

Journées nationales du syndrome de Rett

Devenir acteur de l'accès aux traitements

11 octobre 2025



Réalisation d'un état des lieux sur la prise en charge du syndrome de Rett

- Le cabinet Nextep a accompagné l'AFSR dans la structuration de sa feuille de route des prochaines années lors d'un workshop animé au mois de mars 2025. Plusieurs priorités stratégiques ont été validées à cette occasion, notamment **l'objectif de continuer à mieux faire connaître le syndrome de Rett et le polyhandicap lié à la maladie.**
- Pour soutenir cette ambition, **l'AFSR souhaite élaborer un état des lieux de la prise en charge de la maladie en France**, document de référence qui pourra être utilisé par l'association en interne et en externe, dans ses actions de communication et de plaidoyer auprès des pouvoirs publics.
- **Le syndrome de Rett a fait l'objet d'un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) publié par la HAS en 2017.** Si ce travail a été salubre pour aligner la communauté médicale sur une définition de la maladie, améliorer le diagnostic, le repérage des symptômes et formuler des recommandations de prise en charge, **la réalité vécue par les malades et leurs familles semble s'éloigner de ces guidelines.**
- **Dans ce contexte, l'état des lieux devra répondre aux objectifs suivants :**

1

Décrire de façon précise la prise en charge, depuis le repérage des premiers symptômes chez les enfants jusqu'à l'âge adulte, en incluant l'annonce du diagnostic et les différentes phases de suivi au fur et à mesure de la progression de la maladie

2

Mettre en évidence et objectiver les écarts constatés entre les recommandations théoriques du PNDS et la réalité de la prise en charge

3

Formuler des propositions pour mettre à jour le PNDS et plus globalement, améliorer la qualité de la prise en charge des malades

Méthodologie en 3 temps

1 Travail préparatoire

- **Revue bibliographique** sur la pathologie et sa prise en charge, incluant le PNDS 2017
- **Identification des cibles à interroger**: membres de l'association, cliniciens, association internationale, parents...
- Construction d'un **questionnaire et d'un guide d'entretien** avec l'appui des dirigeants de l'AFSR

2 Collecte de données

- **Diffusion du questionnaire** (préparation par NEXTEP et diffusion par l'AFSR auprès de ses adhérents *(recueil de données quantitatives pour objectiver l'écart par rapport au PNDS)*)
- **Réalisation de 7 à 8 entretiens** menés par Nextep *(données qualitatives)*
- **Synthèse des données recueillies**

3 Analyse des données et rédaction du rapport

- **Formalisation des enseignements dans un rapport** « état des lieux actualisé de la prise en charge du syndrome de Rett »
- **Schématisation du (ou des) parcours patient « en vie réelle »** et mise en évidence des points de rupture / écarts constatés avec le PNDS 2017 (« gap analysis »)
- **Premières recommandations** en vue d'améliorer la prise en charge

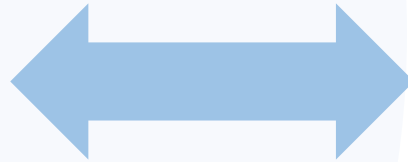
+ un atelier de travail avec l'AFSR

Restitution de l'analyse et présentation de premières pistes de recommandations
Co-construction de propositions d'amélioration de la prise en charge à inclure au rapport final

Méthodologie de collecte des données

Enquête quantitative

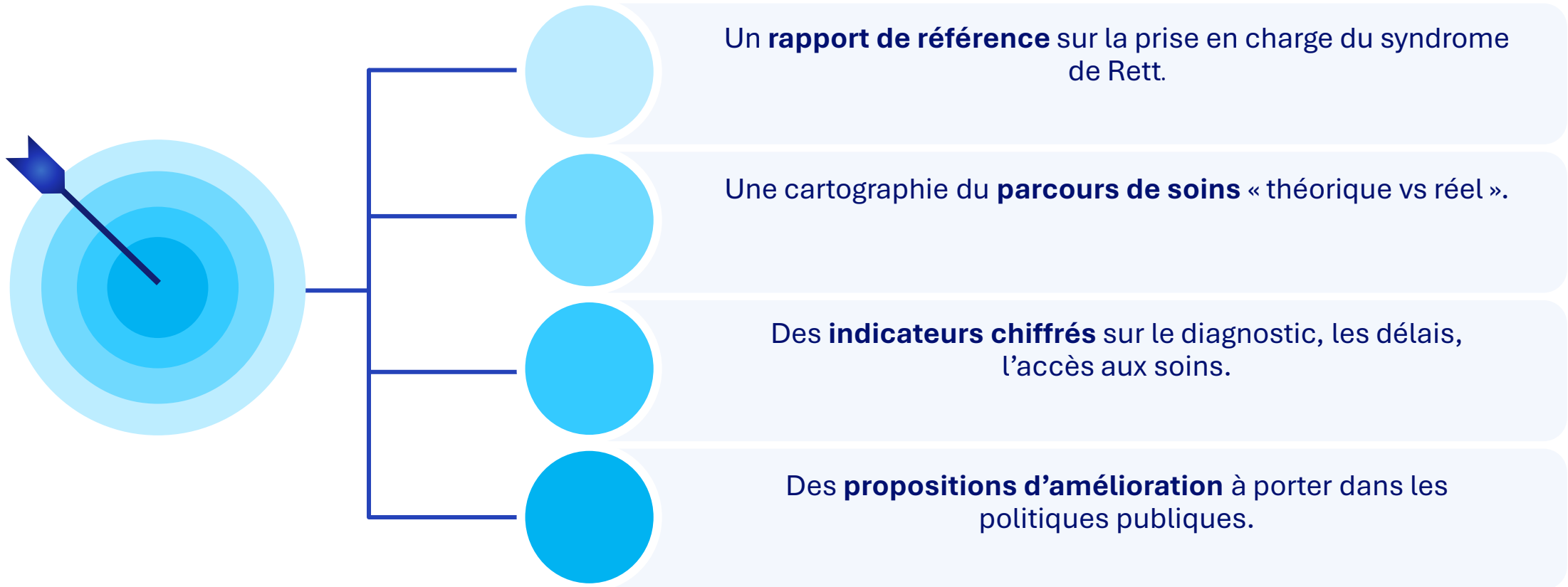
- ✓ Un questionnaire avec des **questions fermées** pour faciliter l'exploitation de données, élaboré avec le soutien des permanents de l'AFSR, questionnaire administrée en ligne par NEXTEP
- ✓ **Diffusion large** auprès des adhérents de l'AFSR (environ 700 familles) pour obtenir des **résultats représentatifs**
- ✓ Focus sur des **éléments chiffrés / quantifiables du parcours** (ex : délai d'accès à un spécialiste, temps nécessaire au diagnostic, ...)
- ✓ Cette enquête permettra de tirer des enseignements généraux sur la prise en charge mais également d'**évaluer les différences de traitement selon la région / le type de territoire (milieu urbain, rural...)**



Entretiens qualitatifs

- ✓ Approfondissement à travers des échanges en visio / par téléphone pour recueillir des éléments plus détaillés sur la **qualité de la prise en charge**, des **retours d'expérience** / témoignages issus de cas réels, des **suggestions d'optimisation du parcours**, etc.
- ✓ Séquençage des entretiens :
 - ✓ Réalisation d'1 ou 2 entretiens avec des membres de l'association (parents de malades) avant le lancement de l'enquête quantitative, pour pouvoir challenger et enrichir le questionnaire
 - ✓ Suite des entretiens post-enquête pour faire réagir les interlocuteurs sur les données recueillies dans l'enquête
- ✓ Profils envisagés :
 - ✓ **Parents de malades** (x2)
 - ✓ **Représentants d'établissements ou services sociaux ou médicaux sociaux** avec diversité territoriale (ex. ADAPEI) (3 à 5)
 - ✓ **Cliniciens experts** du syndrome de Rett, neuropédiatres ou neurologue des centres de référence ; **autres professionnels de santé et paramédicaux** impliqués dans la prise en charge, en ville et à l'hôpital : pédiatre, ORL, kinésithérapeute, psychomotricien, etc. et/ou **représentant du Rett Syndrome Europe l'IRSF** - pour un éclairage comparatif (2 à 3 arbitrer selon les profils)

Les résultats attendus





Vos témoignages seront essentiels pour mener ce projet !



Questions & Réponses