche dans l'équipe « Empreintes périnatales et troubles du neurodéveloppement », IN-MEDMarseille.

11h45 - 12h30 Régulation du transport et de l'expression de MeCP2 : des pistes innovantes pour le syndrome de Rett ⁽¹⁾
Nicolas Panayotis, directeur de recherche de l'équipe « Biologie moléculaire du transport neuronal », SPPIN, Paris

12h30

Pôle Charge mentale et répit

Salle découverte 2

9h00 - 9h45 Qu'est-ce que la charge mentale ?
Emmanuelle Busch, psychologue

9h45 - 10h30 Les types d'accompagnement pour la charge mentale
Emmanuelle Busch, psychologue

Pause

10h30 - 11h00 Des outils pour prendre soin de soi
Alvina Bennouioua, sophrologue

11h00 - 11h45 Déconnexion
Alvina Bennouioua, sophrologue (25 personnes maximum)

Pôle Mon retour d'expérience

Salle évolution

9h00 - 9h45 Vivre le syndrome de Rett à l'âge adulte ⁽¹⁾
France Caelen, sœur de Valérie

9h45 - 10h30 "Après moi" transition adoadulte et âge adulte ⁽¹⁾
Jeanne Mendelsohn

Salle découverte 1

10h30 - 11h00 Atelier Bob le bricoleur
Loïc Tramaile, Ludovic Lorente, papas d'Angèle et de Lou

11h00 - 11h45 S'investir au CVS d'un établissement
Yann Daniel, administrateur et France Caelen, sœur de Valérie

11h45 - 12h30 Commande oculaire - CAA
Bertrand, papa de Maëlle ; Christophe Imbert & Anne-Laure Zilliox

Clotûre de l'évènement & déjeuner

(1) Conférences conseillées aux parents de jeunes femmes et parents experts

(2) Conférences conseillées aux parents de jeunes et nouvelles familles

