



AFSR

Association Française
du Syndrome de Rett



RAPPORT ANNUEL 2025



www.afsr.fr

SOMMAIRE

4/ Le syndrome de Rett et l'AFSR

Définition
Les causes de la maladie
L'espoir
L'association Française du Syndrome de Rett

6/ Orientations 2025-2030

9/ Le mot de la direction

10/ L'équipe de l'AFSR

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

14/ Retour sur l'année 2025

16/ Les chiffres Clés

18/ Soutien aux familles

La ligne d'écoute téléphonique
Conseil sur les démarches administratives
Les courriers de soutien
Le groupe « AFSR Rett »
Les journées de consultation à l'hôpital Necker
L'aide aux obsèques
L'aide financière pour l'achat de matériel adapté
Les stages de formation
Les webinaires
Le prêt d'ordinateur à commande oculaire
Le prêt de plaids sensoriels
Les rencontres régionales
Le Séjour Familles
Les 37^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett

32/ Faire connaître le syndrome de Rett

Liens associatifs et représentation institutionnelle
Préparer l'arrivée des traitements : une mobilisation réglementaire et stratégique
Site internet et Réseaux sociaux
Rett Info et Rett Gazette
Outils de communication
Les collectes et les boutiques afsr

40/ Soutenir la recherche médicale

Projets de recherches financés
Les Courses des Héros
Octobre Rett

46/ Les manifestations de soutien

49/ Dons d'adhésions de famille

52/ 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.

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), localisée 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 qu'entre les chercheurs ont été tissées.



L'ESPOIR

À 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.



Mindy



Orientations 2025-2030

4 axes 2025-2030

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 | Assurer le fonctionnement de l'AFSR

- ✕ Améliorer notre organisation et nos processus internes :
 - Optimiser la charge demandée aux bénévoles et mettre en place des solutions efficaces
 - Structurer et formaliser les processus de fonctionnement interne
- ✕ Diversifier nos actions de recueil de dons en multipliant les événements afin d'augmenter notre population de donateurs et d'encourager l'engagement pour notre cause
- ✕ Renforcer la position de l'AFSR auprès de nos partenaires stratégiques en s'affirmant comme une association leader au sein de l'espace européen
- ✕ Certifier l'AFSR pour demain : Label Don en Confiance



AXE 2

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

- ✕✕✕ Poursuivre la promotion d'un grand projet sur une piste de traitement de la maladie (thérapie génique)
- ✕✕✕ 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



AXE 3

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

- ✕✕✕ Développer 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



AXE 4

Apporter des solutions et de l'aide aux familles

- ✕✕✕ Renforcer le positionnement des délégations régionales dans l'accueil et l'accompagnement des familles
- ✕✕✕ Être un partenaire majeur des centres de références pour améliorer la prise en charge
- ✕✕✕ Organiser des activités au profit des différentes catégories de familles (âge, type handicap, etc...)
- ✕✕✕ Développer le soutien psychologique et administratif au profit des parents
- ✕✕✕ Étudier la pertinence et la faisabilité d'une protection juridique des adhérents
- ✕✕✕ Organiser des solutions de prise en charge occasionnelle pour offrir du repos aux parents
 - Recenser les solutions de répit existantes et les sources de financements potentiels
 - Mettre en place des partenariats avec les structures spécialisées dans le répit

...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





Tess



Le mot de la direction

Je rédige ces quelques lignes à l'issue d'une année intense, exigeante, mais profondément structurante pour l'Association Française du Syndrome de Rett. Une année charnière. Une année de consolidation. Une année de projection.

Depuis plusieurs années, nous avons posé les fondations d'une association solide, organisée, fidèle à ses missions. En 2025, nous avons poursuivi ce travail de consolidation : clarification de nos processus internes, renforcement de notre gouvernance, structuration de nos services, professionnalisation de certaines fonctions clés.

Ce travail parfois discret est pourtant essentiel : il garantit la pérennité de notre action et la crédibilité de notre parole. Car nous le savons : les années qui s'ouvrent devant nous seront décisives.

L'arrivée progressive de nouveaux traitements et de thérapies innovantes transforme profondément le paysage du syndrome de Rett. Cette évolution scientifique nourrit un immense espoir, mais elle implique également une responsabilité nouvelle pour notre association.

Être prêts. Être structurés. Être un interlocuteur fiable.

Accompagner les familles dans la compréhension de ces avancées, sans faux espoirs mais sans renoncer à l'optimisme.

Travailler étroitement avec les centres de référence, les chercheurs, les autorités sanitaires et nos partenaires européens.

C'est dans cet esprit que le conseil d'administration a engagé les orientations stratégiques 2025-2030.

Ces orientations ne marquent pas une rupture : elles prolongent le chemin parcouru. Elles s'appuient sur ce que nous avons construit collectivement.

Le développement de nouveaux services aux familles, le renforcement de nos délégations régionales, la structuration de notre soutien psychologique et administratif, l'amélioration de nos dispositifs d'aide matérielle, la montée en puissance de nos actions de formation et de diffusion d'informations fiables : autant d'étapes qui nous préparent à la nouvelle phase qui s'ouvre.

Notre boussole reste inchangée :

Soutenir les familles.

Soutenir la recherche.

Faire connaître le syndrome de Rett.

Améliorer la place des personnes atteintes dans la société.

Mais le contexte évolue, et nous devons évoluer avec lui.

Nous voulons une association capable d'accompagner chaque étape du parcours : de l'annonce du diagnostic à l'âge adulte, du quotidien à l'accès aux innovations thérapeutiques.

Une association qui informe, qui relie, qui sécurise.

Une association qui ne subit pas les transformations à venir mais qui y prend pleinement part.

Plus que jamais, la force de l'AFSR repose sur son collectif.

Nos bénévoles, nos délégations régionales, notre conseil médical et scientifique, notre conseil paramédical et éducatif, notre équipe opérationnelle, nos partenaires, nos donateurs... et bien sûr vous, les familles.

« Ensemble on est plus fort » n'est pas un slogan. C'est une conviction.

À l'heure où la recherche avance et où de nouvelles perspectives thérapeutiques se dessinent, nous devons rester à la fois exigeants et unis. Exigeants dans la rigueur scientifique, dans la qualité de l'information, dans la gestion des ressources. Unis dans l'espérance, dans la solidarité et dans la détermination à faire progresser la prise en charge et les droits des personnes atteintes.

Ce rapport d'activité témoigne de tout ce que nous avons accompli ensemble en 2025. Il montre une association en mouvement, responsable, engagée et tournée vers l'avenir.

Merci pour votre confiance, votre engagement et votre fidélité.

Ensemble, poursuivons ce chemin.



Audrey Granado,
directrice



L'équipe de l'ASFR

Le conseil d'administration (CA) (suite à l'assemblée générale du 25 mai 2025)

L'AFSR est composée d'un conseil d'administration de seize membres dont quinze ont un enfant atteint des syndromes de Rett, CDKL5 ou FOXP1. 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, 15 ans



Thomas Bertrand
Vice-président
Chercheur
Cinq enfants dont Margot,
19 ans et Ekaterina 30 ans



Eléonore Mocquant
Secrétaire
Aidant familial
Deux enfants
dont Maëlle, 9 ans



Sophie Tondelier
Trésorière
Directrice d'association
Deux enfants

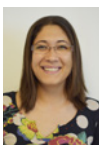


Yann Daniel
Trésorier adjoint
Fonctionnaire de police
Deux enfants
dont Maxine



Anne-Sophie Pierson
Secrétaire adjointe
Professeure de mathématique
Deux enfants
dont Diane, 15 ans

LES AUTRES ADMINISTRATEURS



Stelly Ballet
Ingénieure en biologie
Trois enfants
dont Maya, 15 ans



Anne-Sophie Fortuné
Directrice des services
Trois enfants
dont Laïse, 16 ans



Emmanuelle Mignolet
Coordinatrice des délégués
régionaux /Bras droit
d'entrepreneurs indépendante
Quatre enfants dont Marion, 13 ans



Sébastien Boulvais
Viticulteur œnologue
Deux enfants
dont Margot, 5 ans



Thomas Grenen
Conseiller de clientèle
Trois enfants
dont Léna, 13 ans



Rodolphe Travel
Entrepreneur
Cinq enfants,
dont Romane 8 ans



Samuel Boutillier
Electricien
Deux enfants
dont Laura, 15 ans



Hemeline Huet
Professeure des écoles
Trois enfants
dont Lou, 10 ans



Vera Vilaça
Directrice des Ressources Humaines
Deux enfants
dont Callie, 9 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.

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.

Audrey Breil a rejoint l'équipe en 2023 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.



Lola

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 ont été accompagnés par leur coordinateur, Samuel Boutillier, que nous remercions pour son engagement. Depuis septembre 2025, Emmanuelle Mignolet assure la continuité de cette mission.

L'AFSR compte ainsi 16 délégations régionales avec 27 délégués régionaux à l'écoute des familles

AUVERGNE-RHÔNE-ALPES :

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

BRETAGNE :

- Sabrina Tramaille-Bryon et Quentin Bernard

CENTRE-VAL DE LOIRE :

- Audrey Lesieur

GRAND EST :

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

HAUTS-DE-FRANCE :

- Anne-Laure Boutillier, Séverine Agache

ILE-DE-FRANCE :

- Marion Bottemanne, Françoise Carpentier et Elise Grenen

NORMANDIE :

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



NOUVELLE AQUITAINE :

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

OCCITANIE :

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

PAYS DE LA LOIRE :

- Cyril Bordeaux

LA RÉUNION :

- Isabelle Viadere

BELGIQUE ET LUXEMBOURG :

- Emmanuelle Mignolet



Léonie

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-production.s3.fr-par.scw.cloud/appel-a-candidature-dr-2026.pdf>



Le conseil médical et scientifique (CMS)

L'une des forces de l'AFSR est son conseil médical et scientifique (CMS) qui rassemble cinq 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 2025, ce conseil s'est réuni le 22 janvier et le 2 juillet en visioconférence, en présence de Stelly Ballet, Julien Fieschi, Audrey Granado et Eléonore Rabourdin..

Le CMS est constitué de cinq 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
- Mathieu Milh, neuropédiatre, hôpital la Timone - Marseille
- Jean-Christophe Roux, directeur de recherche à l'Inserm U910 - Marseille

Le conseil paramédical et éducatif (CPME)

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

Le CPME est constitué de treize membres

- Camille Boutouille, orthophoniste
- Orane Chauvin, ergothérapeute
- Anaïs Ducrocq, ergothérapeute
- Caroline Fafchamps, institutrice primaire spécialisée
- Maÿlis Ginefri, psychologue clinicienne
- Cécile Guillon, orthophoniste
- Albane Plateau, orthophoniste
- Marilyn Poueyto, enseignante
- Marine Renaudin, médiatrice par l'animal
- Estelle Richez-Hurpy, orthophoniste
- Cécile Sabatier, éducatrice spécialisée à domicile
- Laure Soulez-Larivière, diététicienne nutritionniste
- Anne-Laure Zillox, ergothérapeute

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





RETOUR SUR L'ANNÉE 2025

Les chiffres clés de l'AFSR en 2025



850

adhérents à l'AFSR



665

parents
adhérents

194

adhérents
tiers

1

adhésion
Institution

23

nouvelles familles
accueillies

12

Rett gazettes

1

Rett info



126

héros
Héros
Nan



1

nouveau projet
de recherche



2

projets de
recherche
en cours

2

projets de
recherche
terminés

62
bénévoles
actifs



aux Courses des
os de Paris, Lyon,
ntes et Bordeaux

4
stages de
formation
pour les parents

Plus de
4000
donateurs

8731

j'aime sur la page
publique Facebook
(+340 depuis 2024)

955

followers sur la
page Instagram
(+92 depuis 2024)

510

abonnés sur la page
LinkedIn
(+121 depuis 2024)

160

participants aux 37^{èmes}
Journées Nationales
du Syndrome de Rett

327

membres sur
le groupe de
discussion
Facebook

7

webinaires
d'information
ouverts à tous



SOUTIEN AUX FAMILLES

La raison d'être principale de l'AFSR est le soutien aux familles. À 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 s'y emploie de manière permanente grâce à de nombreuses actions et services mis à disposition des familles adhérentes.

1. La ligne d'écoute téléphonique

Depuis 2024, l'AFSR propose un service de soutien et d'accompagnement psychologique dédié aux familles et à l'entourage proche des personnes atteintes du syndrome de Rett. Emmanuelle Busch, psychologue clinicienne-psychothérapeute, assure chaque semaine cet accompagnement, qu'il soit ponctuel ou régulier. Les échanges se font par téléphone, sur rendez-vous, afin de s'adapter aux disponibilités de chacun.



Emmanuelle Busch

Le numéro de la ligne d'écoute téléphonique :

 **07 56 85 50 59**

Ce service, entièrement pris en charge par l'AFSR, est offert gratuitement aux adhérents. Pour en bénéficier, vous pouvez contacter Emmanuelle Busch au 07 56 85 50 59 (par SMS ou message).

2. Conseil sur les démarches administratives

Laure Winterbone, référente handicap indépendante, accompagne les familles dans leurs démarches spécifiques liées au handicap. En tant que responsable de la permanence de conseil, elle propose un ou des entretiens personnalisés, afin de vous aider à mieux comprendre les enjeux et à prendre des décisions éclairées, en fonction de vos besoins et de vos aspirations.

Les entretiens, à la fois moments d'écoute et de conseil, sont adaptés à vos choix et à vos demandes. Ces échanges sont réalisés par visioconférence ou par téléphone, sur rendez-vous. L'objectif est de vous fournir un accompagnement de qualité, centré sur vos attentes spécifiques, tout en facilitant l'accès aux informations nécessaires.

Plus d'infos et modalités :

<https://afsr.fr/nos-actions/conseil-sur-les-demarches-administratives>



Laure Winterbone



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, l'équipe de l'AFSR soutient 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 2025, 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. 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 pose le syndrome de Rett et ainsi apporter un soutien aux demandes effectuées dans le cadre de la demande ou du recours.

4. 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 2025,
Il est constitué
de 327 membres**

5. 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 d'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.



6. Soutien aux familles endeuillées : l'aide aux obsèques de l'AFSR

Depuis 2015, l'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR) a mis en place une aide aux obsèques afin d'apporter un soutien financier aux familles confrontées à la perte de leur enfant atteint du syndrome de Rett. Cette initiative vise à accompagner les familles dans ces moments particulièrement douloureux et à leur offrir un appui concret dans l'organisation des funérailles. D'un montant de 500 euros, cette aide est généralement versée directement au prestataire des services funéraires afin d'alléger les charges

financières immédiates. Toutefois, si la famille a déjà réglé la facture, l'AFSR procède alors au versement de cette somme directement à son bénéficiaire.

Par cette démarche solidaire, l'AFSR réaffirme son engagement aux côtés des familles tout au long de leur parcours, y compris dans les épreuves les plus difficiles.

7. L'aide financière pour l'achat de matériel adapté

Commission Matériel de l'AFSR : un soutien financier pour les familles

Créée en 2014, la Commission Matériel de l'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR) a pour mission d'accompagner les familles adhérentes dans le financement de matériels indispensables aux enfants atteints du syndrome de Rett, sous certaines conditions.

Avant toute demande, les familles sont invitées à solliciter les aides publiques disponibles (sécurité sociale, MDPH, mutuelles, caisses de retraite, etc.). Si, après ces démarches, un reste à charge demeure et représente une difficulté financière, les familles adhérentes peuvent contacter Anne-Sophie Fortuné, responsable de la Commission Matériel, qui les accompagnera dans la constitution de leur dossier.

Au-delà du soutien financier, ce dispositif permet d'informer les familles sur leurs droits et sur les différentes aides existantes pour l'acquisition de matériel ou l'aménagement de leur logement. De nombreuses familles méconnaissent encore les démarches accessibles, et l'AFSR s'engage à les guider efficacement.

Les demandes sont examinées de manière anonyme par une commission trimestrielle composée de membres du conseil d'administration de l'AFSR, qui statue individuellement sur chaque situation.

Pour toute information complémentaire, vous pouvez contacter Anne-Sophie Fortuné par e-mail: anne-sophie.fortune@afsr.fr.

Depuis sa création, la Commission Matériel a apporté son aide à

 **24 familles**
pour un montant total de
 **13 647 euros.**



8. 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.

Constatant les difficultés liées à un déplacement sur le temps d'un week-end par le faible nombre de participants ces dernières années, l'AFSR a proposé plus de stages en visioconférence.

En 2025, Quatre stages étaient programmés :

STAGE 1 La recherche clinique

Le stage « La recherche clinique » s'est déroulé sur deux sessions de 2h chacune, en visioconférence.

La première a eu lieu le 3 mars et a été animée par Marion Mathieu, formatrice scientifique à l'association Tous Chercheurs. L'objectif était d'acquérir les connaissances fondamentales sur les sujets suivants : qu'est-ce que la recherche clinique ? Comment les médicaments sont-ils mis sur le marché et à quoi correspondent les différentes phases des essais ? Qui sont les acteurs de la recherche clinique ?

La seconde a eu lieu le 10 mars et a été présentée par le Pr Jean-Christophe Roux, directeur de recherche à l'INSERM. Ce rendez-vous était axé sur le syndrome de Rett : quels sont les essais à venir sur le syndrome de Rett ? Comment se tenir informé des essais en cours et à venir ? Quels rôles ont à jouer les associations de patients dans les essais cliniques.

STAGE 2 Nutrition dans le syndrome de Rett

Laure Soulez-Larivière, diététicienne nutritionniste a dispensé cette formation à 10 parents. Organisé en quatre module de visioconférences de 2h, ce stage avait pour objectif d'explorer les enjeux spécifiques liés à la nutrition dans le cadre du syndrome de Rett. Les participants y ont découvert des solutions adaptées pour répondre aux problématiques fréquemment rencontrées : reflux gastro-œsophagien, troubles digestifs, troubles du poids, et bien d'autres défis nutritionnels.

Ces rendez-vous se sont tenus les 12, 19, 26 mars et le 2 avril.

STAGE 3 Tous Chercheurs

La 14ème édition du stage «Tous Chercheurs» a eu lieu du mardi 3 au jeudi 5 juin. Dix parents se sont retrouvés à l'INSERM pour trois jours de stages animés par Marion Mathieu, formatrice scientifique à l'Association Tous Chercheurs.

Des moments d'expérimentations, de réflexion et de discussions avec des chercheurs ont permis d'acquérir les bases de biologie nécessaires à la compréhension de la maladie et de comprendre les mécanismes à l'origine de la pathologie.



Témoignages de participants



Merci à l'AFSR de proposer ce stage qui apporte vraiment des réponses sur le syndrome de nos filles. Ayant eu le diagnostic il y a seulement 8 mois pour ma fille de 10 ans, cette formation permet de comprendre le syndrome.

La formatrice Marion, ainsi que les chercheurs sont très à l'écoute et répondent sans complexe aux questions des parents. Merci pour leur patience et leur pédagogie. Ce stage est conseillé à 1 000 % à toutes les familles. Il permet également de rencontrer d'autres parents et d'échanger sur le quotidien. J'en ressors heureuse en ayant appris plein de choses et en ayant encore plus que jamais envie de soutenir la recherche médicale !

Merci à tous.

Marie-Charlotte



« Le stage Tous Chercheurs est vraiment à la portée de tous. Il m'a permis de comprendre les mécanismes de la génétique en passant de la théorie à la pratique. Cette expérience montre bien les difficultés des chercheurs que nous pouvons rencontrer et avec qui nous pouvons discuter en toute liberté.

Je profite de ce message pour remercier très chaleureusement la formatrice Marion Mathieu pour sa pédagogie, ainsi que Jean-Christophe Roux et son équipe pour leur disponibilité et accessibilité.

Merci à l'AFSR de proposer ce stage à nous, parents.



STAGE 4 Communication Alternative et Augmentée et syndrome de Rett

Six rendez-vous en visioconférence, de deux heures chacun, ont rythmé le mois de novembre et de décembre pour nos 12 participants du stage « CAA et syndrome de Rett ».

Animé par Marie Berkmans, orthophoniste et formatrice CAA, ce stage a été spécialement conçu pour les familles ayant un enfant porteur du syndrome de Rett. Elle visait à démystifier la CAA, en expliquant ses concepts fondamentaux et son importance pour la participation sociale. A travers des sessions interactives, les parents ont abordé différents outils, les moyens d'accès adaptés aux besoins spécifiques de leur enfant et les stratégies de mise en place dans le quotidien.

Les stages de formation
ont été organisés avec
le soutien de





9. Les webinaires d'information

L'AFSR poursuit ses rendez-vous en visioconférence. En 2025, elle a organisé 5 webinaires autour de la prise en charge paramédicale, de l'éducation et des apprentissages, 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. Ils sont désormais disponibles sur la chaîne YouTube de l'AFSR.

Webinaire 1

13 FÉVRIER 2025
- 13 H 00 -

« Agenda AFSR » animé par Audrey Granado, directrice de l'AFSR.

Webinaire 2

6 MARS 2025
- 20 H 30 -

« Communication et scolarisation : quelles ressources ? »
Par Caroline Fafchamps, Anne-Laure Zilliox, et Marilyn Poueyto,
membres du Conseil Paramédical et Educatif.

Webinaire 3

26 MARS 2025
- 12 H 45 -

« Véhicule aménagé handicap : solutions et financements » animé
par Clotilde Flament, chargée de clientèle chez Handynamic et
Audrey Granado, directrice de l'AFSR.

Webinaire 4

07 JUILLET 2025
- 20 H 30 -

« Les différentes textures dans l'alimentation » par Laure Soulez-
Larivière, diététicienne et membre du Conseil Paramédical et
éducatif de l'AFSR.

Webinaire 5

16 DÉCEMBRE 2025
- 20 H 30 -

« Webinaire de Noël » par Caroline Fafchamps, Laure Soulez-
Larivière, Estelle Richez, Marilyn Poueyto et Anne-Laure Zilliox,
membres du Conseil Paramédical et Educatif.

Fin 2025, l'AFSR a lancé une série de vidéos intitulée « **Regards croisés** », pensée comme un espace d'échange, de transmission et de mise en lumière des initiatives liées au syndrome de Rett.

À travers ces rencontres, l'AFSR donne la parole à des parents et à des proches, dont les parcours et les réalisations contribuent à faire évoluer les regards sur le handicap et la différence.

Chaque épisode évoque une expérience singulière, un projet né du vécu, ou une démarche créative ou innovante, en s'attachant à montrer comment des besoins concrets peuvent devenir des ressources utiles pour d'autres familles, pour les professionnels ou pour le grand public.

Deux épisodes ont été diffusés en 2025 :

Audrey Guyon - Eléanore : Maman et photographe, Audrey Guyon raconte son parcours aux côtés de sa fille atteinte du syndrome de Rett. À travers son livre, elle partage comment la photographie est devenue leur langage secret, une passerelle d'amour et de communication. Chaque livre vendu soutient l'AFSR.

Annie Ray - Unis pour Emmy : Le compte Tiktok "Unis pour Emmy", animé par Annie Ray, raconte leur quotidien de famille avec Emmy, sa fille atteinte du syndrome de Rett.

Elle y partage à la fois leur combat quotidien face à la maladie, leurs moments de joie et de tendresse, et leur engagement associatif, à travers les actions de leur propre association et leur lien avec l'AFSR.

Retrouvez toutes nos vidéos sur notre chaîne YouTube :

Webinaires

En replay



<https://www.youtube.com/@afsr-associationfrancaised9328>

10. Le prêt d'ordinateur à commande oculaire

L'AFSR propose aux établissements qui accueillent un ou plusieurs enfants atteints du syndrome de Rett, le prêt d'ordinateur à commande oculaire permettant la mise en œuvre de logiciels de jeux ou de communication alternative. L'objectif est de tester le bien-fondé de la communication avec ce système et de les encourager à en faire l'acquisition par la suite. Des essais à domicile chez les familles sont également réalisés lors des jours de fermeture de l'établissement.

Des prêts sont également possible pour les familles adhérentes, que leur enfant soit accueilli en établissement ou non ! Ainsi, elles auront toutes la possibilité de tester si leur enfant est réceptif à ce type de communication pour

envisager par la suite un achat.

Les prêts s'effectuent sur une période de deux mois, renouvelable une fois pour les établissements qui accueillent au moins deux personnes atteintes du syndrome de Rett. Ils sont encadrés par des conventions.

En 2025, afin de faire face à un parc matériel vieillissant, l'AFSR a procédé à l'acquisition d'un ordinateur Tobii I-16 auprès de la société CIMIS. Parallèlement, cette dernière a également mis à disposition de l'AFSR, à titre de prêt, un ordinateur Tobii I-13.

Ainsi, en 2025, trois familles et trois établissements ont bénéficié de ces prêts.

11. Le prêt de plaids sensoriels

Maase est un dispositif multisensoriel d'apaisement qui a pour but de prévenir et d'apaiser les symptômes comportementaux au quotidien. Maase est un dispositif mis au point et commercialisé par Studio Twins. Le plaid est composé de 6 zones tactiles en relief, velours et polaire et il représente un paysage de lever et de coucher de soleil. Il dispose de zones de chaleur, de musiques, de lumières et de vibrations. 6 programmes pré-enregistrés permettent une utilisation en douceur.

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.

En 2022, l'AFSR a fait l'acquisition de 5 kits et propose des prêts en établissement et au domicile de ses familles adhérentes. 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 2025, cinq familles et un établissement ont bénéficié de ces prêts.



11. 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 de créer du lien entre les parents et de rompre l'isolement.

En 2025, Huit rencontres régionales ont été organisées par les délégués régionaux :

RENCONTRE DES FAMILLES LORRAINE



Lydie Bernard, Estelle Merrotto et Angeline Coinchelin, déléguées régionales Lorraine, ont organisé un repas le 23 mars 2025 pour neuf familles. Cet événement convivial a permis de se rassembler, de partager les expériences et de se sentir moins isolées face à la maladie.

Deux nouvelles familles, venues de Lunéville et d'Alsace, ont participé pour la première fois à ce rassemblement, enrichissant les échanges sur les droits, la prise en charge et les méthodes éducatives. Myriam Gobhrial, animatrice et exploratrice sonore, a proposé une prestation inspirée par la mer, avec des sons évoquant les vagues, le vent et le chant des oiseaux. Cette expérience immersive a permis aux participants de s'évader et de se projeter dans des paysages sonores apaisants.

RENCONTRE DES FAMILLES BRETAGNE



La rencontre des familles de Bretagne a eu lieu dimanche 21 septembre 2025 au Parc de loisirs pleine nature "La balade du père Nicolas" dans le Morbihan.

Nous étions 7 familles réunies pour partager un repas et profiter du site. Une belle occasion de se retrouver, partager nos expériences et découvrir un nouvel endroit !

Sabrina Tramaille-Bryon, déléguée régionale

RENCONTRE DES FAMILLES POITOU-CHARENTES LIMOUSIN



Le samedi 27 septembre, au cœur de la Grande Champagne, par une journée ensoleillée, nous étions 6 familles réunies autour d'un bon repas. Cette année, tout le monde a participé dans la bonne humeur au déroulement de la journée, la formule choisie ne nous permettant pas de simplement mettre les pieds sous la table. Petite balade digestive, dans la campagne redevenue verte après la sécheresse de l'été, avant de se quitter et de se donner rendez-vous l'année prochaine

Brigitte Delabeye et Patricia Zucchi, déléguées régionale

REPAS DES FAMILLES CHAMPAGNE-ARDENNE



Dimanche 21 septembre 2025, nous nous sommes retrouvés à 4 familles dont une de Franche-Comté. Nous avons profité du Restaurant des Pirates, puis finalement le temps pluvieux a fait que nous avons terminé la journée chez Stéphane et Laurence Monnot. Malgré ce mauvais temps, la journée est passée trop vite ! La météo ne l'ayant pas permis, nous nous retrouverons ultérieurement lors d'une belle journée ensoleillée au parc Nigloland pour clôturer notre rendez-vous !

Céline Grandjean, déléguée régionale

REPAS DES FAMILLES AUVERGNE-RHÔNE-ALPES



Du 20 au 21 septembre s'est déroulé le tout premier week-end familles de la région Auvergne-Rhône-Alpes, et quel bonheur de pouvoir enfin se retrouver ! Au programme : des moments de partage, de belles rencontres, des discussions, des rires, du repos... et de délicieux repas.

Cette rencontre s'est tenue exceptionnellement sur deux jours avec une nuit sur place. Il s'agissait d'un projet pilote, destiné à évaluer le taux de participation et les coûts d'un format intermédiaire, en comparaison avec le séjour national annuel. Cette région a été choisie en raison du nombre important de familles bénéficiaires et de l'implication des déléguées régionales dans la logistique de ce projet. Cette expérimentation a vocation à nourrir la réflexion sur l'évolution des formats de rencontres, dans l'intérêt de l'ensemble des familles.

REPAS DES FAMILLES HAUTS-DE-FRANCE

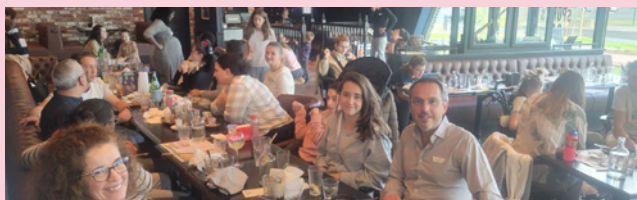


C'est sur le site d'Arkéos, à Douai, que les familles des Hauts-de-France ont pu se réunir le 30 mars 2025.

Après un bon repas à la taverne médiévale du site, dans une ambiance hors du temps et avec des couverts typiques, l'ensemble des participants a pu profiter des expositions permanentes et d'une balade au milieu des habitations de l'époque. À 15 h 30, le groupe était attendu pour une séance au planétarium Orionis sur le même site. Après un petit film animé sur la survie des dinosaures, chacun a pu apprécier une explication sur le système solaire et les constellations. Un très bon moment de partage, d'informations, d'échanges et de relaxation qui s'est terminé, pour ceux qui le souhaitaient, autour d'un café convivial et d'un gâteau d'anniversaire pour Kristel, qui fêtait ses 29 ans.

Anne-Laure Boutillier et Séverine Agache,
déléguées régionales

RENCONTRE DES FAMILLES ILE-DE-FRANCE



La rencontre régionale Ile-de-France a eu lieu le 5 octobre 2025, réunissant plusieurs familles autour de

nos Amou'Rett dans un restaurant très accueillant. Ce moment, placé sous le signe de la convivialité et de la bonne humeur, a permis de beaux échanges, des partages d'expériences et de jolis moments ensemble. Nous avons chacun pu immortaliser ce moment grâce au Photobooth prêté par Michaël et avons malheureusement oublié de faire la photo de groupe ! La météo a compromis notre visite de la Ferme, nous retrouvant pour certains à l'abri d'un déluge... On fera mieux la prochaine fois !

Un grand merci à toutes les personnes présentes, et un clin d'oeil spécial de vos trois déléguées régionales :

Françoise, Élise et Marion, alias "les 3 Drôles de Dames"

REPAS DES FAMILLES PAYS DE LA LOIRE



Le samedi 20 septembre 2025, nous avons pu réaliser la rencontre des Pays de la Loire dans le magnifique

Parc zoologique de « La Boissière du doré » situé en Loire Atlantique. Le zoo a su répondre à nos attentes et nos demandes afin d'accueillir au mieux nos filles et nous les remercions pour cela. Dans la matinée, les 10 familles présentes ont pu bénéficier d'un pot d'accueil. Ce moment fut l'occasion de faire connaissance, partager nos expériences et bien sûr commencer à visiter le zoo en attendant le temps du repas dans la salle réservée spécialement pour nous. Après le déjeuner, rempli d'échanges et d'informations très intéressantes nous avons poursuivi la visite du zoo. L'activité de nourrissage des animaux était prévue : les girafes, des singes... Cette journée fut très appréciée et nous remercions très chaleureusement l'AFSR de nous permettre de vivre ces moments.

Cyril Bordeaux, délégué régional

Merci à Séverine Agache, Cécile Arnoux, Mariline Aussenac, Lydie Bernard, Marion Bottemanne, Cyril Bordeaux, Anne-Laure Boutillier, Françoise Carpentier, Angéline Coinchelin, Brigitte Delabeye, Élise Grenen, Estelle Merotto, Céline Grandjean, Sabrina Tramaille-Bryon et Patricia Zucchi pour l'organisation de ces rencontres !

13. Séjour Familles 2025

La 8ème édition du Séjour Familles s'est déroulée du vendredi 23 au lundi 26 mai. Elle a réuni 315 personnes dont 71 familles !



Les participants ont eu le plaisir de se retrouver autour d'un café d'accueil le samedi matin.

Les familles ont ensuite participé à des animations et ateliers durant le samedi et le dimanche :

- **Espace snoezelen**
- **Massages bien-être** pour les personnes atteintes du syndrome de Rett
- **Sophrologie** pour les familles
- **Commande oculaire** pour tester la Communication Alternative et Augmentée
- **Jeux** pour toutes les familles
- **Conseils d'ergothérapeutes** sur le positionnement à la piscine
- **Stand de présentation Scopoly**
- **Studio photos** pour prendre les plus belles photos de famille en noir et blanc
- La présence de **Suki le chien de médiation** et d'un **clown**.



Des activités réservées aux fratries ont eu lieu le samedi après-midi en groupe :

- **Mini-golf** pour les enfants de 6 à 9 ans
- **Laser battle** pour les enfants de 10 à 12 ans
- **Les Maîtres du fort** (type Fort Boyard) pour les ados à partir de 13 ans.



Le samedi soir, toutes les familles se sont retrouvées pour la traditionnelle photo de groupe, suivie d'un pot de l'amitié.

Le dimanche matin, l'assemblée générale a eu lieu sur place et en visioconférence, suivie du dépouillement des votes. Sur 521 inscrits sur la liste de vote, 256 personnes ont voté (dont 248 par vote électronique) soit un taux de participation de plus de 49%.

Toutes les résolutions ont été approuvées et les candidats au conseil d'administration élus !

Les ateliers et animations ont ensuite repris. Une tombola a été organisée sur tout le week-end et la remise des prix a eu lieu le dimanche à 14h00.

Lors de cette édition, les participants ont dévalisé nos stocks puisque 3 693 € de produits de boutique ont été vendus. 257 tickets de tombola ont également été vendus, soit 514 € récoltés. Ces sommes ont contribué au financement de nos actions en 2025. Mille mercis à vous !

Toute l'équipe de l'AFSR remercie chaleureusement les intervenants pour leur présence et leur fidèle soutien ! Merci à nos participants bénévoles qui ont contribué à la réussite de ce séjour, aux membres des délégations régionales et du Conseil d'administration pour leur présence ! Grâce à vous tous, notre séjour fut encore un succès !

Un grand merci à tous les bénévoles qui œuvrent au profit de notre association, tout au long de l'année ou ponctuellement, ainsi qu'à l'ensemble des donateurs de notre association. Ce séjour ne pourrait exister sans vos dons et votre soutien. Nous vous devons également la réussite de cette édition.

**Le Séjour Familles 2025
a été organisé avec
le soutien de**

FONDATION BORRAH

CIMIS



14. Les 37^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett

37^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett

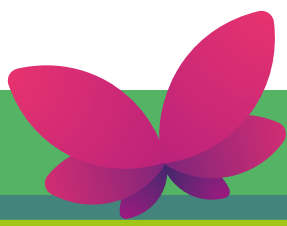
PARIS 11 et 12 octobre 2025 JNSR

Les 37^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett de l'AFSR se sont déroulées les 11 et 12 octobre 2025 et ont accueilli plus de 160 personnes. Elles ont eu lieu au Novotel Paris Charenton Le Pont.

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 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.

Le programme était le suivant :



PROGRAMME JNSR 2025

SAMEDI 11 OCTOBRE

11h00
12h00

Réunion d'accueil des nouvelles familles*
Vera Vilaca, administratrice et Anne-Laure Bouillier, 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**
- Avancées des projets et essais internationaux
Julien Fieschi, président, Thomas Bertrand, vice-président et Léna Bourcin, doctorante en neurosciences
- 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
Voir l'invisible : l'ADN à portée de main ⁽²⁾
Stelly Ballet, ingénieure en biologie et Thomas Bertrand, vice-président de l'AFSR
Les clés de la génétique : les mutations des gènes, une approche didactique ⁽²⁾
Marion Mathieu, formatrice Tous chercheurs

Pôle Charge mentale et répit
Salle découverte 2
Qu'est-ce que la charge mentale ?
Emmanuelle Busch, psychologue
Les types d'accompagnement pour la charge mentale
Emmanuelle Busch, psychologue

Pôle Mon retour d'expérience
Salle évolution
Vivre le syndrome de Rett à l'âge adulte ⁽¹⁾
France Caelen, sœur de Valérie
"Après moi" transition ado/adulte et âge adulte ⁽¹⁾
Jeanne Mendelsohn
Salle découverte 1
Atelier Bob le bricoleur
Loïc Tramaille, Ludovic Lorente, papas d'Angèle et de Lou

9h00
9h45

9h45
10h30

10h30

11h00
11h45

11h45
12h30

12h30

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

Des outils pour prendre soin de soi
Alvina Bennouioua, sophrologue

Gestion du patrimoine – que mettre en place pour protéger ma famille, mon couple ⁽²⁾
Jeanne Mendelsohn, gérante d'un cabinet de conseil en gestion de patrimoine

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

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

12h30

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



Accueil des nouvelles familles et des participants

Le samedi matin, un temps privilégié a été proposé aux familles récemment touchées par le syndrome de Rett. Animé par Vera Vilaça, administratrice de l'AFSR et maman de Callie, ce moment en petit comité a permis d'échanger, de poser ses premières questions et de recevoir une attention particulière avant le démarrage des journées avec l'ensemble des participants. Une parenthèse bienveillante pour faciliter l'arrivée dans la grande communauté AFSR. Anne-Laure Boutilier, déléguée régionale Hauts-de-France a également pris part à cet accueil en expliquant notamment le rôle clé des délégations au sein de l'AFSR.

A partir de 13h00, tous les participants étaient accueillis à l'espace conférence de l'hôtel. Un badge fut remis à chaque participant. De façon traditionnelle, les nouvelles familles ont un tour de cou différent de celui des autres participants. Ceci permet à tous et toutes d'attacher une attention particulière à ces familles qui participent à l'un de nos événements pour la première fois.



<https://afsr.fr/actualites/37emes-journees-nationales-du-syndrome-de-rett>

Village AFSR

Le samedi après-midi, une pause d'une heure a été organisée, pendant laquelle les participants ont pu découvrir le Rett village monté pour l'occasion : stands, boutique, permanence des bénévoles de l'association, sans oublier le café !

Soirée Animée

Le samedi s'est terminé avec un apéritif et encore de riches échanges sur le Rett village. Pour les participants ayant réservé l'hébergement, ils ont pu profiter d'un dîner cocktail suivi d'une soirée festive karaoké !



L'AFSR remercie chaleureusement l'ensemble des membres bénévoles du Conseil d'administration et des délégations régionales, l'équipe de chercheurs et médecins, et l'ensemble des intervenants et stands pour leur aide et leur présence !

A woman with brown hair in a ponytail is shown in profile, speaking into a black microphone. The background is a soft, out-of-focus purple and pink. Three stylized butterfly graphics in shades of green and yellow are scattered across the image: one near the woman's head, one in the upper right, and one in the lower right.

FAIRE CONNAÎTRE LE SYNDROME DE RETT, COMMUNIQUER

Le syndrome de Rett constitue la première cause de polyhandicap d'origine génétique chez les filles en France. Cette maladie rare et complexe nécessite une prise en charge spécifique et adaptée tout au long de la vie des personnes atteintes, que ce soit dans leur parcours de soins, en établissement médico-social ou au sein de leur famille.

Face à ces enjeux, l'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR) s'engage activement à informer et accompagner les familles ainsi que les professionnels de santé. Elle veille à fournir des données fiables et validées par des experts, tout en organisant divers événements et actions pour soutenir la recherche, favoriser l'échange d'expériences et représenter les intérêts des personnes concernées auprès des instances institutionnelles.

Par ailleurs, l'AFSR joue un rôle essentiel dans la sensibilisation du grand public. À travers ses initiatives, elle œuvre pour une meilleure connaissance du syndrome de Rett, une reconnaissance accrue des défis qu'il implique et une mobilisation toujours plus forte en faveur des personnes touchées et de leurs proches.



Liens associatifs et représentation institutionnelle

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

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



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.



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.



Groupe Polyhandicap France

L'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR) adhère au Groupe Polyhandicap France afin de renforcer son engagement en faveur des personnes atteintes de polyhandicap et de défendre leurs droits. En rejoignant cette instance, l'AFSR participe activement aux échanges avec d'autres acteurs du secteur médico-social, favorisant ainsi le partage d'expertises, l'amélioration des prises en charge et la sensibilisation des pouvoirs publics aux besoins spécifiques des personnes concernées et de leurs familles.



Préparer l'arrivée des traitements : une mobilisation réglementaire et stratégique

L'année 2025 marque une étape structurante pour l'AFSR. Alors que la recherche sur le syndrome de Rett franchit de nouveaux caps, notre association s'engage activement pour anticiper l'arrivée des essais cliniques et des futurs traitements, dans un cadre réglementaire rigoureux et concerté.

Au-delà du soutien à la recherche, l'AFSR agit désormais en acteur structuré de l'écosystème médico-réglementaire. Notre objectif : garantir que la voix des familles soit entendue dès les phases précoces de développement des médicaments, et que les conditions d'accès aux traitements soient préparées de manière équitable, sécurisée et transparente.

Etat des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France

Au mois de mars 2025, le cabinet Nextep a accompagné l'AFSR dans la structuration de sa feuille de route des prochaines années. 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 a souhaité 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.

Nayla Khebibeche, consultante chez Nextep est venue présenter ce projet et ses différentes étapes lors des 37èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett en octobre 2025.

L'état des lieux de la prise en charge du syndrome de Rett en France sera publié en 2026.



Pour accéder à la présentation du projet :



<https://afsr-production.s3.fr-par.scw.cloud/presentation-nextep.pdf>

Rencontre Précoce nationale concernant un médicament en développement clinique pour le syndrome de Rett

En 2025, l'AFSR a été auditionnée par la Haute Autorité de Santé (HAS) dans le cadre d'une procédure de Rencontre Précoce nationale concernant un médicament en développement clinique pour le syndrome de Rett. Cette audition, menée de manière bilatérale avec le Service Évaluation des Médicaments, a permis de porter l'expertise collective des familles sur les paramètres de qualité de vie et les progrès thérapeutiques attendus, en amont des études cliniques pivot.



Diplôme Inter-universitaire Maladies Rares : Comprendre les particularités de la conception et de la conduite d'un essai thérapeutique - promotion 2025/2026

Dans cette dynamique de professionnalisation, Audrey Granado, directrice de l'AFSR a intégré le Diplôme Interuniversitaire « Maladies rares : comprendre les particularités de la conception et de la conduite d'un essai thérapeutique » (promotion 2025/2026). Cette formation spécialisée permet d'approfondir la compréhension des enjeux méthodologiques, réglementaires et éthiques propres aux essais cliniques en maladies rares, afin de renforcer la capacité de l'association à dialoguer avec les promoteurs, les autorités de santé et les équipes hospitalières dans un cadre éclairé et exigeant.

Formation « Être un partenaire efficace pour agir sur son médicament »

Parallèlement, la directrice suit la formation « Être un partenaire efficace pour agir sur son médicament » proposée par Alliance Maladies Rares, destinée à renforcer les capacités d'action des associations tout au long du circuit du médicament. Cette formation a permis d'identifier les leviers d'influence clé et les moments d'intervention stratégique. Prenant fin début février 2026, elle permettra d'outiller l'association pour structurer des relations équilibrées avec les entreprises du médicament et d'élaborer un plan d'action mobilisable pour agir concrètement dans les processus de développement thérapeutique.

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 médico-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



AnDDI-rares



Oscar



Julia



Site Internet

En octobre 2025, à l'occasion des 37èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett, l'AFSR a mis en ligne son tout nouveau site internet. Celui-ci s'inscrit pleinement dans la stratégie de communication de l'AFSR et valorise la nouvelle charte graphique et nouveau logo conçus en 2024.

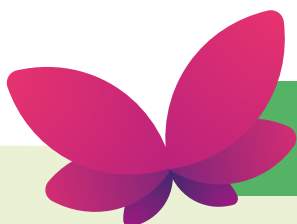
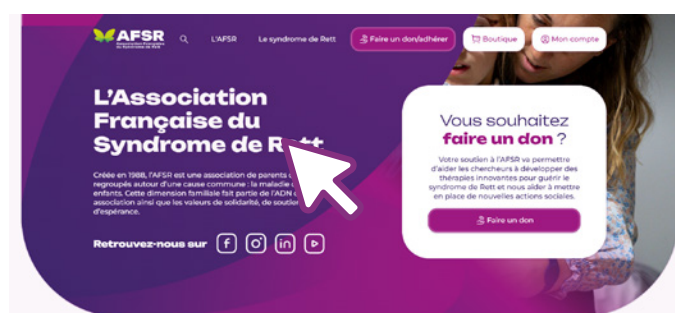
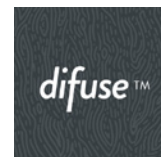
Plus riche en ressources et en informations, ce nouveau site centralise l'ensemble des plateformes existantes : afsr.fr, le blog de l'AFSR ainsi que le site dédié aux Journées Nationales du Syndrome de Rett (JNSR). Un espace spécifiquement dédié aux adhérents a également été intégré. Il leur permet d'accéder à leurs factures et reçus fiscaux, ainsi qu'à des contenus exclusifs.

Les objectifs de ce nouveau site internet sont les suivants :

- transformer les ressources du livre en formats numériques accessibles ;
- unifier l'identité graphique de l'AFSR ;
- optimiser et regrouper l'ensemble des sites internet existants ;

- renforcer et enrichir l'information disponible sur afsr.fr, tout en développant un outil de recherche performant ;
- créer un espace « accès adhérent » ;
- collecter et analyser les données liées à l'utilisation du site afin de les rendre utiles.

Ce nouveau site internet a vu le jour grâce au travail de notre webdesigner, Julien Poirier, ainsi qu'au soutien du studio Difuse.



Réseaux sociaux

La présence digitale de l'AFSR : un levier essentiel pour la sensibilisation et la mobilisation.

Dans le cadre de sa mission de sensibilisation et de soutien aux familles concernées, l'AFSR a renforcé sa présence sur les réseaux sociaux. Ces plateformes constituent un vecteur de communication incontournable permettant d'informer, de fédérer et de mobiliser un large public autour de la cause du syndrome de Rett.

Grâce à une stratégie de communication digitale ciblée, l'association anime activement ses comptes sur Facebook, X, Instagram et LinkedIn. Ces espaces interactifs permettent de partager les avancées de la recherche, les actions menées par l'Association, ainsi que des témoignages de familles et des événements solidaires.

Les réseaux sociaux offrent également un canal direct de dialogue avec la communauté, favorisant l'échange d'informations et le soutien entre les familles concernées. L'AFSR y relaie régulièrement des campagnes de collecte de fonds, des initiatives de sensibilisation et des événements permettant d'impliquer le grand public.

La dynamique engagée sur ces plateformes a permis d'accroître significativement la visibilité du syndrome de Rett et d'attirer de nouveaux soutiens, renforçant ainsi l'impact des actions menées. L'Association poursuit son engagement à développer et à optimiser ses contenus numériques afin de toucher un public toujours plus large et d'amplifier son message de solidarité et d'espoir.

-  <https://afsr.fr/actualites>
-  facebook.com/AFSRett
-  instagram.com/AFSRett
-  x.com/AFSRett
-  linkedin.com/company/AFSRett



Rett Info & Rett Gazette

Le Rett Info est un magazine d'information annuel diffusé aux adhérents, ainsi qu'aux établissements qui accueillent des personnes atteintes du syndrome de Rett.

Il est composé d'articles rédigés par des professionnels sur les thèmes et actualités liées au syndrome de Rett (communication, droits, scolarisation, ressources, etc).

Mais il est aussi alimenté par la communauté de l'AFSR par le biais des rubriques spécifiques : libre court à l'écriture, le coin des lecteurs et téléspectateurs, les trucs et astuces...

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.



Outils de communication

Exposition photos

L'AFSR a collaboré avec la photographe Audrey Guyon pour produire une exposition photos visant à sensibiliser le grand public à cette maladie rare. Cette initiative s'explique par plusieurs raisons :

L'art comme moyen d'engagement

La photographie est un outil puissant de communication qui permet d'attirer l'attention et de susciter l'émotion. En mettant en lumière les personnes atteintes du syndrome de Rett, l'exposition cherche à créer un lien humain et sensible avec le spectateur.

Rendre visible une maladie rare

Peu connu du grand public, le syndrome de Rett nécessite des actions de sensibilisation pour améliorer la compréhension de ses impacts et favoriser le soutien à la recherche.

Valoriser les personnes atteintes et leurs familles

L'exposition offre une représentation authentique et bienveillante des personnes concernées. Elle vise à montrer leur quotidien, leurs défis et leurs moments de joie, au-delà de la maladie, afin de lutter contre les idées reçues et l'isolement.

Mobiliser le public et les médias

En s'appuyant sur un projet artistique de qualité, l'AFSR cherche à attirer l'attention des médias, des institutions et du grand public, facilitant ainsi la diffusion d'informations et le développement d'initiatives en faveur des familles touchées. En associant l'art et la sensibilisation, l'AFSR et Audrey Guyon utilisent le pouvoir de l'image pour toucher les cœurs et éveiller les consciences sur le syndrome de Rett.

Une exposition itinérante



Nous avons conçu cette exposition pour qu'elle puisse voyager et être installée facilement partout en France. Grâce à son format transportable, elle peut être accueillie dans des lieux variés : mairies, écoles, hôpitaux, centres culturels... autant d'opportunités pour sensibiliser un large public au syndrome de Rett.

Nous comptons sur vous pour faire vivre cette initiative en proposant son installation dans votre ville ou votre région. En vous impliquant, vous contribuez directement à faire connaître la maladie, à briser l'isolement des familles et à mobiliser de nouveaux soutiens.

N'hésitez pas à nous contacter pour organiser une exposition près de chez vous !



Les collectes

Nouveaux outils pour soutenir la recherche sur le syndrome de Rett :

Carnets de collecte et dossards solidaires !

L'AFSR possède de nouveaux outils : des carnets de collecte et des dossards autocollants ! Conçus pour faciliter l'organisation d'événements solidaires, ces outils sont particulièrement adaptés aux écoles souhaitant mettre en place des courses, cross ou marches solidaires en soutien à la recherche et aux familles concernées.

Les carnets de collecte permettent aux élèves et participants de mobiliser leur entourage en récoltant des dons avant l'événement, offrant ainsi une manière simple et ludique de s'impliquer pour la cause. Les dossards autocollants, quant à eux, apportent une dimension symbolique forte, renforçant l'engagement et la visibilité de l'action solidaire.

En organisant un événement avec ces supports, les établissements scolaires et associations peuvent sensibiliser les élèves au handicap et à la solidarité tout en contribuant activement à la recherche médicale et à l'accompagnement des familles touchées par le syndrome de Rett.

Ces outils sont disponibles gratuitement sur demande dans le cadre de l'organisation d'un événement solidaire.

En 2025, ces carnets de collecte ont permis de collecter la somme de 2 979 € !

Pages de collectes personnalisées

Si vous souhaitez lancer une collecte de fonds en faveur de notre association, nous mettons à votre disposition une page de collecte personnalisée. Il vous suffit de nous transmettre les informations nécessaires : une photo, un texte percutant pour votre public cible, ainsi que les dates si la collecte est liée à un événement. Nous vous enverrons ensuite un lien à partager avec votre entourage.

Ces pages dédiées facilitent le ciblage des donateurs et les incitent à contribuer, tout en vous permettant de suivre précisément les fonds récoltés. De plus, elles sont directement reliées à notre base de données, garantissant un versement des dons sans intermédiaire et sans commission.

Infographies et plaquettes

L'AFSR dispose également de plaquettes, de bons de soutien, de banderoles ainsi que de kakémonos, disponibles gratuitement sur demande dans le cadre de l'organisation d'un événement solidaire. Ces outils permettent de présenter de façon professionnelle le syndrome de Rett et l'AFSR au grand public, ainsi que de se rendre visible sur un stand.

Vidéos thématiques

Rodolphe Travel, papa de Romane et bénévole, a réalisé gracieusement plusieurs vidéos. Ces supports sont destinés notamment à communiquer sur l'appel au don, sur la recherche ou plus précisément sur les actions de l'AFSR.



Boutique AFSR

Boutique Solidaire

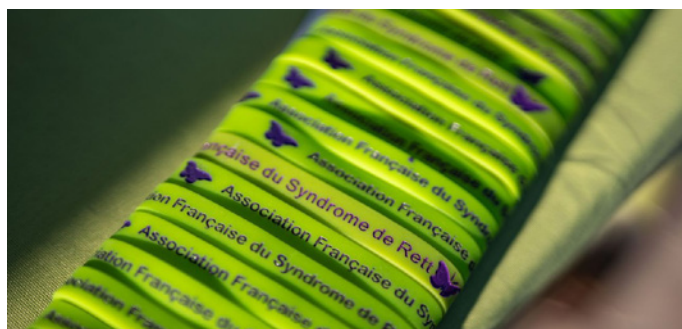
Dans le cadre de ses initiatives de financement et de sensibilisation, l'AFSR met à disposition une boutique solidaire, dont les bénéfices contribuent directement au soutien des familles et à l'avancement de la recherche sur cette maladie rare.

Les produits proposés – bracelets, t-shirts, mugs, tote bags et autres articles – permettent de mobiliser des fonds essentiels pour le développement de projets de recherche et d'accompagnement des personnes concernées.

Chaque achat constitue un acte de solidarité significatif, favorisant la sensibilisation du grand public et le financement des initiatives stratégiques de l'Association, notamment dans les domaines de la recherche scientifique, du soutien aux familles et de la diffusion d'informations sur le syndrome de Rett.

En 2025, à l'occasion des 37^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett, l'AFSR a une collection temporaire ! Nos bénévoles ont eu plaisir et fierté à présenter t-shirt, casquettes et totebag "**Over the Rett'bow**" aux couleurs douces et punchy.

Nous invitons chacun à découvrir notre sélection d'articles solidaires et à contribuer activement à notre mission. La boutique en ligne de l'Association constitue un levier important pour renforcer l'impact de nos actions et assurer un avenir meilleur aux enfants atteints du syndrome de Rett.



Contribuez activement à notre mission !
<https://afsr.fr/boutique/>



En 2025, les bénéfices de ces ventes ont permis de récolter près de 14 000 € !



SOUTENIR LA RECHERCHE MÉDICALE

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. À 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.



Les projets financés

Projets terminés

- ➔ « 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

Projets en cours

- ➔ Depuis 2024, l'AFSR finance la thèse de Léna Bourcin, doctorante au sein du laboratoire du Centre de Génétique médicale de Marseille. Ce soutien a été engagé pour une durée de trois 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 2025, deux lettres d'intention ont été reçues et une a été retenue.

- ➔ « Development of New Molecular Strategies for the Treatment of Rett syndrome in MeCP2-T158M mutant mice »
Porteur du projet : Dr Nicolas Panayotis **Montant accordé :** 59 070 € sur 1 an

Thèse de Léna Bourcin

Thérapie génique : Léna Bourcin porte une thèse sur le syndrome de Rett financée par l'AFSR

Nous vous présentions dans le Rett Info 86 –Novembre 2024, le portrait de Léna Bourcin, étudiante en thèse au sein du laboratoire dirigé par le Pr Jean-Christophe Roux à l'Inserm de Marseille. Un an après, elle nous présente un état d'avancement de son projet d'étude.

Me voilà donc partie depuis janvier 2024 pour 3 ans de thèse de doctorat au côté de l'équipe de Neurogénétique Humaine du laboratoire MMG grâce à vous tous ! La thérapie génique représente aujourd'hui une piste très prometteuse pour le traitement du syndrome de Rett. Elle repose sur l'utilisation d'un gène comme médicament : l'idée est d'apporter la séquence fonctionnelle du gène *Mecp2*. Il est possible de transporter ce gène médicament jusqu'aux cellules cibles (les neurones dans notre cas) à l'aide de virus rendus non pathogènes, appelés vecteurs viraux. Cependant, plusieurs difficultés freinent encore son utilisation. D'abord, le traitement pénètre mal dans le cerveau car il est entouré d'une barrière protectrice (la barrière hématoencéphalique). Ensuite, le dosage se doit d'être précis, car une quantité trop élevée ou trop faible de *Mecp2* entraîne une pathologie. Enfin, le vecteur couramment utilisé en thérapie génique pour les maladies neuronales (AAV9) infecte d'autres organes, notamment le foie, pouvant provoquer des effets indésirables.



Mon projet de thèse vise à rendre cette approche de thérapie génique plus sûre et plus efficace en travaillant sur ces trois problématiques.

1° Comment accéder au cerveau ?

Dans une étude précédente, l'équipe en partenariat avec des médecins, a mis au point une méthode qui ouvre temporairement la barrière protectrice entourant le cerveau : la barrière hémato-encéphalique. Cette méthode consiste à injecter dans la circulation sanguine des microbulles de gaz puis de les stimuler en appliquant des ultrasons. La variation de taille des microbulles induite par les ultrasons entraîne l'ouverture de la barrière hématoencéphalique transitoirement. En injectant le vecteur thérapeutique dans la circulation sanguine juste après, il peut atteindre le cerveau et particulièrement les neurones.

2° Comment réduire la présence du vecteur thérapeutique dans le foie ?

Un laboratoire aux USA a développé un vecteur viral capable d'infecter les neurones avec une grande efficacité et qui n'a pas d'affinité pour les autres organes dont le foie. En utilisant ce vecteur l'AAV.CapB10 nous pensons réduire les effets secondaires liés aux autres organes.

3° Comment réguler la dose de *Mecp2* dans les cellules ?

Actuellement, les techniques disponibles ne nous permettent pas de cibler exclusivement les neurones malades. L'une des approches possibles pour limiter le surdosage est d'empêcher l'expression du gène *Mecp2* dans les cellules « saines » qui produisent déjà une quantité normale de la protéine *Mecp2*. Pour cela, je mets au point un système d'ARN interférent. C'est un petit morceau d'ARN qui vient bloquer une des étapes de production de la protéine *Mecp2*. En ajoutant la séquence d'ADN correspondante dans le vecteur viral la cellule ne produit plus de sa protéine *Mecp2*. De cette manière, seul le gène médicament apporté par le vecteur thérapeutique s'exprime et le surdosage est limité.

Où en suis-je ?

Dans un premier temps, je me suis concentrée sur la validation de l'AAV.CapB10 comme vecteur. Mes premiers résultats indiquent une infection efficace des neurones du cortex préfrontal alors que le foie semble très peu touché. En parallèle, j'ai choisi deux séquences d'ARN interférents qui ciblent exclusivement la séquence de *Mecp2* présente dans la cellule (shRNA anti-*Mecp2*) et initié leur production grâce à des bactéries.

Pour la suite, à court terme, j'augmenterai le nombre d'analyses sur le foie et le cortex préfrontal pour consolider ces résultats préliminaires. J'étendrai également l'analyse à d'autres zones du cerveau (hippocampe, striatum, cervelet, tronc cérébral) pour vérifier l'uniformité de l'infection. Parallèlement, j'évaluerai l'efficacité des deux séquences shRNA anti-*Mecp2* in vitro dans des cultures cellulaires afin d'identifier celle ayant la meilleure performance. À plus long terme, une fois ces deux volets validés, j'évaluerai les effets du traitement dans le modèle qui représente le mieux la complexité de la pathologie, à savoir la souris femelle hétérozygote. J'étudierai pour cela des paramètres comportementaux (la respiration, la locomotion, la coordination motrice et le transit intestinal) ainsi que les changements potentiels au niveau neuronal (activité et connectivité).



Les Courses des Héros

Quand nos filles deviennent les héroïnes de la journée

Chaque année, la Course des Héros est un moment suspendu... Une journée où tout s'aligne : l'énergie, la solidarité, la joie, la fierté, et surtout l'amour immense que portent nos familles à leurs filles.

Cette édition 2025 n'a pas échappé à la règle : elle a été vibrante, colorée, émouvante et profondément solidaire.

Une ambiance impossible à décrire... mais inoubliable à vivre

Au milieu de centaines d'associations venues défendre leurs causes, nos familles AFSR ont une présence unique. Sur les parcours, on croise des enfants ordinaires, des enfants extraordinaires, des parents, des proches, des amis d'amis... tous unis par un même élan : courir ou marcher pour celles qui n'en ont pas la possibilité. Le public acclame, les équipes se soutiennent, et autour de nos filles Rett, on sent cette force collective qui dit : « On est là, avec toi, pour toi. »

Des familles portées par un élan de solidarité

Chaque participant relève un défi : mobiliser son entourage pour atteindre un objectif de collecte de 250€ pour les dossards individuels, 450 € pour les dossards famille.

Derrière ces chiffres, il y a un geste profond : celui d'être présent, de montrer son soutien, de transformer chaque euro en action concrète pour les familles et pour la recherche.

Parents, frères, sœurs, cousins, amis, collègues... tous se mettent en mouvement pour défendre la cause d'une petite héroïne qui leur est chère.

Une mobilisation exceptionnelle

En 2025, nos héros et héroïnes se sont retrouvés le 18 mai à Bordeaux et Lyon, puis le 15 juin à Paris, pour marcher ou courir sous un magnifique soleil avant de partager le traditionnel pique-nique, moment d'échange devenu incontournable.

Les chiffres parlent d'eux-mêmes :

- 126 coureurs et marcheurs mobilisés
- 58 187 € récoltés pour l'AFSR

Un résultat incroyable, preuve de la solidarité immense qui nous entoure.

Un immense merci...

Cette réussite, nous la devons à chacun d'entre vous : à nos participants fidèles ou nouveaux, aux familles, aux amis, aux collègues, et aux milliers de donateurs qui se mobilisent pour faire bouger les lignes du syndrome de Rett.

Mais surtout, nous la devons aux héroïnes du jour : nos filles Rett, qui inspirent chaque pas, chaque foulée, chaque collecte.





Octobre Rett

Chaque année, l'AFSR met en lumière le mois international du syndrome de Rett en organisant la campagne Octobre Rett qui a 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'est une course 100% connectée pour marcher ou courir 2, 6 ou 10 km pour soutenir une personne atteinte du syndrome de Rett. L'inscription est au prix de 10€ et l'intégralité de la somme affectée à la recherche sur la maladie. Des tee-shirts running, casquettes et goodies sont également en vente pour parfaire sa tenue lors de sa course ou marche !

Le challenge en 2025 était le suivant : récolter ensemble 20 000 € pour la recherche ! En parallèle, une collecte de dons pour la recherche était également en ligne.

Défi relevé haut la main ! La somme récoltée permettra de financer de nouveaux projets de recherche en 2026.

**De nombreuses manifestations en région se sont succédées !
Petites ou grandes, elles ont toutes participé à la réussite de cette action.**

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

Octobre Rett, c'est au total :



**1 429 coureurs, marcheurs
et donateurs**



2 341 kilomètres



23 404 euros récoltés
entre le 1^{er} et le 31 octobre
en faveur de la recherche
sur le syndrome de Rett !



Chloé

Octobre Rett à Bois-Bernard

Encore une belle édition Octobre Rett dans les Hauts-de-France !

Samedi 4 octobre, un rassemblement était prévu à Bois Bernard en soutien au syndrome de Rett. Malgré la météo, cette édition aura permis de réunir plus de 100 personnes et de récolter 1 523€ au profit de l'Association Française du Syndrome de Rett.

Nous remercions de nouveau l'ensemble des participants, les bénévoles, la commune de Bois Bernard, l'Ecurie Le petit Bernard, l'association Création et Savoir Faire et notre percussionniste !

Séverine Agache, Anne-Laure Boutillier
et Eléonore Mocquant, organisatrices



Octobre Rett à Beaurepaire

Le dimanche 19 octobre 2025, La Tribu de Nana, association créée en soutien à Anna, une jeune fille atteinte du syndrome de Rett a réuni près de 180 marcheurs pour une belle marche solidaire à Beaurepaire (Vendée).

Sous un ciel automnal et dans une ambiance conviviale, familles, amis, voisins et sympathisants se sont élancés pour quelques kilomètres de marche, arborant fièrement les couleurs de l'association.

Grâce à la générosité des participants et des donateurs, 1500€ ont été récoltés au cours de cette matinée. L'association, très active tout au long de l'année, prévoit déjà d'autres actions solidaires pour poursuivre cette dynamique de partage, de soutien et d'espoir.



Octobre Rett à Charance

Le 18 octobre, plus de 150 personnes se sont réunies à Charance pour marche en soutien à Angela, une petite fille de deux ans et demi atteinte du syndrome de Rett ! Cette marche Octobre Rett a été organisée par l'équipe de la crèche Tom Pouce qui accueille Angela.

La marche solidaire s'est déroulée dans la joie et la solidarité ! Une véritable bulle de bonheur pour la famille d'Angela. Un grand merci à toute l'équipe de la crèche Tom Pouce, aux organisateurs, aux participants pour cette belle manifestation qui a permis de recueillir plus de 700 euros en faveur de la recherche sur le syndrome de Rett.



Octobre Rett à Menton

Pour la 2ème fois, Polina a défilé dans les rues de Menton en menant avec douceur et fierté son cortège de soutien. C'est un défi largement relevé pour cette 2nde édition de notre Marche Octobre Rett puisqu'avec plus de 70 participants, nous avons presque doublé le nombre de marcheurs par rapport à notre 1ère édition.

Au-delà des participants, c'est une marée verte et blanche qui a déambulé dans les rues de Menton puis sur la plage des Sablettes pour un délicieux goûter fait maison. Les passants ont été interpellés et beaucoup nous ont posé des questions. Notre marche a également eu un retentissement dans les médias locaux puisque nous avons eu deux articles dans le Nice Matin ainsi les lecteurs de ce journal ont pu entendre parler du syndrome de Rett même s'ils n'ont pas participé à l'action.

Objectif de notre 3ème édition : dépasser la barre symbolique des 100 participants. Le rendez-vous est pris pour Octobre 2026.

Edouard et Jessica Guelton, les parents de Polina





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.

Le trail de Wissant

Des anciens étudiants de la prépa Saint Jean de Douai se sont mobilisés pour l'Association Française du Syndrome de Rett, en soutien à Diane, atteinte du syndrome de Rett et fille de leurs professeurs de mathématiques, Anne-Sophie et Nicolas Pierson.

Félix, Grégoire et Augustin, par l'intermédiaire de leur association Les relayeurs de la Côte, ont organisé un trail, fin juin, à Wissant.

Cet événement a permis de rassembler **351 coureurs, réunis en 117 équipes** et plus de **180 supporters** au profit de trois associations dont l'AFSR. Plus de 11 000 euros ont été collectés dont **5 000 euros reversés à l'AFSR**.

L'AFSR remercie chaleureusement Félix, Grégoire et Augustin, les coureurs et les supporters pour cette superbe action de soutien et leur généreuse collecte ! Cette somme participera à mettre en œuvre le Séjour Familles 2026.



Aventure Redbull Xalps

En 2021, je me suis lancée dans l'aventure de la Redbull Xalps, une course extrême en parapente qui consiste à traverser les Alpes en marchant et en volant.

La préparation est conséquente et le budget avec. J'ai toujours eu du mal avec les cagnottes des sportifs, notre cause est bien peu noble par rapport à certaines telles que celle de l'AFSR.

Ma cousine est atteinte d'un syndrome de Rett, et je suis sensible à cette maladie qui impacte de nombreuses petites filles ainsi que leur famille.

J'ai alors eu l'idée de créer une cagnotte qui a permis de rapporter 1 220 euros, la moitié pour le développement de mon association de parapente au féminin, permettant de mettre en avant la présence féminine sur les courses de parapente et la seconde pour l'AFSR. Ce montant reste bien noble mais j'espère qu'il contribuera à votre développement.

Laurie Genovese



Randonnée de Louvaines



Dimanche 18 mai 2025, il est 7h00 ! Le soleil est présent !

Ma sœur, la marraine de Julia et moi-même, nous partons pour un petit village situé dans le Maine-et-Loire, Louvaines, à moins de 40kms d'Angers ! Un peu moins de 500 habitants !

Début d'année 2025, Lucie, fille d'amis de ma sœur et secrétaire de l'Association de Parents d'Elèves de l'école publique de Louvaines, me contacte pour me proposer de représenter l'AFSR lors de leur randonnée annuelle pour l'école du village. Plusieurs parcours sont proposés (3 circuits pédestres et 3 circuits VTT). Chaque année, l'APE reverse 1€ pour chaque inscription.

Dans un premier temps, nous tiendrons un stand ravitaillement où nous porterons fièrement casquettes et lunettes vertes. Nous installerons ensuite le stand aux couleurs de l'AFSR dans la cour de l'école. Tout est en place : les goodies, les feuilles explicatives du syndrome de Rett en cas de sèche... Ma Julia est absente mais présente en photo avec différents membres de sa famille et nous avons la jolie Eléanore tout sourire sur le kakémono.



Les gens sont curieux. Beaucoup de questions sur ce syndrome méconnu et aussi de l'empathie et de la bienveillance ! Les ventes s'enchaînent. Petit village mais grand cœur !

Le bilan est chouette. La trésorière me souffle que l'APE reversera 561€ à l'AFSR ! Total des ventes : 315€ ! **876€ reversé à l'AFSR !** Un grand merci à toute la chouette équipe de parents de l'APE, ma sœur Séverine, Elodie mon amie et marraine de Julia et l'équipe de l'AFSR pour leur précieuse aide et conseils.

Audrey Pasielsky, maman de Julia

Les Opérations 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 2025, l'Opération Chocolats de Pâques c'est c'est 2 182 € de commande et 392 € reversés et l'Opération Chocolats de Noël 9 598€ de commande et 1 835 € reversés !

Au total, en 2025 c'est 11 780 € de chocolats qui ont été commandés sur notre boutique partenaire ! Ainsi, **2 227 € ont été reversés à l'AFSR** pour financer nos actions en 2025.

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



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 pourrions vous conseiller et vous apporter les outils nécessaires dans l'élaboration de votre projet.





Dons d'associations 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. Nombre d'entre elles n'hésitent pas à soutenir l'AFSR en effectuant régulièrement des dons.

L'Association Française du Syndrome de Rett remercie chaleureusement toutes les associations de familles ayant effectué un don en 2025.

ELEANORE
ma petite sauvageonne

LES YEUX DE BICH RETT

Bigdoule

La Tribu de Nana

Les mots dans ses yeux



Unis pour Emmy

CLARA
TOUS AVEC TOI



Association Pour Léonie

“

L'Association Pour Léonie a été créée en 2023 pour accompagner humainement et financièrement Léonie âgée de 10 ans, améliorer son quotidien et son bien-être, soutenir la recherche et faire connaître le syndrome de RETT.

L'association reverse tous les ans une partie de ses bénéfices au profit de l'AFSR pour la recherche médicale. Nous espérons qu'un traitement puisse voir le jour afin de guérir nos enfants.

Nous remercions l'AFSR pour leur engagement auprès des familles.

”

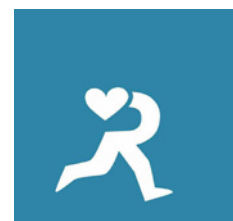


www.facebook.com/APLEONIE

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 :



FONDATION BORRAH



FONDATION
DU GRAND ORIENT DE FRANCE
Reconnue d'Utilité Publique par Décret du 12 février 1987





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 : Julien Fieschi, Audrey Granado, Eléonore Rabourdin

Relecture : Stelly Ballet, Thomas Bertrand, Sophie Tondelier, Loïc Tramaille

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

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

Photo de couverture : Angèle - Crédits : © AFSR

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