



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 2022

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

Le séjour Familles

Les stages de formation

Les rencontres régionales

Les Courses des Héros

Les Journées Nationales du Syndrome de Rett

28/ Les projets

Les collectes

Le prêt d'ordinateur à commande oculaire

Le prêt de plaids thérapeutiques

Les manifestations de soutien

30/ Les projets de recherches financés

34/ Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée

Agrément Ministériel

Centres de Référence des Maladies Rares

Plateforme d'expertise maladies rares

Adhésion Groupe Polyhandicap France

Siège Conseil National de Suivi de certification Cap'Handéo

Les filières santé

Les liens associatifs

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 apparait 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, FOXG1 et MECP2 entraînant des phénotypes partiellement similaires, des relations étroites entre les communautés CDKL5, FOXG1 et Rett, ainsi gu'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 :

<u>Traitement symptomatique de la maladie :</u>

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;

<u>Traitement curatif de la maladie :</u>

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

Čes 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
- O Soutenir la recherche médicale
- O Faire connaître le syndrome de Rett
- O 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.





Le mot de la direction

L'année 2022 a été riche en émotions. Elle a d'abord permis de renouer avec nos activités associatives habituelles et nous a permis de nous retrouver pour retisser ces liens associatifs si importants.

Elle a ensuite permis de continuer notre restructuration interne de notre association pour la renforcer et la rendre plus efficace.

Enfin et surtout, cette année 2022 a permis de mettre à profit les outils que le covid nous a laissé et qui permettent les échanges à distance.

Les webinaires rencontrent un franc succès tant sur la diffusion en direct que sur les replay que nous vous mettons à disposition de manière permanente sur notre chaîne YouTube.

Les rencontres régionales reprennent de l'essor et nombre de familles apprécient de se retrouver pour l'occasion. Nous testerons prochainement de nouvelles façons de se rencontrer en région et de créer des groupes soudés.

Le covid a cependant laissé des traces et l'implication bénévole se fait ressentir. L'AFSR est une association de parents pour les parents, elle n'est rien sans vous qui la composez, qui la faites vivre. Implication ponctuelle ou pérenne pour quelques mois ou années, il y en a pour tous et toutes. Nous avons besoin de vos forces vives, de votre énergie, de votre solidarité, de votre bienveillance que l'on retrouve quotidiennement sur le groupe de discussion Facebook et de votre envie de faire vivre et perdurer cette grande famille, la Rett family.

Ensemble on est plus fort. Et plus que jamais!



Bien chaleureusement, Audrey Granado

L'équipe de l'AFSR

1/ Le conseil d'administration (CA) (suite à l'assemblée générale du 24 septembre 2022)

L'AFSR est composée d'un conseil d'administration de dix-huit membres dont seize 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



Sandrine Eifermann Soutarson Vice-présidente Référente numérique Trois enfants dont Leïna, 9 ans



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



Anne-Sophie Pierson

Trésorière adjointe

Professeure de mathématiques
Deux enfants dont Diane, 12 ans



Sophie Tondelier *Trésorière*Directrice d'association
Deux enfants



Eléonore Mocquant Secrétaire Aidant familial Deux enfants dont Maëlle, 7 ans

Helène Jestaz

Juriste

LES AUTRES ADMINISTRATEURS



Stelly BalletTechnicienne en génétique
Trois enfants dont Maya, 12 ans



Yannick Coite Sapeur pompier professionnel Trois enfants dont Maëlyne, 9 ans



Sébastien LopezChef d'entreprise
Quatre enfants, dont Loli 5 ans



Thomas Bertrand Chercheur Trois enfants dont Margot, 17 ans



Yann DanielFonctionnaire de police
Deux enfants dont Maxine, 12 ans



Alice Seror
Directrice marketing
Deux enfants dont Apolline, 6 ans



Samuel Boutillier Electricien Deux enfants dont Laura, 12 ans



Thomas Grenen Conseiller de clientèle Deux enfants dont Léna, 10 ans



Marie-Ange Tilliette Medecin Généraliste Deux enfants, dont Elise, 8 ans



Barbara Charlois Aidante familial Deux enfants dont Hannah, 11 ans



Hemeline HuetProfesseure des écoles
Trois enfants, dont Lou, 8 ans



Vera VilaçaDirectrice des Ressources Humaines
Un enfant, Callie, 5 ans

Cette année, le conseil d'administration s'est réuni trois 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 18 délégations régionales avec 26 délégués régionaux à l'écoute des familles



AUVERGNE-RHÔNE-ALPES:

• Rhône-Alpes : Céline Arnoux, Mariline Aussenac, Marie Garnier et Guylaine Paturel

BRETAGNE:

- Sabrina Tramaille-Bryon

CENTRE-VAL DE LOIRE:

- Hélène Pelletier

GRAND EST:

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

OCCITANIE:

• Midi-Pyrenées : Nicolas Charles et Marie-Line Fernandez

• Poitou-Charentes : Marjolaine Chassefière

PAYS DE LA LOIRE:

- Cindy Chiron

PROVENCE-ALPES-CÔTE-D'AZUR:

- Marie-Hélène Chautard

LA RÉUNION : Isabelle Viadere

BELGIQUE ET LUXEMBOURG : Emmanuelle Mignolet

SUISSE: Martine Jimenez



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 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 2022, ce conseil s'est réuni le 20 octobre en visioconférence, en présence de Stelly Ballet, Julien Fieschi et Audrey Granado.

Le CMS est constitué de huit membres

- 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
- 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
- Djea Saravane, chef de service, centre hospitalier Barthélémy Durand Etampes

5/ Le conseil paramédical et éducatif (CPME)

Sandrine Eifermann-Soutarson, membre du conseil d'administration est déléguée auprès du CPME. Marie Voisin-Du-Buit est présidente de ce conseil.

Le CPME est constitué de seize membres

- Camille Boutoulle, orthophoniste
- Orane Chauvin, ergothérapeute
- Caroline Fafchamps, institutrice primaire spécialisée
- Maÿlis Ginefri, psychologue clinicienne
- Cécile Guillon, orthophoniste
- Annie Hanras, aidant familial
- Sandrine Ingelaere, ergothérapeute
- Albane Plateau, orthophoniste

- Marilyn Poueyto, enseignante
- Marine Renaudin, médiatrice par l'animal
- Estelle Richez-Hurpy, orthophoniste
- Cécile Sabatier, éducatrice spécialisée à domicile
- Morgane Sanzey-Nicolas, enseignante spécialisée
- Mégane Viaud, chef de service, EEAP Les oliviers Sens
- Marie Voisin, orthophoniste et présidente du CPME
- 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





Les chiffres clés de l'AFSR en 2022

393 adhérents à l'AFSR

598 parents adhérents

195 adhérents tiers

nouvelles familles accueillies

12
Rett gazettes



héro

Hé



projets de recherche en cours

8081

j'aime sur la page publique Facebook (+280 depuis 2021)

100

participants aux Journées Nationales du Syndrome de Rett

92 bénévoles actifs

323
membres sur
le groupe de
discussion

Facebook



s aux Courses des ros de Paris, Lyon, antes et Bordeaux stages de formation pour les parents

Plus de 4000 donateurs

webinaires d'information ouverts à tous



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 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 par la directrice de l'AFSR qui oriente les familles en fonction de leur besoin vers les interlocuteurs privilégiés.



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 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.



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 2021, 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 de 45 pages porte sur des thématiques et actualités liées au syndrome de Rett. En 2022, ce magazine n'a exceptionnellement pas été édité. Une nouvelle édition est prévue pour 2023.

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 de Barbara Charlois, 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 six 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 2022



Les webinaires d'information

L'AFSR poursuit ses rendez-vous en visioconférence. En 2022, elle a organisé 5 webinaires autour de la thématique : « Syndrome de Rett : quelles structures d'accueil ?» et 2 webinaires hors-série.

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

• Série "Syndrome de Rett : quelles structures d'accueil ?"

Webinaire 1

Le mardi 8 mars à 20h30 : « EEAP et IME » animé par Mégane Viaud, cheffe de service d'un EEAP et membre du Conseil Paramédical et Educatif de l'AFSR.

Webinaire 2

Le mardi 22 mars à 20h30 : « Habitat inclusif » animé par Marie-Hélène Chautard, maman d'Emma.

Webinaire 3

Le mardi 17 mai à 20h30 : « MAS » animé par Richard Pivetta, directeur de la MAS Les Amis de Claire (Paris).

Webinaire 4

Le mardi 5 avril à 20h30 : « Unité pédagogique » animé par Laura Cobigo, directrice de l'école spécialisée Le Centre des Possibles et Barbara Charlois, maman d'Hannah.

Webinaire 4

Le mardi 26 avril à 20h30 : « Crèche, assistante maternelle » animé par Aline Font, auxiliaire de puériculture et référente de Mila en crèche.

• Hors-série :

Webinaire 1

Le mardi 3 mai à 20h30 : « Sports adaptés » par Mya l'Abeille (Mylène Ciprien), ateliers de sports adaptés maladies rares et polyhandicap.

Webinaire 2

Le mardi 7 juin à 20h30 : « Littératie » par Albane Plateau, orthophoniste et membre du Conseil Paramédical et Educatif de l'AFSR

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





Le séjour familles

Du vendredi 13 au lundi 16 mai, l'AFSR a accueilli 311 personnes dont 71 familles au Center Parcs Les Hauts-de-Bruyères en Sologne lors de son Séjour Familles annuel.

Après deux années privées de ce week-end de répit, les familles ont pu profiter des infrastructures du parc dès le vendredi soir jusqu'au lundi compris! Le soleil et la chaleur étaient au rendez-vous, parfait pour un plongeon dans la piscine ou des activités à l'extérieur!

L'AFSR a organisé des ateliers autours des cinq sens pour les personnes atteintes du syndrome de Rett avec un espace Snoezelen et des ateliers massages bien-être animés par l'association Le Fil. Pour tous, un espace animation, un clown et un chien d'assistance étaient présents pour le plus grand plaisir de petits et grands!

Le photographe Jean-Paul Loyer a également tenu un studio photo pour prendre les plus beaux clichés de famille!

Un café d'accueil, un temps d'échange associatif et un pot de l'amitié ont également eu lieu et ont favorisé les échanges entre les familles, sans oublier les déjeuners partagés tous ensemble au restaurant Le Marché du Monde.

L'AFSR remercie chaleureusement les bénévoles de l'association Le Fil et Jean-Paul Loyer pour leur présence et leur engagement ! Merci également aux familles bénévoles qui ont participé à l'accueil et à la tenue de la boutique de l'AFSR!

Le Séjour Familles 2022 a été organisé par l'AFSR avec le soutien de :















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 2022, quatre stages étaient programmés :

STAGE 1: Tous Chercheurs

Le stage Tous Chercheurs s'est déroulé du mardi 27 au jeudi 29 septembre à Marseille. Animé par Marion Mathieu, formatrice scientifique à l'association Tous Chercheurs, il a réuni 8 participants.

Ce stage leur a permis d'acquérir les bases de biologie nécessaires à la compréhension de la maladie de leur enfant et comprendre les mécanismes à l'origine de la pathologie. Des moments d'expérimentations, de réflexions mais aussi de discussions ont rythmé les 3 jours de formation.

Témoignage : « Je suis la maman de Romane, bientôt 5 ans et diagnostiquée Rett l'été dernier. J'ai participé au 12ème stage « Tous chercheurs » et je tiens à témoigner de ce qu'il m'a apporté et de la satisfaction éprouvée à l'issue de ces 3 jours.

Personnellement, en tant que maman je me suis souvent sentie démunie face à la complexité de ce syndrome. Et à cela s'est toujours ajoutée la frustration de ne pas savoir en parler concrètement, n'ayant que peu de connaissances sur lesquelles m'appuyer.

Mais aujourd'hui, grâce à tout ce j'ai pu apprendre, voir, expérimenter pendant ce stage, je suis capable d'en parler plus profondément et je peux aborder des aspects de la maladie dont j'étais complètement ignorante avant.

Bien sûr, ça ne guérit pas nos filles mais ça permet de découvrir, de comprendre, et de se tenir informé.e.s de tout ce qui les touche de près ou de loin, (depuis leurs gènes jusqu'aux essais cliniques) et ça, c'est déjà beaucoup pour les familles.

Marion Mathieu sait parfaitement s'adapter au niveau de chacun (jusqu'au mien, c'est pour dire!). Elle a parfaitement répondu à mes attentes, à savoir combler mes lacunes en génétique, en neurobiologie,...en syndrome de Rett!

Et en prime, nous avons eu droit à une petite balade et un pique-nique dans la calanque toute proche (ce qui ne gâche rien)!

Un grand bravo et merci encore!»

Fanny, maman de Romane

STAGE 2: Retours pratiques et approfondissements PODD

8 participants se sont retrouvés le samedi 19 novembre en visioconférence pour participer au stage Retours sur pratiques et approfondissements PODD.

Animé par Mathilde Suc-Mella, ce stage était réservé aux parents ayant déjà mis en place le PODD avec leur enfant ou adulte.

Les objectifs de cette réunion étaient de répondre aux questionnements et/ou problématiques rencontrés dans la mise en place du PODD, et réfléchir ensemble aux remédiations possibles.

Les participants ont également pu réfléchir à leur pratique personnelle et réviser ou se perfectionner dans l'utilisation et la modélisation du PODD.

2022 - Rapport d'activité

STAGE 3: PODD - Niveau introduction

Le stage PODD – Niveau introduction s'est déroulé les 26 et 27 novembre à Paris.

20 participants se sont retrouvés à la Plateforme Maladies Rares pour comprendre l'approche du PODD, une méthode de communication alternative inventée par Gayle Porter.

Après une présentation du système PODD, Mathilde a fait découvrir aux participants les différentes caractéristiques permettant une conception personnelle du PODD.

Lors de la deuxième journée de stage, les parents ont ensuite découvert les différentes méthodes d'accès au vocabulaire, les stratégies d'acquisition du langage assisté, comment aménager l'environnement et former les partenaires pour favoriser le développement du langage.

A la suite de ce stage, les participants sondés ont été satisfaits (à 17%) et très satisfaits (à 83%) de cette formation.

STAGE 4 : Eveiller l'enfant neuro-atypique par le jeu

Le stage Eveiller l'enfant neuro-atypique par le jeu s'est déroulé du vendredi 9 au dimanche 11 décembre à Paris.

Il a été animé par Chloë Bauraind, psychologue clinicienne et thérapeute au sein de l'association Fun-en-Bulle (Belgique).

15 participants se sont retrouvés à la Plateforme Maladies Rares pour comprendre et motiver son enfant ou adulte à travers des idées de jeux. A la suite de ce stage, les participants sondés ont été satisfaits (à 37%) et très satisfaits (à 63%) de cette formation.





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 2022, cinq rencontres régionales ont été organisées par les délégués régionaux :

Rencontre des familles Bretagne :

Le samedi 10 septembre dernier, 5 familles bretonnes se sont réunies à l'occasion de leur rencontre régionale.

Nous avons passé une superbe journée au Domaine de la BOURBANSAIS : resto, animation sur les oiseaux puis les chiens, visite du zoo et jeux gonflables pour les enfants ! Journée conviviale avec des familles que nous rencontrions pour la première fois et d'autres que nous avons eu plaisir à retrouver. Le soleil était au rendez-vous. Nous adressons une pensée aux familles qui n'ont pas pu se joindre à nous, en espérant pouvoir les retrouver l'année prochaine.

Sabrina Tramaille-Bryon, déléguée régionale Bretagne



Rencontre des familles Ile-de-France :

Malgré le froid... en petit comité retrouvailles de quelques familles autour d'un brunch d'excellente qualité culinaire, le dimanche 18 décembre 2022.

Malheureusement l'absence de plusieurs familles dont les enfants petits et grands étaient malades.

Françoise Carpentier, déléguée régionale Ile-de-France



Rencontre des familles Champagne-Ardenne :

Le 15 octobre se sont réunies 6 familles à Châlons-en-Champagne autour d'un bon repas. Une très belle journée terminée par un spectacle ou les enfants ont eu plaisir de participer.

Céline Grandjean, déléguée régionale Champagne-Ardenne



2022 - Rapport d'activité

Rencontre des familles Poitou-Charentes :

Le samedi 24 septembre dernier a eu lieu la rencontre Poitou-Charentes à Channiers!

En ce début d'automne, 6 familles ont partagé une demijournée dans une ambiance amicale et joyeuse, dans le cadre verdoyant des bords de Charente.

Habitués à nous retrouver depuis plusieurs années, c'est une rencontre attendue avec plaisir par tous. Nous avons échangé sur le parcours de nos filles l'année écoulée, tout en partageant un bon repas au Moulin de la Baine à Chaniers.

Rendez-vous est pris pour l'année prochaine.

Brigitte Delabeye et Patricia Zucchi, déléguées régionales Poitou-Charentes



Rencontre des familles Hauts-de-France:

C'est au centre de la mer Nausicaa à Boulogne sur Mer que les familles de la région Hauts de France se sont réunies ce dimanche 25 septembre.

Une superbe journée d'échanges, d'émerveillement et de partages grâce à notre association pour les familles de Marie, Elena, Camille, Céline, Rachel, Cécile, Diane et Laura.

Prochain rendez-vous fixé le 12 novembre pour les JNSR dans notre région!

Merci à tous d'avoir été présents. Nous dédions cette journée à Linda, un papillon du Pas de Calais, qui nous a quitté le vendredi précédent. Nos 8 familles ont eu une pensée pour elle au cours de la journée, et aussi pour Joséphine qui a été malade et n'a pu participer avec sa famille.



Merci à Anne-Laure, Brigitte, Céline, Françoise, Patricia et Sabrina pour l'organisation de ces rencontres! Le 15 octobre se sont réunies 6 familles à Châlons-en-Champagne autour d'un bon repas. Une très belle journée terminée par un spectacle ou les enfants ont eu plaisir de participer.

Céline Grandjean, déléguée régionale Hauts-de-France

Merci à Anne-Laure, Brigitte, Céline, Françoise, Patricia et Sabrina pour l'organisation de ces rencontres!



Course des Héros édition 2022 Bordeaux · 12 juin Paris · 19 juin

Bordeaux · 12 juin Paris · 19 juin Lyon 26 juin Nantes 26 juin

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 12 juin à Bordeaux : 14 coureurs et 6 325 € collectés

• le 19 juin à Paris : 77 coureurs et 33 749 € collectés

•le 26 juin à Lyon : 15 coureurs et 4 385 € collectés

•le 26 juin à Nantes : 5 coureurs et 1 800 € collectés

L'AFSR remporte la troisième place des associations ayant récolté le plus sur la Course des Héros de Bordeaux avec 6 105 euros récoltés !

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

Au total, les Courses des Héros 2022, c'est 111 coureurs et 46 259 € collectés en faveur de l'AFSR!

L'AFSR remporte la troisième place des associations ayant récolté le plus sur la Course des Héros de Bordeaux avec 6 105 euros récoltés!

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



èmes Journées Nationales du **Syndrome de Rett** LILLE 12 et 13 novembre 2022 JNSR

Les Journées Nationales du Syndrome de Rett

Les 34^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett de l'AFSR se sont déroulées les 12 et 13 novembre 2022 à Lille et ont accueilli près de 100 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.

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.

Retrouvez la rétrospective complète de l'événement sur : http://jnsr.afsr.fr/34emes-jnsr/

Pour ses 34^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett, l'AFSR remercie chaleureusement l'ensemble des participants, ainsi que :

Nancy Jones, Pr Nadia Bahi-Buisson, Dr Jean-Christophe Roux, Stelly Ballet, Dr Pauline Burger, Caroline Immesoete, Cassandre Bonnet, Caroline Fafchamps, Anne-Laure Zilliox, Sandrine Soutarson, Laure Soulez-Larivière ainsi que Laure Winterbone pour leur intervention durant ce week-end.

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

Les 34^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett ont été organisées avec le soutien de :









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.

Le challenge : marcher ou courir tous ensemble 4 000 km pour parcourir virtuellement un tour de France passant par la Belgique, le Luxembourg et la Suisse, territoires des enfants et adultes que nous représentons ! En parrallèle, une collecte de dons pour la recherche était également en ligne.

Entre le 1er et le 31 octobre, 629 personnes ont répondu à notre appel et ont parcouru au total 4 458 km dans toute la France! Challenge relevé!



Octobre Rett, c'est au total 680 coureurs, marcheurs et donateurs et 13 957 euros récoltés en faveur de la recherche sur le syndrome de Rett! Cette somme permettra de financer de nouveaux projets de recherche en 2023.

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



TÉMOIGNAGE: Octobre Rett à Henin-Beaumont

« Dimanche 23 octobre, quelques familles des Hauts de France ont organisé un événement local autour d'octobre Rett. Eléonore Mocquant, maman de Maëlle, 7 ans avait sollicité la mairie d'Henin Beaumont pour pouvoir bénéficier du cadre du parc des îles de la ville et organiser un petit stand d'accueil des participants. Un peu de pub, quelques achats et un peu d'organisation et l'événement était lancé.

Au total, ce sont près de 70 participants qui se sont retrouvés autour de Camille, Clara, Joséphine, Maëlle et Laura, avec ou sans dossard, pour soutenir l'Association Française du Syndrome de Rett et les familles touchées par la maladie.

Merci à Maryse et Jean-Michel, beaux-parents d'Eleonore, pour avoir offert les viennoiseries lors de cette marche!

C'est ainsi que 350 € de dons et 31 dossards soit au total 660 € ont été récoltés pour l'association. »

Anne-Laure Boutillier, déléguée régionale Hauts-de-France et maman de Laura.



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!



A Rett Toi Pour Courir

Victime du Covid en 2020 et 2021, la 3ème édition d'A Rett Toi Pour Courir (ARTPC) s'est finalement déroulée du samedi 21 au samedi 28 mai 2022 et a relié Angers à Erquinghem-Lys!

A Rett Toi Pour Courir c'est une course relais de plus de 700kms organisée par l'AFSR et l'association Au Nom d'Anna. Durant une semaine, des coureurs, cyclistes, marcheurs, joëlettes, poussettes et fauteuils ont relié Angers à Erquinghem-Lys en passant par Nogent-le-Rotrou, Alençon, Verneuil-sur-Avre, Fontenay-Mauvoisin, Agnetz, Doullens, Menin et Comines en Belgique.

L'objectif de la course était de récolter des fonds pour la recherche ainsi que faire connaître le syndrome de Rett à travers un événement festif et éducatif.

Dans chaque ville-étape, des animations ont été organisées pour accueillir la course : les écoles, associations locales et municipalités ont été invitées à courir, marcher ou animer les arrivées dans chaque ville-étape. Des conférences et expositions pour sensibiliser au syndrome de Rett et au polyhandicap ont également eu lieu à Alençon et Menin!







Zoom sur Alençon

Du samedi 7 au dimanche 22 mai 2022: Exposition photo "Eleanore, ma petite sauvageonne 10 ans avec le syndrome de Rett".

Cette exposition photo est réalisée par Audrey Guyon, photographe professionnelle, spécialisée dans la photographie du handicap et maman d'Eléanore. Un vernissage a eu lieu le samedi 7 mai en présence d'Audrey Guyon.

Samedi 21 mai 2022 de 13h30 à 19h00 : Conférences "Handicap et Innovation"

- Recherche médicale et scientifique par le Pr Jean-Christophe Roux : Actualités de la recherche scientifique et médicale sur le syndrome de Rett Quelles techniques et quelles pistes innovantes pour la recherche sur les maladies rares ?
- Apprentissages & Littératie par Linn Dew et Marie-Ange Tilliette : Comment apprendre à lire et écrire quand le handicap vous empêche de parler ? Les principales étapes pour commencer avec des exemples et des conseils.
- Eliseuse par Thibaut Decrombecque : Le 1er logiciel d'apprentissage de la lecture pour les personnes en situation de handicap, gratuit et libre de droits.
- Apprentissages & École Inclusive par Elise Rosati et Alice Seror : Comment accompagner et favoriser la scolarisation des élèves en situation de handicap en milieu ordinaire ?

Zoom sur Menin

Vendredi 27 mai 2022 de 8h30 à 16h00 : Conférences

- Génétique et mutations par le Dr Laurent Villard : Comment l'analyse de l'ADN a progressé au cours des 20 dernières années et comment ces connaissances sont utilisées en 2020.
- Les essais cliniques dans le syndrome de Rett par le Pr Jean-Christophe Roux
- La motricité par Hanneke Borst : Présentation de l'échelle de motricité globale du syndrome de Rett.
- La communication dans le syndrome de Rett par Gill Townend : les lignes directives et la recherche autour de l'évaluation du langage.
- La nutrition par Irène Benigni : prévention et traitement des troubles associés.
- Les troubles du sommeil par le Dr Karen Spruyt : présentation des résultats d'une revue méta-analytique.

Mille mercis aux membres de l'association Au Nom d'Anna, aux organisateurs de la course, bénévoles, municipalités, participants et donateurs pour cette merveilleuse mobilisation! Nous adressons des remerciements particuliers à Pascal et Margo Debaty pour leur implication hors-norme et leur énergie au projet de cet événement et de l'AFSR.

Retrouvez la rétrospective de cette édition sur : https://www.facebook.com/aretttoipourcourir



Rapport d'activité - 2022 27



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 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 2022, plus de 2 000 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.

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

Ne jetez plus vos stylos ni vos 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 2022, c'est 2 906 euros qui ont été collectés grâce à ces déchets. Si vous souhaitez vous aussi collecter, contactez-nous à collecte@afsr.fr

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 FOXG1, 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 2022, trois établissements ont bénéficié de ces prêts.

3/ Le prêt de plaids thérapeutiques

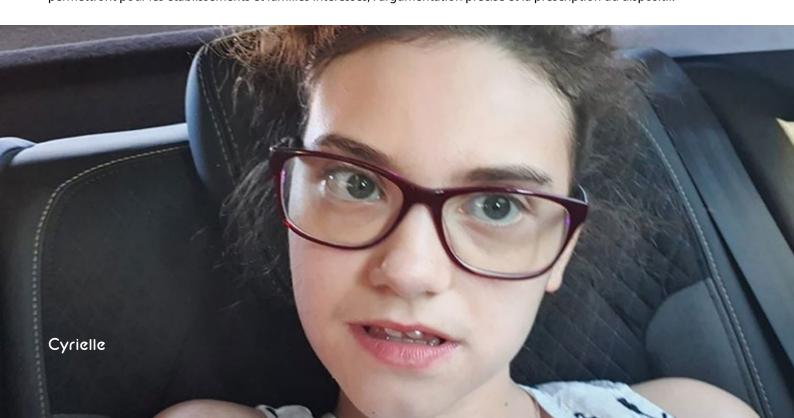
L'AFSR vient d'acquérir des kits de plaid thérapeutique sensoriel Maase. Ces plaids facilitent l'accompagnement de l'enfant par les aidants et professionnels en favorisant la réduction de symptômes courants tels que :

- 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 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.



Les manifestations de soutien

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 2022, l'AFSR a eu la chance d'être soutenue à deux reprises par la Fondation Groupama : le 5 juin à Brottes (Champagne-Ardenne) et le 10 septembre à Neaufles Saint Martin (Eure).

« Ce dimanche 5 juin, 150 marcheurs ont défié le temps orageux à l'occasion de la Balade Solidaire Groupama organisée à Brottes en faveur de l'AFSR!



Après une balade dans les bois sous un temps extrêmement instable, nos courageux marcheurs se sont réfugiés dans la salle communale pour partager un repas et profiter du concert. A l'issue de la journée, c'est 2 155 euros qui ont été collectés en faveur de l'AFSR! »

L'AFSR remercie chaleureusement la Fondation Groupama, sa déléguée régionale Céline Grandjean pour sa présence ainsi que tous les participants!

La marche pour nos filles Rett

C'est sous un soleil radieux, le dimanche 18 septembre 2022, que plus de 500 personnes ont participé à la traditionnelle MARCHE POUR NOS FILLES RETT. 2 parcours fléchés, de 5 et de 10 km, étaient proposés au départ de la Mairie de Anthelupt (54110), au tarif unique de 5€ par personne. L'accueil très agréable, assuré toute la journée par Lydie et ses équipes, proposait une tasse de café, ainsi qu'une dégustation de jus de pommes et de vins. La boutique, réclamée par des habitués de la "marche des filles", était également installée dans la cour de l'école, avec de jeunes vendeuses dynamiques.

Entre les dons et les inscriptions, sur place ou en ligne, les ventes de la boutique (environ 500 €), cet évènement a permis de récolter 4 959 € au profit de l'AFSR. Des dons vont encore arrondir ce chiffre.





Il est à noter que les quelques 200 participants inscrits en ligne ont pu marcher ou courir où ils le souhaitaient. C'est ainsi qu'on a pu dénombrer 47 personnes sur le secteur de Baccarat, 40 à Grenoble, 10 en Haute-Saône. Un oncle de la petite Anaïs s'est même photographié avec son dossard à Rome... Comme cela avait été organisé certaines années, la chouette visite de la Ferme Sainte Claire d'Anthelupt a permis aux marcheurs de rencontrer les vaches, les moutons, caresser les lapins, les poules ... Cathy, formée à la médiation animale, Philippe et leur fils Florent savent transmettre leur passion de la terre et des animaux. Merci à eux pour ce moment hors du temps et pour leur accueil chaleureux.

Les 4 filles présentes sur l'affiche de la marche étaient de la partie à Anthelupt, et les plus jeunes se sont retrouvées à la ferme. Cathy leur a emmené un lapin tout doux à caresser dans un panier, une poule à observer... Les filles ont apprécié.

A midi, les marcheurs ont apprécié de pouvoir pique-niquer dans la cour de l'école où des tables et chaises avaient été disposées, avec la dégustation de vins et de jus de pommes maison.

L'édition 2022 a été un succès tant au niveau du nombre de participants que de la somme totale récoltée, et l'ambiance entre marcheurs est toujours au rendez-vous. Organisé chaque année en septembre par Lydie BERNARD sur le terrain et Estelle MEROTTO au niveau administratif.

Un grand merci à tous les participants pour leur générosité et leur bonne humeur!

Estelle Merotto et Lydie Bernard, déléquées régionales Grand Est

Un immense MERCI à tous pour votre participation! Ensemble, on est plus fort!

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!

Rendez-vous dimanche 17 septembre 2023 pour la 7ème édition!



Les Opération Chocolats

L'AFSR organise chaque année l'Opération « Chocolats de Noël ». En 2022, elle a lancé également la deuxième édition de 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 2022, l'Opération Chocolats de Pâques c'est 1 697 € de commande et 305 € reversés et l'Opération Chocolats de Noël 6 747 € de commande et 1 214 € reversés !

Au total, en 2022 c'est 8 444 € de chocolats qui ont été commandés sur notre boutique partenaire! Ainsi, 1 519 € seront reversés à l'AFSR pour financer nos actions en 2023.

Un grand merci à tous pour votre contribution et votre confiance

La Course solidaire Les Rêves de Paola

Le 13 novembre 2022 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 2×5), 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 a été 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.

L'AFSR remercie chaleureusement Stéphanie et Sébastien, les parents de Paola, ainsi que l'ensemble des personnes mobilisées pour leur action!

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 ou par téléphone du lundi au vendredi de 10h à 16h au 09 72 41 09 89. Nous pourrons 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.





Projets terminés

La période de confinement a entraîné un retard important de tous les projets de recherche. En effet, les équipes de recherche ont été ralenties sur une période importante et ont dû gérer télétravail et entretien des cohortes de souris. Cette situation a entrainé des retards généralisés dans tous les laboratoires et au sein de toutes les équipes. Un avenant de prolongation a été établi avec chacun des projets de recherche en cours ayant une convention de financement en vigueur.

Les derniers projets concernés par ces difficultés arrivent à terme en tout début 2023

Projets en cours

 « 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

ullet « 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 2022, 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 2023.

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 2022 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 centre de références 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/ Siège 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/ 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 structure de soins travaillant avec ces centres, les laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, les professionnels et structures des secteurs social et médico-social, 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.

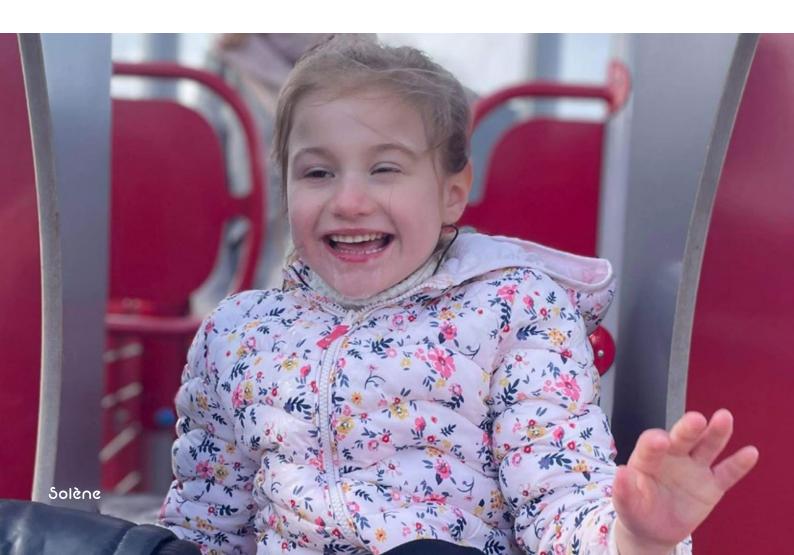
Animateur : Pr Laurence Olivier-Faivre



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 clefs 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 (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.



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.



Rett dingue de Zoé

Nous remercions chaleureusement l'Association Rett dingue de Zoé pour son nouveau don de 1 255 € 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!



Les mots dans ses yeux

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...

L'AFSR remercie chaleureusement tous les membres de l'association pour leur fidèle soutien.

Un élan pour Léna

L'AFSR remercie chaleureusement l'association Un Elan pour Léna pour son don de 300 euros en faveur de la recherche contre le syndrome de Rett!

Pour l'occasion, Thomas, papa de Léna et président de l'association Unis pour Emmy a souhaité partager ce message : « L'AFSR nous a donné un second souffle, nous a permis de savoir à quoi on s'attaquait.



Au travers de notre association, nous souhaitons apporter notre pierre à l'édifice, aider ceux qui n'en ont pas les moyens, mais surtout aider la recherche pour enfin pouvoir vaincre cette put** de maladie. Il ne s'agit ici que de rendre ce que l'on a reçu. »

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

Au nom d'Anna

Comme décrit plus tôt dans ce rapport, Pascal et Margo Debaty, se sont investis d'une manière considérable au service de l'AFSR pour déployer la troisième édition d'A Rett Toi Pour Courir.



L'AFSR remercie chaleureusement Margo et Pascal ainsi que l'ensemble des membres de l'association pour leur généreux don de 3 000 €. Depuis de nombreuses années, l'AFSR a pu bénéficier de leur fidèle soutien à travers leurs différents événements tels qu'A Rett Toi Pour Courir afin de faire connaître le syndrome de Rett au grand public, mais aussi récolter des fonds pour continuer à mener nos actions.







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...



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

38 2022 - Rapport d'activité



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

- 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 XE3 | 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











- 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

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 : Marine - Crédits : © AFSR

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