

INFO

Hydratation et syndrome de Rett

- Syndrome de Rett et douleur p. 6
- Vous avez dit :
« éducatibilité » ? p. 12
- La CAA à l'honneur p. 18
- Portraits p. 28



AFSR
Association Française
du Syndrome de Rett

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
- 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, FOXC1 et MECP2 entraînant des phénotypes partiellement similaires, des relations étroites entre les communautés CDKL5, FOXC1 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

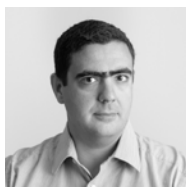
- Financement de projets de recherche (plus d'un million d'euros investis en 30 ans)
- Organisation de rencontres régionales
- Organisation annuelle des Journées Nationales du Syndrome de Rett (JNSR)
- Organisation de stages de formation pour les parents
- Édition d'une newsletter et d'un magazine d'information
- 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.



Agathe et Anastasia

Édito



Chers adhérents,

Cette nouvelle édition de Rett Infos reflète, une fois encore, la richesse des parcours, des idées et des avancées autour du syndrome de Rett.

À travers chaque article, chaque témoignage, c'est notre volonté collective de mieux comprendre, mieux accompagner et surtout, toujours avancer, qui s'exprime.

Cette année encore, le Conseil Paramédical et Éducatif (CPME) a joué un rôle central.

De la question complexe de la douleur à celle, cruciale, de l'hydratation, en passant par la place de la CAA et les espaces Snoezelen, ce numéro offre des clés concrètes pour améliorer le quotidien des familles et des professionnels. Il ouvre aussi des perspectives sur un sujet essentiel pour nos enfants: utiliser le jeu comme levier d'apprentissage et d'expression.

Notre association s'est également mobilisée tout au long de l'année : rencontres régionales, actions solidaires comme la Course des Héros, portraits de familles engagées, et initiatives pour mieux faire entendre la voix des personnes concernées.

Ce travail de terrain est essentiel pour la cohésion de notre association.

Dans un contexte où la recherche avance vers des traitements plus ciblés, notamment via la thérapie génique, notre rôle devient de plus en plus stratégique.

Comme je l'exprimais dans le courrier d'appel aux dons : nous devons être prêts. Prêts à soutenir la recherche, mais aussi à accompagner les essais, à anticiper les besoins logistiques, juridiques, humains.

L'AFSR s'y engage pleinement, mais ne pourra le faire sans vous.

Ce numéro est aussi une invitation à rester unis.

À l'heure où les premiers enfants bénéficient, outre-Atlantique, de traitements expérimentaux, chaque pas compte, chaque voix renforce notre légitimité, chaque don donne de l'élan à notre combat commun.

C'est ensemble que nous pourrions transformer l'espoir en réalité.

Je vous remercie pour votre confiance et votre engagement indéfectible.

Amicalement,
Julien Fieschi, Président de l'AFSR



SOMMAIRE

INFOS //08

- Syndrome de Rett et douleurs
- Jeux de société adaptés
- Vous avez dit "éducabilité"?
- Les bienfaits des espaces Snoezelen pour la stimulation sensorielle
- Hydratation et syndrome de Rett
- La CAA à l'honneur

À L'ASSO ! //20

- Retour sur l'année 2024-2025
- Rencontres régionales
- Course des Héros

PORTRAITS //28

- Léna Bourcin
- Marie Marin

CÔTÉ CUISINE //30

LE COIN DES LECTEURS ET TÉLÉSPECTATEURS //32

LIBRE COURS À L'ÉCRITURE //34

LA RÉDACTION

Nous adressons nos sincères remerciements à l'ensemble des personnes qui ont contribué à la rédaction et à l'élaboration de ce numéro.

Directeur de publication : Julien Fieschi, président de l'AFSR - 264 rue du Champ Monette 60600 Agnetz

Rédactrice en chef : Audrey Granado - Rédaction : Audrey Breil, Caroline Fafchamps, Audrey Granado, Marie Marin, Marilyn Poueyto, Eléonore Rabourdin, Laure Soulez Larivière, Anne-Laure Zilliox

Relecture : Thomas Bertrand, Marie Marin, Emmanuelle Mignolet, Loïc Tramaille et Anne-Sophie Pierson.

Conception et graphisme : Koesens - Impression : SMI

Couverture : Inès

N°ISSN : 1620-509X - Toute reproduction, même partielle, des dessins, photos ou textes contenus dans ce numéro est interdite sans l'autorisation écrite de l'AFSR. Le Rett info est adressé aux MDPH, CHU, structures d'accueil spécialisées pour enfants et adultes, de France et d'Outre-mer.

Emma





Infos

Laura

Syndrome de Rett et douleur

Dans cette série de trois articles, je vous propose un tour d'horizon pratique pour évaluer et accompagner la douleur chez les personnes atteintes d'un syndrome de Rett :

Les échelles et outils d'observation simples à connaître pour évaluer la douleur.

L'application APO : un outil gratuit pour guider l'observation de la douleur chez les enfants ayant des troubles de la communication.

Le site Sparadrap : des ressources pour préparer les soins et réduire l'anxiété anticipatrice, qui augmente la douleur.

Parce qu'évaluer la douleur, ce n'est pas seulement une question médicale. Reconnaître la douleur, c'est redonner du sens à des comportements qui pourraient sembler « inexplicables ». C'est aussi redonner à la personne un pouvoir sur son corps, même sans mots.

L'évaluation de la douleur dans le syndrome de Rett

Les études montrent que les personnes atteintes du syndrome de Rett ressentent la douleur autant, voire plus intensément, que les autres. Leurs signes d'expression sont différents, parfois discrets, parfois très intenses, parfois paradoxaux.

Alors, quand on accompagne une personne atteinte du syndrome de Rett, on apprend à lire les moindres détails : un regard qui change, un geste qui s'interrompt, un tonus qui se modifie, un cri...

Mais malgré cette connaissance, la douleur, chez les personnes qui ne peuvent pas la dire, est souvent sous-estimée et mise en doute.

Est-ce de la fatigue, de l'angoisse, ou vraiment de la douleur ? Cette incertitude est stressante pour la personne et son entourage. D'où l'importance d'avoir des outils adaptés, pour observer, comprendre et réagir.



Nous vous présentons des outils répandus qui existent pour repérer la douleur et la décrire à un médecin, même quand la communication est difficile.

En cas d'urgence, l'échelle **Evendol** est utilisée dans les hôpitaux, en règle générale pour les enfants jusqu'à 7 ans. Elle se base sur le comportement observable : cris, agitation, retrait, immobilité...

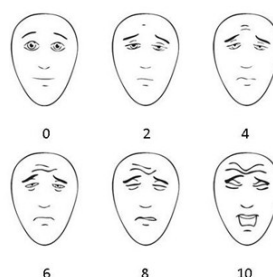
<https://pediadol.org/evendol-echelle-pour-evaluer-la-douleur-de-lenfant-de-moins-de-7-ans-aux-urgences/>



Dès 4 ans, l'échelle des visages (FPS-R) permet à l'enfant de montrer l'intensité de sa douleur en pointant un visage, de « pas mal du tout » à « très très mal ». C'est un outil très apprécié des enfants et facile à intégrer dans un système de communication alternative.



Quand la communication est très limitée, l'échelle **DESS (SanSalvador)** est une référence en établissement pour les personnes dites polyhandicapées. Elle observe les postures, la respiration, le regard, la réaction au contact...



<https://pediadol.org/fps-r-faces-pain-scale-revised-echelle-des-visages/>



Au quotidien, des fiches d'observation faites par les parents, des repères dans un agenda et des applications pour noter les épisodes douloureux peuvent être très utiles.

<https://pediadol.org/dess-douleur-enfant-san-salvador/>



L'application APO, un nouvel outil pour observer la douleur

Les troubles de la communication rendent souvent difficile l'évaluation de la douleur. Pour aider les familles et les soignants, la **commission pédiatrique de la SFETD (Société française d'étude et de traitement de la douleur)** a créé une application gratuite : **APO**.

APO, soutenue par la SFETD et la Direction générale de la Santé, est pensée pour les **enfants, adolescents et jeunes adultes ayant des troubles de la communication**, dont les personnes avec syndrome de Rett.



L'application **APO** guide pas à pas les parents dans l'observation de la douleur en leur permettant de renseigner des signes tels que :

- > des changements de tonus, de regard, de respiration.
- > une agitation inhabituelle, des troubles du sommeil, des crispations...

À l'issue de l'observation, l'application donne un **score de douleur** et des **conseils adaptés** : donner un antalgique, prévenir le médecin, ou réévaluer plus tard.

L'application peut être utilisée à la maison, à l'école ou en structure. C'est une aide précieuse pour ne plus rester seul face au doute.

<https://pediadol.org/apo-une-appli-pour-mieux-evaluer-la-douleur-chez-vos-patients-avec-difficulte-de-communication/>



Le site Sparadrap : préparer les soins pour diminuer la douleur

Quand on ne sait pas ce qui va se passer pour nous, notre corps se tend, le stress monte, et tout fait plus mal. C'est ce qu'on appelle l'anxiété anticipatrice : plus la peur est grande, plus la douleur est ressentie intensément.



Découvrez sparadra :
www.sparadra.org

L'association Sparadrap agit depuis plus de 30 ans pour que les enfants soient mieux informés et rassurés avant les soins.

Leur site propose des ressources accessibles gratuitement :

- des livrets pour expliquer les soins courants (rendez-vous chez le dentiste, prise de sang, vaccin, opération...);
- des vidéos pour visualiser les soins (<https://www.sparadrap.org/enfants/videos>);
- des articles pour les parents; un dictionnaire des mots médicaux (<https://www.sparadrap.org/enfants/dictionnaire>);
- des affiches et le poster « Dès 4 ans, tu peux dire "combien" tu as mal », très utile pour découvrir les échelles d'évaluation de la douleur.

Ces supports sont à la fois pédagogiques et thérapeutiques : comprendre ce qui va se passer, c'est déjà souffrir moins.

Anne-Laure Zilliox, ergothérapeute et membre du Conseil paramédical et éducatif de l'AFSR (CPME)




Jeux de société adaptés

Un escape game d'anniversaire sur Mind Express 5 : apprendre en jouant, célébrer en communiquant

Et si l'apprentissage passait aussi par le jeu, la surprise et la fête ? C'est le pari de cet escape game sur le thème de l'anniversaire, conçu sur Mind Express 5 (Jabbla), un logiciel de communication et d'apprentissage utilisé dans de nombreuses classes et familles.

Pensé pour des enfants ou adolescents utilisant la CAA et/ou la commande oculaire, ce jeu invite à résoudre de petites épreuves interactives pour retrouver tous les éléments d'un anniversaire : les bougies, le gâteau, les cadeaux, les cartes, et enfin... la chanson finale !

Une aventure personnalisable et inclusive

Dès la première page, une voix annonce : « Nous allons les chercher ensemble. » Le ton est donné : il s'agit d'une aventure coopérative, où chaque étape mobilise la curiosité, la compréhension et le plaisir de réussir. Les consignes sont sonorisées, les pictogrammes facilitent la compréhension, et chaque réussite est félicitée par un son, une animation ou un pop-up.

Le jeu s'adapte à chaque utilisateur : on peut y insérer le prénom, les photos de la famille, les cartes reçues ou encore une chanson personnalisée à la fin. Ce n'est plus un simple exercice : c'est son anniversaire, son histoire.

Des épreuves progressives

Chaque page propose un petit défi à résoudre : compter les bougies, recomposer le mot « anniversaire », reconnaître le pluriel, identifier l'expéditeur d'une carte... Chaque épreuve mobilise lecture, logique, attention visuelle, compréhension orale et communication.

Un outil pédagogique et affectif

Derrière le jeu se cache une vraie démarche pédagogique : favoriser la compréhension des consignes, la motivation à communiquer, et le plaisir d'apprendre par le sens. Mais surtout, c'est un support qui renforce le lien entre les personnes : l'élève, la famille, l'école.

Une invitation à créer ses propres jeux

Ce projet montre à quel point Mind Express 5 peut



devenir un terrain de jeu créatif : il suffit d'un thème familial (Noël, l'école, les saisons...) pour imaginer de nouveaux scénarios. On peut y intégrer des sons, des liens web, des pop-ups, des photos, des feedbacks automatiques...

Et la cerise sur le gâteau...

La dernière page propose un lien vers un clip « Joyeux anniversaire ». Un moment de fierté, de joie et de partage : l'écran s'illumine, la musique démarre, et tout le monde chante !

Quelques extraits du jeu

Page d'accueil :

Le texte est lu lorsque la case est sélectionnée. Une petite flèche « suite » permet d'avancer. Pensée pour éviter les clics accidentels, vous pouvez l'agrandir en mode « modification ». La case avec le pictogramme déclenche un son amusant.

Première épreuve :

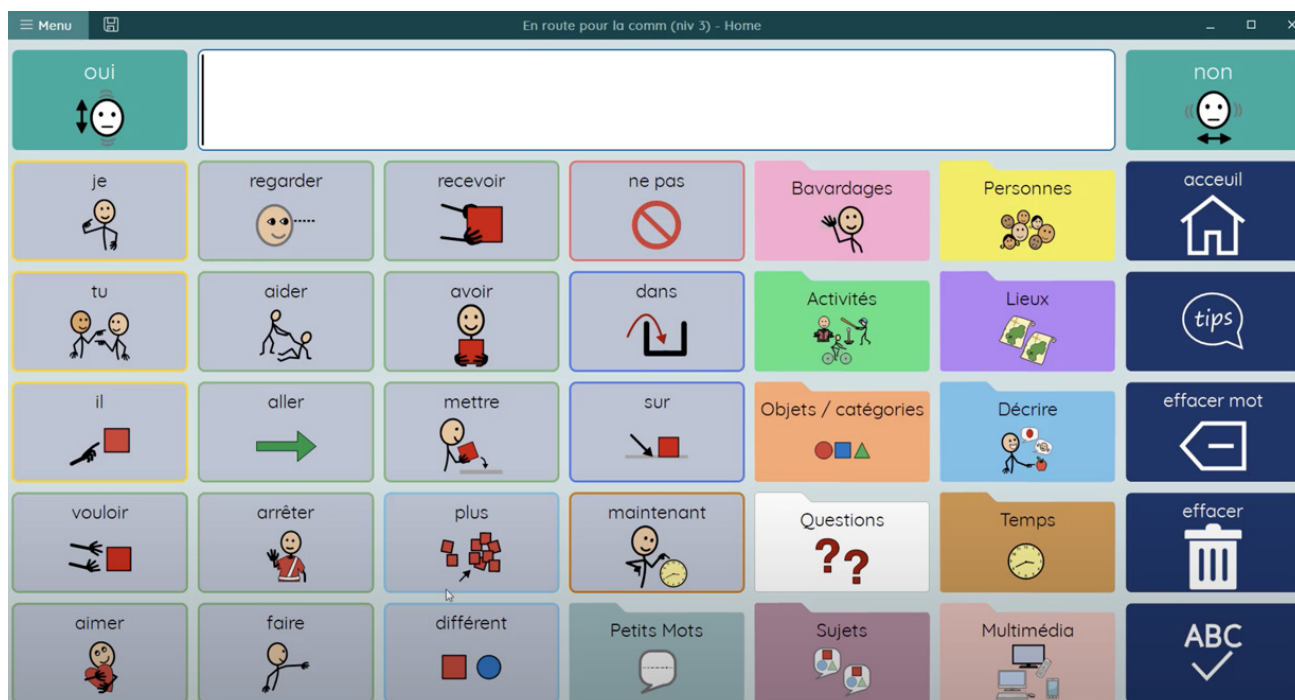
Combien de bougies faut-il sur le gâteau ?

→ Plusieurs nombres sont proposés (à personnaliser selon l'âge de la personne).

Deuxième épreuve :

Quel est ton mois d'anniversaire ?

→ Les réponses sont personnalisables. Si la bonne réponse est choisie, une fenêtre pop-up s'ouvre avec le mois correct. Sinon, il est proposé de réessayer.



Troisième épreuve :

Trouver la carte qui souhaite « Bon anniversaire ».

→ Rien à personnaliser ici (sauf si vous le voulez).

Quatrième épreuve :

Remettre les syllabes dans l'ordre pour écrire « anniversaire ».

→ Rien à personnaliser ici !

Cinquième épreuve :

Reconnaître la marque du pluriel.

→ Un pop-up illustre la différence entre « cadeau » et « cadeaux ».

Sixième épreuve :

Retrouver qui a écrit chaque carte.

→ À personnaliser avec trois photos de personnes connues et leur prénom.

Un son d'applaudissements retentit lorsque la réponse est correcte !

Page finale :

Lien vers un clip « Joyeux anniversaire » (personnalisable, par exemple avec une vidéo YouTube).

Un moment de fierté, de joie et de partage : l'écran s'illumine, la musique démarre, et tout le monde chante !

Pour aller plus loin

- Modélisez et invitez l'enfant à commenter le jeu avec la CAA (« J'aime », « C'est facile », « Encore ! »).
- Proposez de compléter son cahier de vie avec des images du jeu ou un court texte.
- Laissez-lui l'occasion d'intervenir activement pendant le jeu grâce à sa CAA (choix, réactions, commentaires).

Et pourquoi pas aller plus loin ensemble ?

Caroline Fafchamps,
enseignante spécialisée, formatrice,
maman, et membre
du CPME de l'AFSR.



Retrouvez le tuto complet avec les captures d'écran pour un pas à pas détaillé via ce lien.

<https://drive.google.com/drive/folders/1SOB1iZijovpMe76PIZCAN1PJB8NsuU6G?usp=sharing>



Vous avez dit : « éducatibilité » ?

Longtemps, face au polyhandicap, on a considéré que les possibilités éducatives étaient ténues. Les progrès de la technologie viennent aujourd'hui remettre ces questions en mouvement et nous amènent, nous, personnes engagées aux côtés de personnes en situation de polyhandicap, à nous questionner sur l'éducatibilité de ces dernières.

Mais qu'est-ce que l'éducatibilité ?

En jouant un peu avec vos connaissances de la langue française, vous reconnaissez le concept d'éducation et une terminaison qui fait penser à une qualité, une capacité. En allant vérifier dans le dictionnaire, on trouve effectivement : « Éducatibilité : capacité à être éduqué ».

Né au XIX^e siècle sous la plume de George Sand, ce terme est repris dans des contextes variés, concernant des humains, mais également des animaux. Ce n'est pas dans son acception générale que ce mot est pertinent pour nous, personnes engagées dans l'accompagnement des personnes avec un syndrome de Rett, mais à travers la dimension didactique que lui donne Philippe Meirieu.

En grossissant le trait, il pose le principe de l'universalité de l'éducatibilité humaine et vient questionner les échecs d'apprentissage. Ce que je trouve particulièrement intéressant dans son travail, c'est qu'il considère la relation entre apprenant et « apprenneur ». J'utilise à dessein ce néologisme afin de mettre les deux personnes engagées dans la relation d'apprentissage sur un pied d'égalité. Avant d'avoir lu des articles sur les travaux de Meirieu, j'expliquais déjà à mes élèves qu'apprendre, c'est comme ouvrir une porte... Tant que la bonne clé n'est pas dans la serrure, on n'y arrive pas ! Ce n'est pas la faute de la serrure (l'apprenant), mais celle de l'enseignant (l'« apprenneur »), qui peut, selon les cas, ne pas utiliser la bonne clé, ou avoir des difficultés à viser le trou de la serrure. L'éducatibilité, c'est un peu cela : prendre conscience que chaque serrure a sa clé et qu'il faut la chercher.

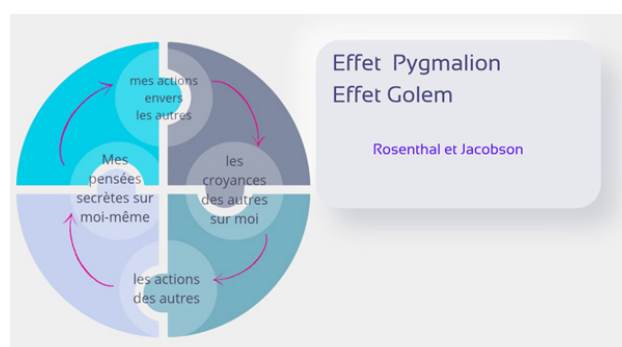
Mais les personnes concernées par le syndrome de Rett, et dans de nombreuses autres situations de polyhandicap, sont entravées tant dans leur motricité que dans leur langage oral. Ces difficultés d'accès à l'Autre constituent un terreau fertile pour les doxas, ces croyances tenues pour vraies parce qu'elles sont ancrées depuis des siècles et véhiculées tant par le validisme de la société que par le modèle médical du handicap. Ces doxas posent la question de l'environnement. Pour reprendre l'image de la clé, elles sont comme ce vide-poche que nous avons tous, rempli de clés dont nous ne connaissons plus l'usage. En conservant ces clés inutiles, ces croyances jamais remises en question, nous cessons d'apprendre à toute une partie d'une classe d'âge : les personnes entravées dans leur langage oral.

Mais pourquoi s'encombrer avec ce concept ?

C'est vrai que j'ai très bien vécu, et vous aussi certainement, avant de découvrir le concept d'éducatibilité ! Mais il a pourtant changé mon regard sur le monde et, en particulier, sur les personnes dont le langage oral est entravé. Et ce regard est essentiel ! Rosenthal et Jacobson, deux psychologues américains, ont élaboré une théorie, dans les années 1960, selon laquelle le regard porté sur un enfant peut engendrer deux effets antinomiques, que nous allons définir ci-dessous.

Le processus de l'étude de Rosenthal et Jacobson¹

Dans une école d'un quartier pauvre, Rosenthal et Jacobson réalisent une expérience afin de vérifier un comportement observé dans le monde animal. Pour cela, ils se masquent derrière une fausse identité et travestissent le sujet. Cette expérience est pour autant réalisée dans un réel respect scientifique.

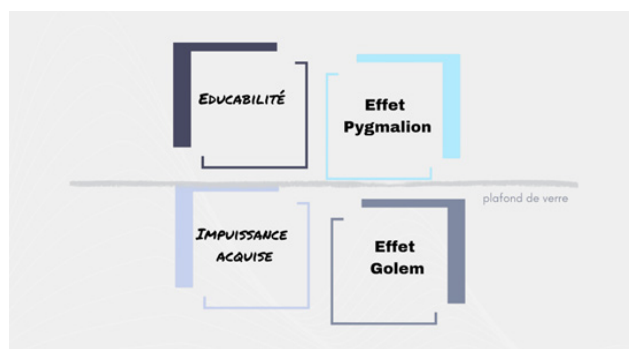


Rosenthal et Jacobson font passer un test de QI aux élèves et « organisent » une distribution de courriers contenant les résultats, laissant croire aux enseignants qu'ils les découvrent fortuitement... Cependant, certains de ces résultats ont été volontairement truqués : les résultats de 20 % des élèves sont majorés.

À la fin de l'année, les élèves repassent le test et on note, pour ceux dont les résultats au test initial avaient été majorés, une amélioration des performances comprise entre 5 et 25 points. L'effet ne dure pas chez les élèves les

plus jeunes, mais persiste chez les élèves les plus âgés.

Rosenthal et Jacobson ont mis en évidence que, lorsque l'adulte croit ou projette une caractéristique sur l'enfant (ici des performances élevées à un test de QI), sa posture vis-à-vis de lui change. Cette posture invite l'enfant à adopter cette caractéristique. Les croyances de l'adulte peuvent « tirer vers le haut », c'est l'effet **Pygmalion** (spirale vertueuse). Dans le cas contraire, on évoque l'**effet Golem** (cercle vicieux).



Posé en contexte général, cet exemple ne peut qu'emporter l'adhésion de chacun. Cependant, lorsqu'il est question de personnes en situation de polyhandicap, les doxas reprennent le dessus. Aussi, il nous faut parler de l'hypothèse la moins dangereuse, telle qu'énoncée par Anne Donnelan, en 1984 : « En l'absence de données concluantes, les décisions éducatives devraient se baser sur des hypothèses qui, si elles s'avéraient incorrectes, auraient l'effet le moins dangereux sur l'élève. »² Ainsi, elle nous invite, en l'absence de données fiables, à toujours prendre les décisions relatives à l'éducation d'un enfant en nous basant sur l'hypothèse qui aura le moins d'effets négatifs sur lui.

Les travaux de Rosenthal, Jacobson et Donnelan peuvent aussi être mis en perspective avec ceux de Martin Seligman qui, en 1972, établissait le concept d'impuissance acquise ou apprise et en démontrait les impacts psychologiques, physiques et sociaux.

Le principe d'éducabilité nous invite à une dynamique quotidienne et permanente, pour nous-mêmes, mais également pour les personnes auprès desquelles nous sommes engagés. Nous construisons ainsi une spirale vertueuse qui permet

à chacun, parents et enfants (quel que soit leur âge), de prendre une place dans la relation la moins impactée possible par les conséquences du handicap.

Au quotidien

Convaincus de l'éducabilité de la personne, nous lui laisserons de plus en plus de place pour s'exprimer. Soutenue par notre démarche, la personne sera renforcée dans son agentivité, dans sa capacité à agir.

Ainsi, nous pourrions définir des « plans d'attaque » : certains oseront mettre en place la communication alternative et améliorée, d'autres oseront la littératie, la mise en place de l'apprentissage de l'écrit. Mais j'espère que tous trouveront du réconfort dans les jours sans. Parce que ces jours-là existent aussi ! Ils sont liés à une autre caractéristique du syndrome de Rett : la labilité des compétences. Elle nous touche tous et explique, par exemple, les contre-performances sportives. Cela signifie qu'on peut exprimer ses compétences avec plus ou moins de réussite selon les jours et les moments. Et vous imaginez bien que, lorsque les mouvements sont compliqués en raison de l'apraxie³, les gestes nécessaires pour exprimer une compétence exigent des ressources qui ne sont pas toujours mobilisables. C'est pourquoi l'une des enseignantes de la Rett Academy propose de considérer que l'élève a le niveau le plus haut qu'elle a déjà démontré. L'apraxie étant majorée par le stress, il est fort à parier que les meilleurs résultats sont produits hors de tout contexte d'évaluation.

Dans ces moments-là, penser éducabilité permet de se rassurer, de conserver la trajectoire que l'on s'est fixée, en tant que parent ou thérapeute, mais également de rassurer notre enfant, notre patient(e) et de lui expliquer qu'à cet instant précis, la réalisation du geste attendu n'est pas possible, sans que cela ne soit définitif. Le rassurer ainsi permet de conserver intacts sa motivation et son engagement, mais aussi de réduire les peurs induites et éviter ainsi de basculer dans la spirale vicieuse de l'effet Golem. La qualité de vie s'en trouve, par conséquent, particulièrement améliorée. L'éducabilité, ce n'est donc pas juste un mot-valise pour faire savant à la machine à café, mais réellement une nouvelle manière de vivre le quotidien.

PS : Ce texte n'est pas écrit par une théoricienne hors sol. Je suis également maman d'un jeune adulte en situation de handicap complexe, associant également troubles moteurs et absence de langage oral.

Marilyn Poueyto
Formatrice en CAA (communication
alternative améliorée),
accompagnement personnalisé,
spécialisée dans les apprentissages
et l'inclusion des personnes non
oralisantes et dans la lutte contre les
violences sexuelles.



¹Rosenthal R. et Jacobson L., *Pygmalion in the classroom : Teacher expectation and pupils' intellectual development*, Bancyfelin, Carmarthen, Wales, Crown House Pub., 1992 (nouv. éd.), 266 p. (ISBN 978-1-904424-06-2).

²Donnellan A. M., « The Criterion of the Least Dangerous Assumption », *Behavioral Disorders*, Vol.9(2), p.141-150, 1984 : "In the absence of conclusive data, educational decisions should be based on assumptions which, if incorrect, will have the least dangerous effect on the student."

³Voir la vidéo de Marie Voisin-Du Buit sur la chaîne youtube de l'AFSR : <https://www.youtube.com/watch?v=CvIcgvLpIWk>. Ainsi que l'article « Pourquoi les stratégies main sur main sont inefficaces et devraient être évitées dans le syndrome de Rett », Zilliox A.-L., *Rett info*, no 86, novembre 2024, pages 10-12.

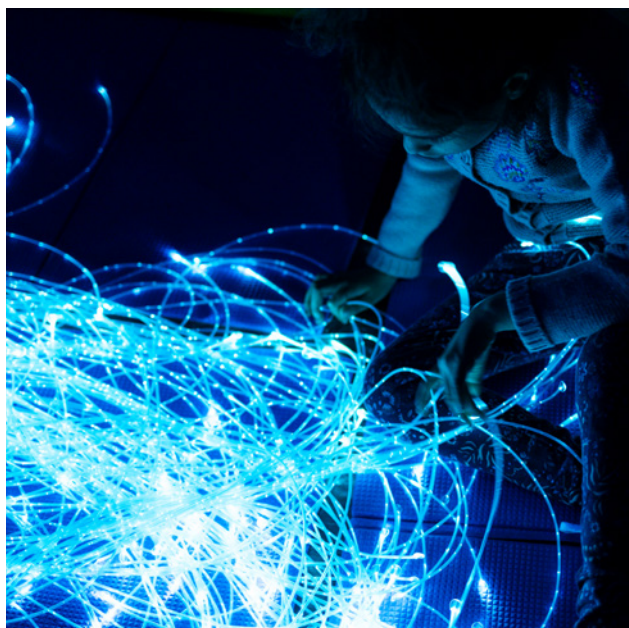
Les bienfaits des espaces Snoezelen pour la stimulation sensorielle

Des tapis de mousse recouvrent les sols et les murs. Un projecteur et une lampe lumineuse diffusent des lumières douces ou stimulantes. Une colonne à bulles attire le regard de façon hypnotique. Dans des paniers, on trouve des fidgets, des objets à malaxer, toucher, mâchouiller... Toute une salle pensée pour devenir un cocon multisensoriel et favoriser le bien-être.

L'importance de la stimulation sensorielle pour les personnes Rett

Les personnes atteintes du syndrome de Rett présentent des particularités sensorielles : hypersensibilité à certains stimuli, faible réactivité à d'autres... Certains bruits ou lumières ou encore textures peuvent déclencher une gêne ou une agitation. D'autres, au contraire, peuvent procurer de l'apaisement, voire de la joie. Ces particularités sensorielles sont à prendre en compte dans l'accompagnement des personnes atteintes du syndrome de Rett, car elles peuvent ouvrir vers un autre chemin : celui du corps comme porte d'entrée vers les apprentissages ou la communication.

La stimulation sensorielle constitue un soutien précieux pour accompagner le développement et le bien-être des personnes atteintes du syndrome de Rett. Elle aide à maintenir une attention souvent labile et à réguler les émotions. L'utilisation de stimuli visuels, auditifs, tactiles et/ou olfactifs peut faire diminuer l'anxiété et favoriser un retour au calme.



La stimulation sensorielle permet aussi de renforcer le lien entre la personne et son environnement. Alors que les difficultés motrices et les troubles du langage peuvent entraver l'exploration du monde, la stimulation sensorielle ouvre une nouvelle voie d'accès, un nouveau mode d'expression.

Les espaces Snoezelen : un cadre adapté aux besoins des personnes avec le syndrome de Rett

Le Snoezelen est une pratique de stimulation multi-sensorielle, née aux Pays-Bas dans les années 1970. Ce sont deux éducateurs spécialisés, Ad Verheul et Jan Hulsegge, qui expérimentent le concept. Le terme «snoezelen» est un mot-valise, qui vient de la contraction de deux verbes néerlandais : *snuffelen* (sentir, ressentir, explorer) et *doezelen* (sommoler, se détendre).

Un espace Snoezelen est un lieu sécurisé et sans contrainte. L'idée est de laisser la personne autonome dans cet environnement, libre de s'exprimer, de se diriger vers les modules de stimulation, d'utiliser les accessoires mis à sa disposition. L'autonomie est favorisée, l'enfant est acteur de son expérience, bien qu'accompagné d'un adulte (qui reste spectateur). Tous ses sens sont stimulés grâce à des lumières, des couleurs, des textures, des sons... On adapte les stimuli aux particularités sensorielles de la personne : des lumières douces ou colorées, des sons relaxants, plus ou moins rythmés, des vibrations sensorielles, des odeurs agréables...

Dans la philosophie Snoezelen, on n'attend pas de performance. Il n'y a pas d'autre objectif que le bien-être, qu'il passe par l'éveil, la détente ou l'expression personnelle. La personne, laissée libre d'explorer, prend confiance en son autonomie dans ce cocon pensé pour elle. Stimulée de différentes manières (elle peut ne pas être réceptive à tous les stimuli, un seul suffit!), la personne reste attentive à ce qui se passe autour d'elle. Son attention augmente, tout comme ses interactions. En réaction aux stimuli, ses regards, ses gestes, ses élans positifs vers tel ou tel accessoire, ou, au contraire, ses refus, deviennent pour l'adulte accompagnateur un véritable langage. L'expression et la communication sont ainsi favorisées par cette méthode.

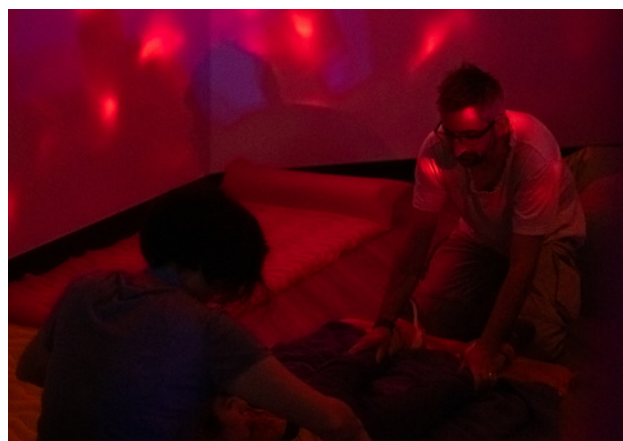
Intégrer Snoezelen dans le quotidien

De nombreuses institutions (EEAP, IEM, IME, ITEP,...) sont équipées d'un espace Snoezelen. Le personnel est alors formé à l'utilisation de ses salles et à la philosophie de la méthode. La formation aide à mettre en place un espace adapté, pensé en fonction des handicaps. Les professionnels sont invités à découvrir la théorie, la déontologie et l'éthique autour de cette pratique, ainsi qu'à mettre en pratique leur apprentissage en salle Snoezelen.

Ainsi, la présence d'un espace Snoezelen dans une institution ne se limite pas à l'aménagement d'une salle. Elle s'accompagne de la mise en place d'une approche attentive et respectueuse de la philosophie initiale. Le professionnel accompagnateur est formé pour devenir un guide attentif aux réactions, capable d'ajuster les stimulations aux différentes particularités sensorielles.

Il est à noter qu'aujourd'hui certains lieux d'accueil de petite enfance (crèche, LEAP) proposent des salles Snoezelen à des enfants valides, dans le but, toujours, de stimuler, éveiller, et réduire l'anxiété.

À domicile, il est aussi possible d'installer un espace Snoezelen. Un espace ou un coin, en fonction de ses possibilités. Le tout est d'avoir un espace sécurisé et bien déterminé. Cela nécessite également des accessoires sensoriels spécifiques : un projecteur pour des jeux de lumière qui favorisent la relaxation ou la stimulation, une lampe fibres optiques pour percevoir la lumière autrement que par la vue, des peluches ou objets vibrants pour une stimulation tactile ou une expérience vibratoire propre à ramener au calme, un matelas à eau, une couverture sensorielle (lumineuse, éventuellement), une colonne à bulles, des fidgets de toutes sortes...



Tout ça a évidemment un coût... très important ! Sur le site Hoptoys, Marine, formatrice Snoezelen, donne des astuces pour mettre en place un espace Snoezelen sans se ruiner :

<https://www.bloghoptoys.fr/comment-creer-un-espace-snoezelen-chez-soi>



Il peut être intéressant d'être formé pour se lancer à fond dans cette expérience sensorielle et créer un cocon adapté aux besoins de son proche.



Marie Marin,
éditrice et maman d'Emma



Hydratation et syndrome de Rett

Une bonne hydratation est nécessaire à la santé. Le corps humain est constitué de 60 à 70% d'eau, dont la plus grande partie se trouve à l'intérieur des cellules.

L'eau est d'un côté apportée au corps par les boissons et par les aliments, et de l'autre est éliminée par les urines, les selles, la transpiration et la respiration.

Les besoins en eau totale (c'est-à-dire apportée par les boissons et les aliments) chez l'enfant sont de 100ml par kilo de poids corporel par jour. Par exemple, un enfant pesant 7kg aura besoin de 700ml d'eau totale par jour. Chez l'adulte, les besoins en eau totale sont de 1,5l à 2,5l par jour. Ces chiffres doivent bien sûr être majorés en cas de fièvre, diarrhée, vomissements ou fortes chaleurs. De manière générale, l'eau apportée par les boissons représente 50% à 75% de l'eau totale.

Chez les personnes atteintes du syndrome de Rett, ces apports hydriques sont souvent insuffisants pour différentes raisons pouvant être associées :

- Difficultés à exprimer sa soif
- Dépendance pour boire et manger
- Difficultés à déglutir
- Faible consommation de boissons et/ou d'aliments

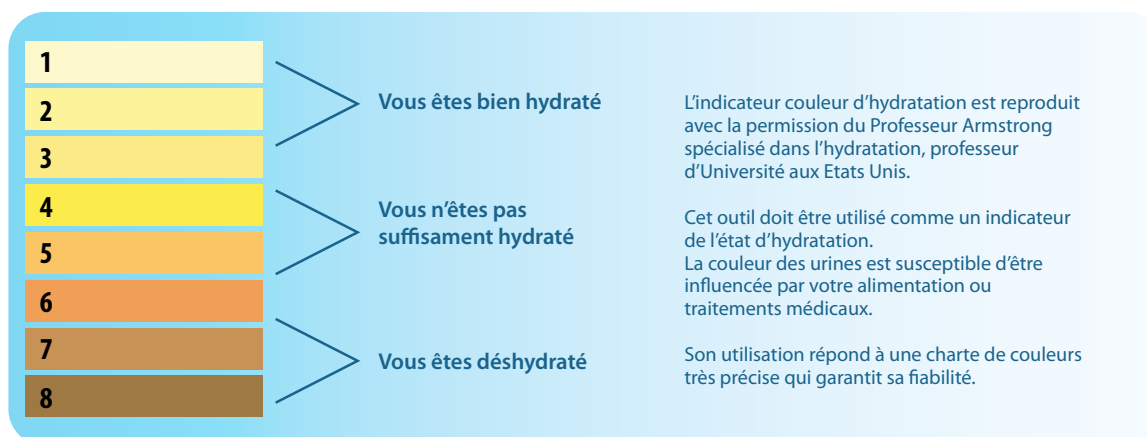
Par ailleurs, les pertes en eau peuvent être majorées par des vomissements, des diarrhées, un bavage, une transpiration excessive, une hyper-ventilation, de la fièvre ou des fortes chaleurs.

Tout d'abord, il faut proposer régulièrement à boire, par exemple 1 verre par heure dont la quantité est à adapter selon l'âge. Afin d'éviter de majorer un potentiel reflux gastro-œsophagien, on donnera à boire préférentielle-



ment en dehors des repas. N'oublions pas également que 25% à 50% des apports en eau sont fournis à l'organisme grâce à une alimentation équilibrée et suffisante. On veillera donc à ce que la personne s'alimente bien.

Certains types de verres peuvent considérablement aider la prise de boissons. Il existe notamment les verres à découpe nasale ou des gourdes à paille, qui permettent de garder la tête droite au moment de boire.



Il est possible de repérer une déshydratation en observant la couleur des urines, selon l'échelle élaborée par le Pr Lawrence Armstrong :

Certains symptômes peuvent également faire penser à une déshydratation : urines malodorantes, perte de poids, sécheresse de la bouche, pli cutané, fatigue, somnolence, agitation, tachycardie et majoration de l'épilepsie.

Comment favoriser une bonne hydratation chez la personne porteuse du syndrome de Rett ?

En voici quelques exemples :

On veillera à ce que la personne soit bien assise, redressée, avec la tête droite voire légèrement penchée en avant. Afin d'éviter que la personne ne penche la tête en arrière (position augmentant le risque de fausse route), l'aidant doit se placer à la même hauteur que celle de la personne aidée.

L'eau est la boisson à favoriser, mais elle peut être perçue

par certaines personnes comme peu stimulante. On peut varier les propositions, en limitant les boissons très sucrées telles que les sodas. Ainsi, on peut proposer les boissons chaudes ou froides suivantes : eaux aromatisées, tisanes légères, infusions de fruits, lait aromatisé, jus de fruits, thé/café léger, yaourts à boire, smoothies, milk-shakes, bouillons, potages, gaspacho... Les boissons pétillantes, qui ont tendance à favoriser le reflux gastro-œsophagien, ne sont pas adaptées à tout le monde.

Dans certains cas de troubles de la déglutition, l'épaississement des boissons est nécessaire. On peut alors s'orienter vers des boissons naturellement épaisses comme les yaourts à boire, les smoothies, milk-shakes ou potages, ou bien épaissir manuellement toute autre boisson. Chez l'enfant de moins de 3 ans, on utilisera préférentiellement de la poudre épaississante à base d'amidon. Au-delà de cet âge et chez les adultes, plusieurs types d'épaississants existent : des poudres à base d'amidon transformé, de gomme de xanthane, de gomme de guar, etc. Toutes ces poudres ont un pouvoir épaississant instantané, ce qui les rend faciles à utiliser. Il existe également des pots individuels d'eau gélifiée prêts à l'emploi, dont les parfums sont variés. Tous ces produits s'achètent en pharmacie. Les options « faites maison » ne sont pas forcément les plus indiquées. Par exemple, des boissons épaissies à la gélatine vont immédiatement se reliquéfier en bouche en raison de la température buccale. Les boissons épaissies à l'agar-agar, quant à elles, vont avoir besoin d'être

portées à ébullition, puis soigneusement refroidies avant de pouvoir être proposées. Cette dernière option est très chronophage et présente un risque microbiologique en cas de refroidissement inadapté.

Dans certaines situations, malgré tous les aménagements, la consommation de boissons reste insuffisante et peut nécessiter une hydratation par gastrostomie ou bien par voie veineuse ou sous-cutanée.

En conclusion, l'hydratation est indispensable à la santé mais peut être précaire chez les personnes porteuses d'un syndrome de Rett en raison d'insuffisance des apports et/ou d'augmentation des besoins. En cas de difficultés d'hydratation, des solutions existent et des professionnels de santé sont là pour vous aider (diététiciens, orthophonistes, infirmiers, médecins) et il ne faut pas hésiter à les solliciter.

Laure Soulez Larivière,
diététicienne-nutritionniste et
membre du Conseil Paramédical
et Educatif de l'AFSR)



Sources : Protocole National de Diagnostic et de Soins « Syndromes de Rett et apparentés », 2017 - Protocole National de Diagnostic et de Soins « Générèque Polyhandicap », 2020 - « Nutrition et hydratation dans le syndrome de Rett », I. Benigni, Rett Syndrome Europe, non daté - « Les aspects médicaux de l'alimentation chez la personne polyhandicapée », T. Rofidal, 2004



La CAA à l'honneur

En octobre dernier, comme chaque année, la communication alternative, améliorée ou augmentée était à l'honneur au cours du mois international de la CAA. L'occasion de mettre en avant la CAA, de la rendre visible au plus grand nombre et de souligner son importance : la communication est un droit.

Qu'est-ce que la CAA ?

La communication alternative et améliorée désigne l'ensemble des moyens mis à disposition pour communiquer, s'exprimer et comprendre : pictogrammes, signes, synthèse vocale, commande oculaire... Elles s'adresse à tous et concerne toute personne qui a des difficultés de communication et/ou de langage.

Un mouvement mondial

L'organisme de référence ISAAC International est à l'origine du mois de la CAA. Professionnels, associations et particuliers profitent de cet événement pour élaborer des projets, proposer des défis, échanger quotidiennement sur les réseaux sociaux. Partout dans le monde, l'objectif est le même : rendre la CAA visible, concrète et accessible.

« Des ressources riches et utiles »

Les sites internet aussi regorgent de ressources utiles à la mise en place et au développement de la CAA.

<https://afsr.fr/vivre-avec-le-syndrome-de-rett/prise-en-charge/communication>



Grâce à cette page, vous accéderez à de nombreux webinaires sur le sujet, disponibles en replay.

Un livret de prise en charge en orthophonie

Nous vous en parlions dans le dernier numéro de ce Rett info, Chloé Rizo a élaboré dans le cadre de son travail de mémoire de fin d'études un « livret d'accompagnement à la prise en charge en orthophonie dans le syndrome de Rett ». Si vous recevez ou si vous vous apprêtez à recevoir un patient ou une patiente présentant le syndrome de Rett pour une intervention concernant la communication, alors ce livret peut vous aider.

N'hésitez pas à le transmettre au(x) professionnel(s) qui accompagnent votre enfant !

<https://drive.google.com/file/d/1bSiclb-KRxDBgQa4tKoWHWIPZCxEuUzz/view>



Des recommandations pour la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett

Il s'agit d'un document inédit dans le monde du polyhandicap francophone. C'est un ensemble de référence de bonnes pratiques pour la mise en place de systèmes de communication alternative et augmentée (CAA). Il est spécifiquement écrit pour les personnes atteintes du syndrome de Rett.

Parties 1 à 3 : Cadre éthique

Cadre du travail en équipe Informations « générales » au sujet du syndrome de Rett

Partie 4 : Stratégies pour favoriser l'engagement

Partie 5 à 8 : Recommandations pratiques concernant l'évaluation de la personne, du dispositif de communication et de l'implémentation.

Le groupe de travail central international a été coordonné par le Centre d'expertise Rett des Pays-Bas-GKC. Les membres de ce groupe (l'équipe du projet) étaient :

- Gillian S. Townend, PhD CertMRCSLT, orthophoniste et chercheuse, Centre d'expertise Rett des Pays-Bas-GKC, Centre médical universitaire de Maastricht, Maastricht, Pays-Bas.
- Theresa E. Bartolotta, PhD CCC-SLP, orthophoniste et professeur adjoint, département d'orthophonie, École d'éducation, Université de Monmouth, NJ, États-Unis.
- Anna Urbanowicz, PhD, ergothérapeute et stagiaire postdoctorale VC, Centre d'études sociales et globales, École d'études sociales, urbaines et globales, Université RMIT, Melbourne, Australie.
- Helena Wandin, PhD reg. SLP, orthophoniste, Centre national suédois pour le syndrome de Rett et les troubles connexes, Frösön, Suède.
- Leopold M. G. Curfs, directeur du Centre d'expertise Rett Pays-Bas-GKC, Centre médical universitaire de Maastricht, et professeur de déficience intellectuelle, Université de Maastricht, Maastricht, Pays-Bas.

Cette version française est une version issue de la traduction du document initial effectuée par une agence de traduction assermentée rétribuée par l'Association Française du Syndrome de Rett (AFSR) ainsi que d'une relecture par les membres bénévoles du Conseil paramédical et éducatif de l'AFSR auxquelles nous adressons nos plus sincères remerciements.



<https://afsr-production.s3.fr-par.scw.cloud/rett-guide-lines.pdf>

Des voix qui portent la CAA

@gaellelogo sur Instagram a donné la parole à plusieurs actrices engagées dans la CAA. Nous vous les partageons à notre tour, car ces comptes sont inspirants et motivants pour mettre en place ou perfectionner la CAA.

@mes.aventures.en.ue – Romane, enseignante en UEMA. Elle utilise la CAA « pour pouvoir communiquer avec [ses] élèves et aller plus loin dans les apprentissages scolaires ». Son compte fourmille de tutos pour créer des outils de communication, comme un bracelet de communication ou encore un tableau de picto pour coque de téléphone.

@marieberkmans – Marie, orthophoniste, « rêve d'une société où chaque voix compte ». Le contenu de sa page tourne autour de la formation, de la mise en place d'outils de CAA et de conseils pour les familles et les professionnels. Elle partage aussi des idées pour rendre la CAA accessible et ludique, comme un tuto pour fabriquer un jouet inclusif CAA : une mini tablette pour les poupées !

@ortho_paillette – Estelle, orthophoniste « l'orthophonie en couleurs ! Conseils, outils et inspirations pour rendre la communication alternative (CAA) accessible, ludique et créative — pour les familles, les pros et les enseignants.

@nouveauregard – Hadidja, maman d'enfants autistes et TDAH et psychopédagogue. Elle a découvert dans la CAA « le premier espoir de communiquer avec [son] enfant », elle a « la volonté de redonner cet espoir à d'autres parents » Hadidja propose un contenu motivant et des astuces pour utiliser la CAA au quotidien.

@lafabriqueapictos – Leïla, orthophoniste en IME, met à disposition des supports gratuits particulièrement utiles : TLAsur des albums jeunesse, livrets d'activités avec des pictogrammes, bandelettes de comportements, livres interactifs en pictogrammes, etc. Une véritable mine d'or pour les familles et les professionnels !

@labo_des_mots – Albane, orthophoniste : explorer la littérature, déjouer les obstacles de la lecture et de l'écriture, et faire émerger la voix de chaque enfant ou adulte. Conseils, réflexions et outils pour un accompagnement bienveillant et efficace.

@happy_caa : la communication alternative & augmentée en mode positif — idées, outils et retours d'expérience pour rendre la CAA joyeuse, inclusive et créative, à destination des enfants, des familles et des professionnels.

@ergocommeca – Anne-Laure, ergothérapeute : l'ergothérapie au service de la communication alternative & augmentée (CAA), avec conseils, outils pratiques et ressources pour les enfants, familles et professionnels — parce que chaque voix compte.

Enfin, **@lesfaceties_demilie** – Emilie, orthophoniste spécialisée TSA, TDAH et TDI, propose des ressources pédagogiques prêtes à l'emploi et montre, grâce à des vidéos de séance, comment utiliser la CAA de façon fluide et naturelle.

Le mois de la CAA nous rappelle qu'au-delà des outils, la CAA est un droit essentiel : celui de communiquer. Cet événement annuel met au cœur du débat tout l'enjeu de la CAA. La nécessité de la rendre accessible, de la faire connaître au plus grand nombre et de développer son apprentissage. Toutes ces initiatives, sur les réseaux mais aussi dans les structures, les associations, prouvent que la CAA est bien vivante et surtout toujours inventive !

N.B. : D'autres comptes à suivre sur Instagram : @mad-diecommuniqué, @atypi_cool, @ulisauquotidien, @lo.rtho.et.les.tsa, @fabrik.atypik, @caa_touslesjours,...

Marie Marin,
éditrice et maman d'Emma



BIENVENUE À L'AFSR !

L'AFSR a accueilli 24 nouvelles familles depuis novembre 2024.



LAURA

Laura est passionnée par les bébés et les animaux ; elle a un lien particulier avec eux et leur monde. Elle a aussi une petite sœur de 6 ans, Felicia.

Laura souhaite aussi avoir un frère pour pouvoir avoir son bébé à la maison. Comme elle est plus maladroite, elle n'a pas vraiment d'amis et les choses ne se passent pas bien avec sa sœur non plus, mais nous essayons toujours de l'intégrer à toutes les activités.

Victoria, sa maman



LÉONIE

Léonie est une petite fille de 5 ans qui adore jouer avec l'eau à la maison, elle aime aussi beaucoup aller à la piscine.

Elle a un petit frère de bientôt 2 ans qui s'appelle Liam. Depuis qu'il est né, Léonie nous fait des câlins et des bisous pour notre plus grand bonheur.

Elle est non verbale, mais nous dit tellement de choses dans son regard.

Marion et Matthieu, ses parents



KIYANA

Kiyana est une petite fille de 6 ans, la benjamine d'une fratrie de trois : Jarhel, 15 ans, et Taiana, 8 ans.

C'est une enfant lumineuse, qui respire la joie de vivre et la communique facilement via ses fous rires, ses cris, ses sauts sur place, et ses mains qu'elle secoue le plus vite possible lorsqu'elle est contente !

Elle aime beaucoup les jeux lumineux, la musique, et les chants.

Malgré le fait qu'elle ne parle pas, elle s'exprime dans son propre langage et à sa manière avec ses yeux, son sourire, et ses mains. Kiyana nous a appris à vivre différent et surtout à ressentir profondément.

Joana, sa maman



INÈS

Inès a deux ans et elle est fille unique.

Elle aime les histoires, les belles images, la musique, faire des câlins à son papa et s'endormir sur sa maman.

Lucile et Julien, ses parents

Sans oublier :

Alina, Angéla, Armance, Azzura, Blanche, Charlotte, Daria, Gloria, Julia, Léa G., Léa M. Lily, Lola, Louana, Louve, Mindy, Nora, Salima, Shana et Victoire.



ILS NOUS ONT QUITTÉS

L'AFSR se joint à la peine des familles qui ont vécu cette si difficile épreuve en 2024 et 2025 et leur adresse ses sincères condoléances ainsi que ses profondes pensées.

BETTY BARRANDON

C'est avec une extrême tristesse que l'AFSR a appris la disparition de Betty, survenue le 27 décembre 2024. Betty était âgée de 38 ans. L'AFSR transmet de nouveau ses sincères condoléances à Jean-Luc et Cathy, ses parents, ainsi qu'à l'ensemble de ses proches et de sa famille.

AGATHE BLIN

C'est avec une immense tristesse que l'AFSR a appris la disparition d'Agathe Blin survenue le 6 novembre dernier. Nous adressons de nouveau nos sincères condoléances à Martine Gaudy, sa maman, qui a toujours été très engagée dans le milieu du polyhandicap. Le regard d'Agathe continuera à briller dans nos cœurs.

Martine nous charge de remercier chaleureusement toutes les personnes qui lui ont adressé des marques d'affection à cette occasion, ainsi que celles qui étaient présentes lors des obsèques. Elle remercie également Rett Syndrome Europe, dont elle a été présidente pendant plusieurs années.

Nous saluons l'engagement de Martine durant toutes ces années et sa riche contribution à l'amélioration de la prise en charge au quotidien du syndrome de Rett, et plus largement du polyhandicap.



EMILIE BRIDOUX

C'est avec beaucoup de peine que l'AFSR a appris la disparition d'Emilie, âgée de 27 ans. Elle nous a quittés le 28 janvier 2025, laissant derrière elle le souvenir de son regard, qui continuera à briller dans nos cœurs. L'AFSR transmet de nouveau ses sincères condoléances à Sylvie et Eric, ses parents, ainsi qu'à l'ensemble de ses proches et de sa famille.

MARIE-LAURE ESPIN

C'est avec une extrême tristesse que l'AFSR a appris la disparition de Marie-Laure Espin, survenue le 24 janvier 2025. Marie-Laure venait d'avoir 42 ans. L'AFSR transmet de nouveau ses sincères condoléances à Michel, son papa, ainsi qu'à l'ensemble de ses proches et de sa famille.

CAROLE GILLIET

C'est avec une extrême tristesse que l'AFSR a appris la disparition de Carole, survenue en janvier 2025. Carole était âgée de 52 ans. L'AFSR transmet de nouveau ses sincères condoléances à Danielle, sa maman, ainsi qu'à l'ensemble de ses proches et de sa famille.

LORANA ISAKI

Lorana s'en est allée le 21 octobre dernier alors qu'elle venait d'avoir 18 ans. Sa maman, Ganimete, fut déléguée régionale Belgique durant de nombreuses années. Nous transmettons de nouveau nos sincères condoléances à Ganimete, sa maman, ainsi qu'à l'ensemble de ses proches et de sa famille.

AYLINE LAURENT

Ayline nous a quittés le 15 novembre 2024. Elle était âgée de 5 ans et demi. L'AFSR transmet de nouveau ses sincères condoléances à ses parents, Aurélie et Yohan, ainsi qu'à son frère, et à l'ensemble de ses proches et de sa famille.

DELPHINE LE GOFF

Delphine s'est envolée le 18 mars 2025, à l'âge de 52 ans, rejoindre son papa parti 7 ans plus tôt. L'AFSR transmet de nouveau ses sincères condoléances à sa maman, Odile, ainsi qu'à sa famille et à ses proches.

CÉLINE LOZAT

Céline a disparu le 12 octobre 2024, à l'âge de 50 ans, à la suite de problèmes de santé. L'AFSR transmet de nouveau ses sincères condoléances à Annick et Claude, ses parents, ainsi qu'à l'ensemble de ses proches et de sa famille. Nous vous partageons le texte transmis par Annick et Claude, ses parents :

On aurait bien voulu,
à force d'amour
t'empêcher de partir,
mais le monde est trop lourd,
petit ange léger,
et n'a pas su te retenir

Où faut-il te chercher, maintenant
sous les gouttes de rosée ? Sur les ailes du vent ?
Qui saura nous le dire ?

« Maman, papa
Là où je suis, je ne crains rien.
J'ai les yeux pleins d'étoiles blondes.
J'ai l'âme vaste comme le monde
Là où je suis, la joie est sans mélange
Ne me cherchez pas, je suis dans chaque chose...
sur les ailes d'un ange,
dans la rosée, dans le vent,
dans le cœur d'une rose,
dans le cœur de mes parents.
Ne me cherchez pas, je suis partout,
je suis avec vous, je suis chez moi. »

CACILIA MAROT

Cacilia, âgée de 8 ans, s'est envolée. Nous transmettons de nouveau nos sincères condoléances à ses parents, Céline et Sébastien, ainsi qu'à ses deux sœurs et à l'ensemble de ses proches et de sa famille.

ELODIE RISSE

Elodie, 32 ans, s'est éteinte le 10 novembre 2024 à la suite de problèmes de santé. L'AFSR transmet de nouveau ses sincères condoléances à Gisèle, sa maman, ainsi qu'à l'ensemble de ses proches et de sa famille.

ELISA SIMIAN

Elisa s'est envolée à l'âge de 13 ans. Nos pensées cheminent vers Elisa, nous ne l'oublierons pas. Nous transmettons nos sincères condoléances à Emilie et Guillaume, ses parents.

CYRIELLE STRAZZERA

Cyrielle était âgée de 24 ans. Elle nous a quittés après s'être battue durant plusieurs mois. Nous transmettons nos sincères condoléances à Sandrine, sa maman. Le regard de Cyrielle continuera à briller dans nos cœurs.



DES BÉNÉVOLES ENGAGÉS AU SERVICE DES FAMILLES

Tout au long de l'année, le Conseil d'administration et les Délégations régionales de l'AFSR se réunissent régulièrement, en présentiel comme en visioconférence, pour faire avancer les projets, partager les retours du terrain et renforcer la qualité de l'accompagnement proposé aux familles.

Point d'orgue de ces temps d'échange : le séminaire annuel qui s'est tenu à Paris les 15 et 16 mars 2025.

Un week-end de travail, de formation et de cohésion

Dix-sept délégués régionaux, rejoints par les membres du Conseil d'administration, ont consacré deux journées pleines à réfléchir, apprendre et co-construire les actions futures de l'association. En tout, plus de 35 bénévoles, tous parents ou proches d'une personne atteinte du syndrome de Rett, se sont mobilisés pour ce rendez-vous essentiel.

Le samedi, une première session de formation consacrée aux enjeux d'accès au marché des thérapies géniques en France, était animée par Nextep Health, cabinet de conseil expert en santé. Cette intervention a permis de mieux comprendre le parcours d'un médicament, des essais cliniques à l'autorisation de mise sur le marché, ainsi que les freins et leviers existants pour favoriser l'accès aux thérapies innovantes.

La session suivante, animée par Audrey Granado, directrice de l'AFSR, a porté sur la représentation collective et les interventions locales :

- rôle et importance de la présence de l'association sur le territoire ;
- relation avec les élus et compréhension des enjeux liés au handicap, au polyhandicap et au statut d'aidant ;
- construction d'un plan d'action concret pour répondre, représenter, agir.

La journée s'est achevée autour d'un apéritif convivial et d'un dîner réunissant délégués et administrateurs, favorisant la cohésion et la dynamique d'équipe.

Des travaux pratiques pour renforcer l'action locale

Le dimanche a été consacré à un travail approfondi sur les procédures et missions essentielles des délégations régionales :

- Qui fait quoi à l'AFSR ?
- Bien accueillir les nouvelles familles ;
- Organiser une rencontre régionale ;
- Représenter l'AFSR localement ;
- Accompagner une famille lors d'obsèques.

Les participants ont ensuite collaboré à la structuration d'un kit complet des délégations régionales, conçu pour regrouper l'ensemble des outils utiles au bon déroulement de leurs missions.

Enfin, une session d'échange collective a permis d'analyser les résultats du Grand sondage des adhérents afin de mieux comprendre les attentes des familles et ajuster les priorités de l'association.

Un engagement essentiel pour l'AFSR

Au-delà de ce séminaire, la mobilisation régulière de nos bénévoles — réunions à distance, déplacements, rencontres avec les familles, représentation locale — constitue un pilier fondamental de la vitalité et de l'impact de l'AFSR. Leur énergie, leur temps et leur générosité permettent à l'association d'avancer chaque jour.

Un immense merci à chacune et chacun d'entre eux. Et si vous aussi, vous souhaitez vous engager, contribuer ponctuellement ou rejoindre une délégation régionale, n'hésitez pas à nous écrire : contact@afsr.fr

Votre énergie peut réellement faire la différence. Nous avons besoin de vous.



LES RENCONTRES RÉGIONALES

Depuis novembre 2024, 8 rencontres régionales ont été organisées par nos délégués régionaux. Un grand merci à eux pour leur engagement !

RENCONTRE DES FAMILLES AUVERGNE RHÔNE-ALPES



Premier week-end familles en Auvergne-Rhône-Alpes : un moment inoubliable !
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.

Nous étions 15 familles, venues de 8 départements, accueillies au camping du Pré Bas, dans un cadre magnifique. Balade autour du lac, jeux pour les fratries, piscine, et même une activité animée par une ergothérapeute étaient au rendez-vous pour petits et grands.

Un grand merci à l'AFSR pour cette belle initiative qui nous a permis de sortir du quotidien, de créer du lien, et de repartir le cœur léger et rempli de beaux souvenirs.

Nous souhaitons à toutes les régions de pouvoir vivre à leur tour un week-end aussi riche et ressourçant !

Mariline Aussenac et Cécile Arnoux, déléguées régionales

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 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

RENCONTRE 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'œil spécial de vos trois déléguées régionales :

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

RENCONTRE DES FAMILLES LORRAINE



Lydie Bernard, Estelle Merrotto et Angéline Coinchelin, déléguées régionales lorraines, ont organisé un repas le 23 mars 2025 pour neuf familles. Cet événement convivial a permis de se rassembler, de partager leurs 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.

Le traditionnel rassemblement de la Marche pour nos filles Rett en septembre à Anthelupt n'aura exceptionnellement pas lieu, mais les inscriptions sont possibles en ligne pour marcher en famille ou entre amis. La Marche des filles Rett à Baccarat est maintenue et aura lieu le 5 juillet (voir article ci-dessous).

Rendez-vous également le 22 novembre à la piscine Aqualun pour le défi « Tous à l'eau pour l'AFSR », qui a permis en novembre dernier de récolter 4 000 € au profit de l'association !

RENCONTRE DES FAMILLES OCCITANIE



Le 24 novembre 2024, 40 personnes représentant 11 familles originaires de toute notre grande région Occitanie (Haute-Garonne, Aveyron, Pyrénées-Orientales, Hérault, Gard), ainsi que du Lot-et-Garonne, se sont réunies à Vacquières, au nord de Toulouse, pour le traditionnel repas des familles.

Cette année encore, ce fut un grand plaisir de retrouver les visages familiers, d'accueillir

de nouveaux parents au sein de notre club si particulier, et de permettre à Marie-Line et Nicolas, délégués régionaux, et à Rodolphe, membre du CA, de se présenter.

Les moments d'échange, toujours intenses, que ce soit sur des sujets graves ou plus légers, apportent à chacun un soutien précieux pour affronter un quotidien difficile. Certains ont évoqué avec émotion la mémoire de cette jeune Américaine, récemment décédée en participant à l'essai Neurogene.

Un grand merci à Hélène et Roland, également membres de la Fondation Marie-Louise, qui nous ont permis de profiter des installations adaptées de la ferme Vivaldi, où les filles ont pu se promener au milieu de tant d'animaux.

Merci également à Rodolphe, dont les talents de photographe nous permettront de conserver les souvenirs de ces instants partagés.

Merci enfin à Marie-Line, qui a, cette année encore, tout organisé avec le talent qu'on lui connaît.

Nicolas Charles, délégué régional

RENCONTRE 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

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 régionales

COURSES DES HÉROS 2025

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... et un appel du cœur pour 2026

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.

Pour 2026, nous voulons aller encore plus loin.

Nous rêvons d'encore plus d'équipes, encore plus de familles, encore plus de couleurs et d'énergie sur les parcours.

Vous avez envie de rejoindre cette belle aventure ? De courir, marcher, ou simplement fédérer votre entourage autour d'un défi solidaire ?

Nous serons à vos côtés à chaque étape.

Vous ne pouvez pas être présents le jour J ?

Aucun souci : les familles sur place porteront votre ou vos dossards et seront les ambassadeurs de votre héroïne.

Collectez, sensibilisez... nous vous représenterons haut et fort, tout au long de la campagne comme le jour J !

Mobilisons-nous, unissons-nous...

Et faisons de nos filles les héroïnes de toutes les éditions à venir.



Témoignage

Pour nous, c'était la première fois que nous participions à la Course des Héros au profit de notre association à tous, l'AFSR.

Jusqu'à présent, l'idée de solliciter de l'aide financière me semblait difficile, et en totale opposition avec nos tempéraments ! Cependant, nous sommes conscients que nous avons la chance de bénéficier des actions de l'AFSR, et avons donc décidé d'apporter notre pierre à l'édifice. J'ai mis du temps à oser, mais aujourd'hui, je suis fière de m'être engagée.

N'ayons pas peur de nous lancer ! Ensemble, nous serons plus forts, plus entendus, plus reconnus. Alors, prenez un ou des dossards pour la prochaine Course des Héros et rejoignez-nous !

Nous avons choisi de faire la course tous les quatre, après tout, nous sommes déjà une équipe ! Vous pouvez également la faire « seul », bien qu'entouré le jour J de la fameuse « vague verte ». Pour y être allée plusieurs années en tant que spectatrice, je peux vous garantir que l'ambiance est géniale et que c'est un vrai moment de fête et de partage entre les familles Rett.

Sur la page du site Internet, j'ai cliqué sur le lien « S'inscrire » puis « Commencer ma collecte ». J'ai choisi une jolie photo de nous quatre, et hop ! Cela m'a pris seulement quelques minutes à remplir, et le lien de ma cagnotte était créé. Nous avons ensuite ouvert le bal avec notre propre don afin d'encourager les suivants.

Je l'ai d'abord partagée à mes proches, famille et amis, qui eux-mêmes ont soutenu la démarche en participant et/ou en partageant au plus grand nombre. J'ai profité des réseaux sociaux pour partager sur Facebook et Instagram, invitant le plus grand nombre à partager également et à nous soutenir.

Quel élan de générosité, de bienveillance et d'encouragement face à ma démarche, je n'en reviens toujours pas ! J'ai remercié jusqu'ici un à un les donateurs

en leur exprimant ma reconnaissance, car nous sommes très touchés. Certains sont même venus sur place pour nous encourager.

Nous avons la chance d'être entourés de personnes formidables, famille, amis et collègues, qui nous soutiennent énormément, et d'autres qui aimeraient nous soutenir sans savoir comment.

Certains d'entre eux ont découvert la réalité du syndrome de Rett ; pour d'autres, cette mise en lumière a eu une résonance particulière. Une collecte pour cette belle cause était alors un bon compromis.

Voilà pourquoi, aujourd'hui, je me permets de vous encourager à faire appel à la générosité de votre entourage, mais aussi à faire connaître le syndrome de Rett.

En participant à la Course des Héros et en collectant des fonds pour l'AFSR, nous contribuons concrètement à faire avancer la recherche, à améliorer le quotidien de nos familles et à faire connaître ce syndrome encore trop méconnu.

La vérité, c'est que le plus dur est de se lancer !

Marion,
maman de Luna



Léna Bourcin

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



Nous vous présentons dans le dernier numéro de *Rett Info* (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 physiciens, 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 ?

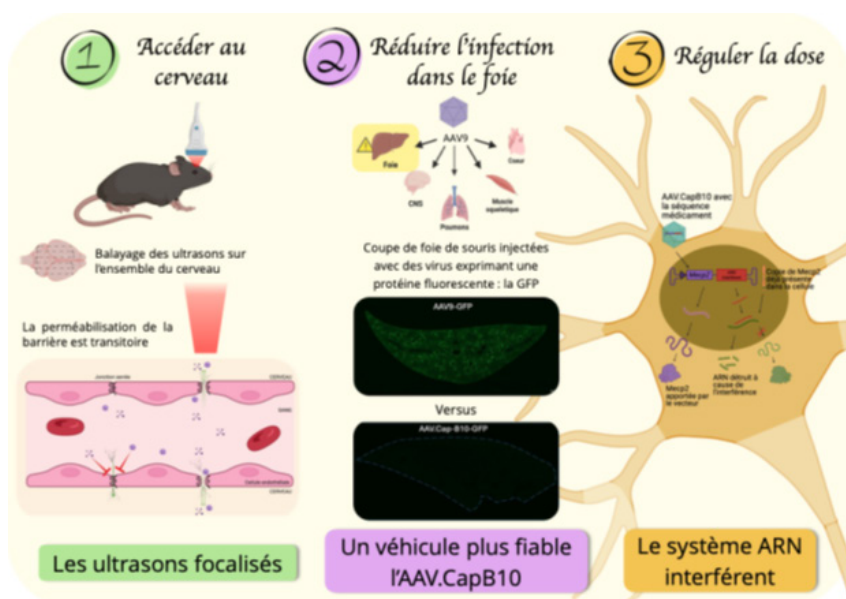
Actuellement, les techniques disponibles ne nous permettent pas de cibler exclusivement les neurones malades. L'une des approches possibles pour limiter le surdosage est d'empêcher l'expression de *Mecp2* dans les cellules « saines » qui expriment déjà une quantité normale de *MECP2*. Pour cela, je mets 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 *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 *Mecp2* (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).



Marie Marin



Qui suis-je ?

Je suis l'heureuse maman d'une petite tribu de filles : Emma (7 ans), Romane et Manon (3 ans). Alors que j'étais enceinte de mes jumelles, nous avons reçu le diagnostic de la maladie d'Emma. Notre merveille aux grands yeux bleus est porteuse d'un syndrome de Rett atypique.

L'arrivée du handicap dans notre quotidien m'a amenée à repenser mes priorités, à trouver un nouvel équilibre entre vie de famille et travail. J'ai dû réduire mon activité professionnelle pour mieux accompagner Emma.

Je suis éditrice dans les domaines de la littérature jeunesse et des sciences humaines. Je lis, relis, corrige, accompagne les auteurs et conçois des projets éditoriaux. J'écris aussi, depuis toujours, mais encore plus depuis l'arrivée de mes filles et l'annonce de la maladie d'Emma. Les mots soignent, réparent, disent ce que la voix tait bien souvent.

L'envie de m'engager

Je dois avouer que j'ai eu besoin de beaucoup de temps pour accepter notre nouvelle réalité. Beaucoup de temps pour feuilleter le *Rett Info*, qui restait pendant des jours sur mon bureau. Je le tenais à distance, car il me renvoyait trop directement à ce que je n'étais pas encore prête à affronter.

Puis, peu à peu, j'ai laissé la réalité prendre sa place. En découvrant la richesse des témoignages, la qualité des informations sur la maladie, les soins, la recherche et le compte-rendu des événements de l'association, j'ai été frappée par la bienveillance qui s'en dégageait, par le soutien qu'apportait cette revue à travers les voix de ceux qui la font vivre. J'ai eu envie, alors, à mon tour, de contribuer.

J'ai proposé d'aider sur la revue en tant que bénévole, en participant à la rédaction et à la relecture des articles. Mettre mes compétences d'éditrice au service du *Rett Info* est, pour moi, une manière d'agir, de m'investir, de remercier toute l'équipe, toute l'association pour leur investissement. C'est aussi une manière d'enfin accepter pleinement cette nouvelle vie.

Un immense MERCI à Marie pour son engagement et son aide précieuse !

Textures, mixage et astuces pour simplifier les repas du quotidien

Les repas peuvent être un vrai moment de partage... mais aussi parfois un défi lorsque l'on a une fille atteinte du syndrome de Rett : difficultés de mastication, fatigue, troubles du tonus, besoins de textures adaptées...

Voici quelques astuces simples, légères et pratiques pour vous aider à préparer des repas à la bonne texture, tout en gardant le plaisir et la variété !

1. Trouver la texture qui convient : un vrai confort !

Chaque personne est différente, mais on retrouve souvent 3 grandes familles de textures adaptées :

Texture mixée lisse

Idéale quand la mastication est difficile. On vise une texture homogène, onctueuse, sans morceaux.

Astuce : ajouter toujours une petite source d'humidité (eau de cuisson, bouillon, crème, lait, huile...) pour éviter un mixage trop épais.

Texture moulinée / écrasée

Pour celles qui tolèrent quelques petits morceaux. On écrase "à la fourchette" ou au presse-purée.

Astuce : ajouter un peu de liant (purée, petit-suisse, polenta, semoule fine...) pour éviter que la texture ne s'effrite.

Texture tendre / fondante

Pour les aliments faciles à mâcher : poisson, légumes cuits, gratins, œufs...

Astuce : la cuisson vapeur ou mijotée rend les aliments naturellement plus fondants.



2. Les bons outils pour mixer... sans se compliquer la vie

Mixeur plongeant

> Parfait pour les soupes, purées rapides et petites quantités.

Blender classique

> Texture très lisse, idéal pour les purées onctueuses et les smoothies.

Robot multifonction

> Pratique pour préparer plusieurs portions d'avance.

Mini-hachoir électrique

Super pour les "textures intermédiaires" et les petites quantités (collation, purée d'un légume, viande tendre).

3. Comment mixer les aliments "difficiles" ?

Légumes fibreux (poireau, haricots verts, brocoli)

- Les cuire longtemps, jusqu'à ce qu'ils soient très fondants.
- Ajouter une matière grasse pour homogénéiser (huile d'olive, beurre, crème végétale...).
- Mixer longuement ou filtrer si nécessaire.

Viandes

- Privilégier les cuissons douces (mijotées, vapeur).
- Mélanger toujours avec un peu de féculent (purée, riz), ça donne une texture plus lisse.
- Ajouter de l'humidité (jus de cuisson, sauce).

Féculents

- Bien les cuire.
- Pour un rendu onctueux : mélanger avec légumes + matière grasse.

Fruits

- Pour une compote très lisse : éplucher + cuire avec un peu d'eau + un filet de jus de citron.

4. Conseils express pour améliorer les textures

- Ajouter un petit filet d'huile (colza, olive) : ça lisse les purées.
- Garder un peu d'eau de cuisson pour ajuster la consistance.
- Pour un repas express : congeler des cubes de légumes mixés dans un bac à glaçons.
- Pour lier un plat trop sec : intégrer une cuillère de fromage frais ou de purée de légumes.
- Pour épaissir un plat : ajouter un peu de poudre d'amande, de semoule fine ou de flocons d'avoine mixés.

5. Idées repas faciles en textures adaptées

- Parmentier mixé : purée de pommes de terre + poisson ou viande tendre, mixés avec un peu de crème.
- Velouté complet : légumes + féculent + poulet, tout mixé ensemble.
- Purée "arc-en-ciel" : carottes, épinards, courgettes, patate douce... couleurs et goûts variés.
- Œufs brouillés très crémeux : parfaits pour les textures fondantes.
- Semoule fine + compote pour un dessert ou goûter facile à avaler.

Bien sûr, chaque personne avec syndrome de Rett est unique

Pour toute difficulté alimentaire importante, demandez conseil à votre équipe médicale ou à un(e) diététicien(ne).

Le coin des lecteurs et téléspectateurs

À LIRE

Livre – témoignage

Un enfant (pas) comme les autres, Camille Fourré (@mother_feucoeur), Larousse pratique, 2025 :

Dans ce témoignage poétique et sincère, Camille raconte comment elle découvre dans la même journée qu'elle attend son premier enfant et qu'elle s'apprête à vivre le deuil de sa propre mère. Cette épreuve sera suivie d'une autre : l'annonce du diagnostic de paralysie cérébrale pour son enfant alors qu'elle donne naissance à son second petit garçon.

Camille raconte son histoire avec beaucoup d'humour et de résilience. Avec sensibilité et autodérision, elle décrit l'arrivée du handicap dans sa vie, les nouvelles épreuves, les nouveaux défis. C'est l'amour qui traverse son témoignage, malgré les mois d'errance, le déni, la peine. Camille reste debout et montre comment elle a continué à danser sous la pluie.



www.editions-larousse.fr/livre/un-enfant-pas-comme-les-autres-9782036075665/



Eléanore

Il y a des récits que l'on porte longtemps en soi, comme des murmures à peine audibles. Puis un jour, le besoin de les écrire, de les offrir, devient plus fort que la pudeur. *Éléanore* est né de ce besoin-là.

Ce livre raconte un chemin. Celui d'une mère et de sa fille, confrontées à un diagnostic bouleversant : un syndrome rare, silencieux, aux contours flous. Il parle de maternité, de fragilité, d'amour inconditionnel. Et de cette force qu'on découvre parfois dans les moments les plus incertains.

Un témoignage intime sur le handicap

Ce livre est un témoignage. Il ne cherche pas à expliquer, ni à convaincre. Il raconte une expérience de vie : celle du handicap, du quotidien, du deuil d'une relation rêvée, et de tout ce qui peut naître malgré – ou grâce à – cela.

Les mots y sont simples, sincères. Ils disent la beauté du lien, même quand les gestes remplacent les paroles. Ils parlent de l'adaptation, des émotions multiples, du chemin vers une forme de paix intérieure.

Audrey Guyon est photographe. La photographie est devenue son refuge, sa façon de ralentir, de garder trace, de faire mémoire.

Avec sa fille, ce besoin s'est intensifié. Parce qu'elle ne parle pas avec des mots, Audrey a voulu qu'on voie tout ce qu'elle est : sa présence, sa lumière, sa force discrète. Les photographies du livre accompagnent les textes comme une seconde voix. Elles traduisent les silences, les gestes, les instants suspendus.

En vente sur la boutique en ligne AFSR – pour tout achat 2 € sont reversés à l'AFSR

All kids are cool kids

(@allkidsare_coolkids sur Instagram) : All kids are cool kids est un magazine digital ainsi qu'un média social dédié aux familles d'enfants en situation de handicap. Pauline Mangin, maman de deux enfants, dont une fille aînée présentant une condition génétique rare, est à l'origine de ce projet. Constatant un déficit de représentation des enfants en situation de handicap et de leur famille, elle a souhaité leur consacrer un média. La mission d'All kids are good kids ? Briser les stéréotypes, mettre en lumière le quotidien sans le marginaliser, avec authenticité. À travers des témoignages de famille, du contenu lifestyle esthétique, des articles de fond et des messages de sensibilisation, le média veut offrir une représentation positive et valorisante des enfants en situation de handicap et militer sur les questions liées au handicap, bien souvent trop absentes du champ médiatique.

www.instagram.com/allkidsare_coolkids/



<https://afsr.fr/boutique/accessoires/livre-eleanore>



À VOIR Série

À propos d'Antoine,

série disponible sur France TV et Netflix

(scénario : Cathleen Rouleau; réalisation : Daniel « Podz » Grou; production : ComediHa !)

Cette série québécoise est une comédie touchante inspirée de l'expérience personnelle de la scénariste. Cathleen Rouleau est en effet devenue la belle-mère d'un adolescent polyhandicapé en tombant amoureuse de Sylvain Parent-Bérard.

La série s'inspire donc de leur vie auprès d'Antoine (le jeune garçon tient son propre rôle dans la série). Elle puise dans leur quotidien pour traiter avec humour des thématiques peu abordées dans la fiction, et surtout rarement tournées en dérision! La tendresse et la bienveillance qui s'en dégagent permettent le rire et offrent une bouffée d'oxygène et un regard neuf sur le handicap.

Cathleen Rouleau, autrice et comédienne qui joue le rôle de Julie, témoigne de cette rencontre qui a changé sa vie : « Vivre avec une personne polyhandicapée, c'est traverser de grandes épreuves, affronter mille contrariétés et espérer à l'infini. Mais vivre avec une personne polyhandicapée, c'est aussi hurler de joie devant la moindre petite victoire et découvrir l'amour sans condition. Antoine a changé ma vie. Et je souhaite qu'il change celle du monde entier ».

<https://www.france.tv/series-et-fictions/series-drame/a-propos-d-antoine/>



Film

Qui brille au combat, prochainement au cinéma :

(réalisation : Joséphine Japy ; production : Iconoclast)

Avec ce premier long-métrage très personnel, l'actrice et réalisatrice Joséphine Japy signe un film délicat et bouleversant, inspiré par l'histoire de sa propre sœur, atteinte d'une maladie génétique rare. À travers le regard d'une grande sœur, le film explore la vie quotidienne d'une famille confrontée au handicap : les nuits blanches, les élans d'amour, les doutes, les colères, les éclats de rire et ces petites victoires qui illuminent tout.

Qui brille au combat s'attache à montrer avec une grande justesse ce que vivent tant de familles : le mélange d'épuisement et de tendresse, la force invisible des aidants, et ce lien indestructible qui se tisse autour d'un enfant différent.

Avec pudeur et humanité, Joséphine Japy transforme une expérience intime en un récit universel, profondément lumineux.

Un film sensible, honnête et nécessaire, qui fait résonner des réalités encore trop peu visibles au cinéma.

Au cinéma dès le 31 décembre 2025



https://www.allocine.fr/film/fichefilm_gen_cfilm=1000012015.html



À ÉCOUTER

Podcast

DéfiCast #12 - Le Syndrome de Rett : un épisode de la filière DéfiScience sur le syndrome de Rett et ses multiples dimensions (polyhandicap, transition enfant-adulte...).

podcast.ausha.co/deficast/deficast-12-le-syndrome-de-rett



Podcast

Rett et Nous - podcast de l'Association Luxembourgeoise du Syndrome de Rett (ALSR), avec témoignages de familles, défis, moments de vie.

open.spotify.com/show/1Py7JayhriOgfy6m7Me6iy?si=45977b303d1d4a6e&nd=1&lsi=c1326cb4c18c4372



Libre cours à l'écriture

Jeanne,
J'en suis certaine, tu as des dons
Dans les songes nous les voyons
Car il n'y a que dans les rêves
Que les interdits se lèvent;
« Sur un chemin que je connais
Tu marcheras à mes côtés
Ton corps ne sera plus lourd et déformé
Tu ne seras plus que lumière
Le mien encore attaché à la matière
La vie dans la nature nous submergera
On s'en imprégnera et quand on se regardera
On saura qu'il est temps
De prendre la clef des champs
De quitter les vieux habits d'antan
Sous lesquels se cachent nos ailes
Et nos vies éternelles »
J'ai hâte de cet instant
Où tu m'auras appris à voler
Moi qui n'ai pas su t'apprendre à marcher
Mais ma vie doit encore se poursuivre
Car j'ai encore beaucoup de choses à vivre
Pour comprendre ton étreté
Et voyager à tes côtés.

MJL



Le 6 octobre...

Je vais te dire un secret... Pour toi, j'aurais aimé n'être qu'une maman. Mais aujourd'hui, c'est ma journée et pourtant, ce n'est pas la fête des Mères.

Le 6 octobre, c'est la journée des aidants. Je pense à tous ceux qui ont vu leur vie basculer, qui ont dû constater avec peine le peu d'aide et d'accompagnement d'une société résolument validiste, qui ont dû revoir leurs priorités, leurs ambitions, leur vie sociale. Tous ceux qui courent les rendez-vous, enchaînent les nuits blanches et savent qu'aider et aimer se confondent, même dans l'épuisement et l'isolement.

Mais c'est aussi ta journée à toi, mon Emma. Tu m'aides toi aussi. Tu m'aides à tenir bon, à m'attacher aux choses simples, à voir le grand dans le détail, à lire dans les yeux plus que dans les mots, à décrypter, déchiffrer, bref voir ce que dit le cœur. Tu m'aides à grandir, à vieillir aussi (foutus cheveux blancs!). Tu m'aides à vivre au jour le jour sans chercher à comprendre ce qui nous attend.

Merci à mon merveilleux co-aidant
Merci aux aidants des aidants
Marie Marin



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 : Thomas Bertrand, Marie Marin, Emmanuelle Mignolet,
Loïc Tramaillé et Anne-Sophie Pierson.

Conception et graphisme : Koesens - 06 84 80 66 18

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

Photo de couverture : Inès - Crédits : © AFSR

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