



ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

RAPPORT D'ACTIVITE - 2006

Tout au long de l'année, les actions menées par les membres de l'Association s'articulent autour des quatre missions qui constituent le but de l'association :

- fournir information, entraide et soutien aux familles ayant à leur charge une personne atteinte du syndrome de Rett,
- faire connaître la maladie ainsi que les thérapies ou prises en charge paramédicales préconisées,
- promouvoir et encourager la recherche médicale sur le syndrome de Rett
- agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée au sein de la collectivité.

Ces missions se concrétisent principalement d'année en année par :

- l'organisation de Journées d'information annuelles réunissant les familles
- l'organisation de stages de formation pour les parents
- la publication trimestrielle du magazine *Rett Info*
- les travaux du conseil médical et scientifique et du conseil paramédical
- le soutien à des projets de recherche génétiques et cliniques
- des actions de communication en faveur des personnes polyhandicapées.

A côté de ces actions régulières, l'année 2006 a été marquée particulièrement par :

- la publication du Livret de Vie
- la relance des stages destinés aux parents
- les suites attendues à la découverte des Drs VILLARD et ROUX
- le dépôt d'une demande de Reconnaissance d'Utilité Publique

Au 31 décembre 2006, L'Association Française du Syndrome de Rett rassemble 1056 adhérents (423 familles et 623 sympathisants) et représente 382 personnes atteintes de la maladie.

Le *Rett Info*

Outil de communication majeur pour l'Association, le *Rett Info* assure par ailleurs une fonction d'interactivité entre les parents, les professionnels et les membres du Conseil d'Administration. Les sujets abordés essaient de coller au plus près des préoccupations des familles, tout en élargissant le champ des réflexions et des apports sur différents aspects de la maladie.

Quatre numéros sont parus en 2006 :

- numéro 55 : dossier "les grands-parents", une découverte médicale majeure, le point sur la loi 2002-102, l'orthèse de coude ...
- numéro 56 : spécial "Journées d'Informations 2006"
- numéro 57 : dossier "les appareillages", perspectives pour le polyhandicap, la gastrostomie, le concept Snoezelen® ...
- numéro 58 : dossier "l'âge adulte", le syndrome d'Aicardi, stage nutrition, gynécologie ...

Le tirage a été porté en 2006 à 1 700 exemplaires, afin de faire face à une demande qui continue d'augmenter, notamment suite à la mise en place des Délégations régionales.

Après cinq années d'un soutien financier conséquent, qui a permis de développer la diffusion du journal, la Caisse Régionale GROUPAMA SUD a souhaité légitimement porter son aide à d'autres projets. Au titre de l'exercice 2006, le financement du *Rett Info* a été assuré partiellement par les sociétés SEEDS

Finance et HDF Finance SA. La recherche de nouvelles subventions pérennes n'a pour l'instant pas abouti.

La rédaction du journal est assurée par Karen IVONNET et Élisabeth CÉLESTIN, avec le concours des familles qui apportent leur contribution par l'envoi d'articles et/ou de photographies. La maquette est réalisée par la société Quétaryl (Marie BOULIANNE) à Toulouse (31), l'impression par la société Impré à Holtzheim (67) et l'expédition est effectuée par Routage & Diffusion à Erstein (67).

Comme les années précédentes, les professionnels du Conseil Paramédical et du Conseil Médical et Scientifique ont encore été disponibles cette année pour répondre aux demandes d'articles spécialisés pour le *Rett Info*.

Le *Rett Info* est adressé aux familles et sympathisants adhérents français et étrangers, à d'autres associations, aux Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH), aux Directions Départementales de l'Action Sanitaire et Sociale (DDASS), aux Centres Hospitaliers Universitaires et autres grands hôpitaux, à de nombreux établissements spécialisés accueillant des personnes polyhandicapées (CAMSP, IEM, IME, MAS ...), à certaines personnalités politiques ainsi qu'à quelques médias.

L'objectif de cette large diffusion, pour une grande partie à titre gratuit, est de toucher, informer, associer et sensibiliser le plus grand nombre de personnes liées directement ou indirectement aux problèmes de nos enfants.

Les Journées d'Informations

Les 18^{ème} Journées d'Informations ont eu lieu à Evry les 6, 7 et 8 mai 2006, sous le thème "*Polyhandicap et recherche médicale*". Elles ont rassemblé 145 personnes, soit 72 familles.

Le samedi après-midi se sont tenues deux conférences. La première, sur le thème "le polyhandicap en 2006", a été animée par le Dr Georges SAULUS, psychiatre, et M. Philippe GAUDON, directeur général du Clos du Nid. Elle a été l'occasion d'un état des lieux en matière d'accompagnement des personnes polyhandicapées, tant d'un point de vue philosophique que réglementaire. La seconde a fait l'objet d'une présentation des recherches et avancées médicales en ce qui concerne le syndrome de Rett par les Pr Simone GILGENKRANTZ et les Dr Laurent VILLARD, Josette MANCINI et Jean-Christophe ROUX. Elle a été l'occasion de préciser les éléments de la découverte réalisée par l'unité Inserm U491 de Marseille sur les mécanismes respiratoires dans le syndrome de Rett, puis de présenter et d'expliquer les suites données à travers un protocole hospitalier de recherche clinique (PHRC) dirigé par le Pr Josette MANCINI.

Le dimanche, plusieurs ateliers ont été proposés, animés par des membres du Conseil Médical et Scientifique ou par des membres du Conseil Paramédical. Contrairement à l'an passé, les membres du CPM ont choisi de réorganiser des ateliers spécifiques, menés cette fois-ci, par deux. Ces ateliers ont aussi été l'occasion de faire une approche auprès des parents du contenu proposé pour les stages en week-end. Le retour aux échanges en petits groupes a été très apprécié.

Trois ateliers à caractère médical : génétique, neurologie et épilepsie, orthopédie.

Cinq ateliers portant sur la prise en charge : alimentation et déglutition, l'âge adulte, la vie au quotidien, les loisirs, psychomotricité, suivi psychologie.

La matinée du lundi était consacrée à une visite du Généthon d'Evry. Sous la conduite du Dr Safia SAKER, les participants ont pu découvrir les services dédiés à la gestion des prélèvements, à l'extraction d'ADN et au stockage des échantillons cellulaires. La visite a été accompagnée d'explications très complètes sur les missions du Généthon et les techniques utilisées.

Le livret de vie

Après plusieurs mois de travail, le livret de vie a été publié au cours du troisième trimestre 2006. Chaque famille en a reçu un exemplaire ainsi que de nombreux professionnels et tous les établissements qui accueillent une personne atteinte du syndrome de Rett recensée à l'AFSR.

La conception de cet ouvrage a été rendue possible notamment grâce au travail des membres du Conseil Paramédical qui, aux côtés de Marc Sandrine ont réalisé un important travail. La publication a été soutenue par le concours financier de la Fondation pour l'Enfance Malheureuse - Fondation de France. Chacun devrait pouvoir maintenant utiliser ce livret à sa manière. Cette mise à l'épreuve servira à l'améliorer, dans la perspective d'une version adaptée à toute forme de polyhandicap dont la maîtrise d'oeuvre pourrait être reprise par les Pouvoirs Publics. Les premiers échos de la parution montrent que ce document remporte déjà un grand succès pour lequel nous pouvons remercier les professionnels du CPM.

La communication

Au cours de l'année 2006, l'AFSR a été présente lors de trois colloques scientifiques majeurs.

En janvier, lors du Congrès de la Société Française de Neuropédiatrie (SFNP) à Strasbourg, l'AFSR s'est installée au milieu des stands des grands laboratoires pharmaceutiques, à la porte de la conférence plénière. A cette occasion, près de 300 exemplaires du livre sur le syndrome de Rett ont été distribués aux participants.

Toujours en janvier, à l'occasion des 3^{èmes} Assises de Génétique humaine et médicale à Montpellier, le Dr Jean-Christophe ROUX a fait une communication sur la découverte de l'unité Inserm U491 de Marseille sur les mécanismes respiratoires dans le syndrome de Rett. Là aussi, l'AFSR était présente à travers un stand très fréquenté par les chercheurs.

Enfin, en avril, l'Association a encore marqué sa présence au cours des Journées de Neurologie de langue française (JNLF) de Toulouse.

La permanence téléphonique

Le numéro Azur 0810 122 653 est un standard téléphonique tenu par Elisabeth CÉLESTIN. Il est souvent le premier lien avec les nouvelles familles, encore fragiles suite à l'annonce du diagnostic de leur enfant. Elisabeth aiguille ensuite les familles vers les délégués régionaux la plupart du temps. Certains professionnels de la santé l'utilisent également pour des renseignements ou pour recevoir de la documentation.

L'intranet Netgroupe.com www.netgroupe.com

Cette année 2006 Galina RYBKINE s'est occupée du développement de l'Intranet AFSR, de l'animation des forums et du Chat, ainsi que de la mise à jour des modules "agenda", "actualités" "documents" et "sites amis".

L'année 2006 compte 165 inscrits pour une moyenne de 650 connexions par mois.

Quatre groupes sont toujours disponibles pour l'AFSR : CA AFSR, CMS AFSR, CPM AFSR, et AFSR. Le groupe AFSR est réservé aux parents adhérents à l'AFSR. Il est de loin le plus utilisé et s'enrichit chaque année. Les trois autres sont peu utilisés. Ce sont des espaces de travail et de partage des documents relatifs aux actions en cours pour des membres du CA, du CPM et du CMS.

Le Groupe AFSR est un moyen simple et sécurisé de communication entre parents : les « nouveaux » parents sont les plus présents, en quête d'informations et de partage d'expériences sur la maladie, la prise en charge, les problèmes administratifs... Les familles de filles plus âgées sont bien présentes mais leurs interventions sont plus ponctuelles et elles apportent souvent des réponses et un soutien aux nouveaux parents.

Les Forums de discussion abordent indifféremment des questions générales et pointues, toutes liées au quotidien des familles. Les modules Actualités et Agenda permettent aux familles de déposer des informations, de les consulter et de les mettre à jour. Ces modules informent également les parents des rendez-vous dans leur région. Les FAQ et Documents comportent les informations utiles pérennes telles que les conditions d'obtention des AEEH, les annexes 24 ter et la loi 2005-105, mais aussi la bibliothèque de l'AFSR, les prêts de matériels Jobs et Joëlette, des archives numériques des dossiers et des prises en charges du Rett Info. Les Chats ont lieu le premier lundi de chaque mois à partir 21 heures. On y trouve surtout de nouvelles familles qui viennent s'informer et tisser un relationnel. Les familles plus anciennes viennent souvent retrouver d'autres parents déjà connus.

Cette année 2006, un Chat spécial « parent d'adultes » a eu lieu à titre de test. Le succès de ce rendez-vous amène une réflexion sur la mise en place d'un Rendez-vous plus régulier pour les parents de filles adultes. Ces différents éléments constituent définitivement un réseau de solidarité entre parents.

Les envois de documentation

Les envois de documents, essentiellement les *Rett Info*, le *Bienvenue* et le livre continuent à représenter une activité significative de l'Association. Ils sont assurés par Evelyne GALIAY, membre du CA, et entrent à la fois dans l'objectif des services rendus aux familles que dans celui de la communication externe de l'AFSR.

L'aide et les conseils juridiques

L'année a été riche en sollicitations de toutes parts. La naissance des MDPH (Maisons Départementales des Personnes Handicapées) en a été la cause, tant cette grande initiative a été difficile à mettre en place. De nombreux retards dans le traitement des dossiers ont provoqué énormément d'émoi dans les familles. Il n'en reste pas moins que nous constatons (quand les MDPH sont opérationnelles) une nette amélioration des conditions d'attribution des compléments et des évaluations de la prestation de compensation. L'introduction nouvelle des associations dans la Commission de l'Autonomie et dans la

Commission Exécutive a permis une meilleure prise en compte des spécificités de nos enfants. Un bémol toutefois, toutes les MDPH n'apprécient pas de la même manière nos conditions de vie mais il y a un net progrès à souligner.

À noter que beaucoup de familles de l'AFSR ont eu gain de cause dans leur recours contentieux. Les "amendements Creton" sont toujours aussi diversement appliqués dans les institutions en dépit de décrets favorisant le maintien des enfants devenus adultes dans leur structure IME faute de places adaptées. Trop de parents ont encore à faire face au sentiment que la direction de l'établissement ne veut plus de leur enfant. Néanmoins, certaines CDA (Commissions de l'Autonomie chargées également d'étudier les orientations) sont mieux sollicitées et agissent en général pour un placement « adapté » et sont à l'écoute des parents.

Les Délégations Régionales

L'année 2006 a vu la poursuite de la mise en oeuvre des Délégations Régionales avec les nominations de délégués pour les régions Auvergne, Pays de la Loire, Rhône-Alpes et Provence-Alpes-Côte d'azur. Deux délégations hors France ont également été instituées ; l'une en Belgique wallonne et l'autre en Suisse francophone. A défaut d'associations Rett locales, les familles de ces régions adhèrent volontiers à l'AFSR et constituent désormais un groupe non négligeable. Il est apparu nécessaire d'assurer donc à ce niveau un relais de l'AFSR.

Deux réunions de travail ont eu lieu entre les délégués régionaux : l'une au cours des Journées d'Infos à Evry en mai et l'autre en novembre à Paris.

Dans plusieurs régions se sont tenues une rencontre des familles : Ile-de-France (janvier), Centre (mars), Aquitaine (avril), Alsace (mai), Haute et Basse Normandie (octobre), Pays de la Loire (octobre).

Les coordonnées des délégués sont publiées dans le *Rett Info* et régulièrement mises à jour sur le site Internet de l'AFSR.

Le Conseil Médical et Scientifique

Au terme de quatre ans de présidence, le Pr Simone GILGENKRANTZ a souhaité laisser la place et le Dr Nadia BAHU-BUISSON a été élue. Le Pr GILGENKRANTZ et le Dr VILLARD ont été élus secrétaires.

Lors du renouvellement des membres du Conseil Médical et Scientifique, deux neurologues « adultes » sont entrés entre autres arrivées et l'ambition affichée de ce nouveau CMS est de promouvoir la reconnaissance du syndrome de Rett dans les consultations destinées aux adultes. Pour ce faire, il a proposé aux organisateurs des « Journées de Neurologie de Langue Française » une demi-journée dédiée aux polyhandicaps d'origine génétique.

Un Protocole Hospitalier de Recherche Clinique (PHRC) a été accepté par la Direction Hospitalière de l'Organisation de la Santé suite à la découverte des Drs VILLARD et ROUX. Le Pr Josette MANCINI a été chargée de superviser ce PHRC. Il est bien précisé que ce dernier n'est pas du ressort de l'AFSR et est prévu pour commencer début 2007. Nous serons régulièrement tenus au courant.

Les projets de recherche financés par l'AFSR ont été régulièrement examinés, certains devraient se poursuivre par des applications plus concrètes : projet de M. ZWILLER, pérennisation de la base SYRENE du Dr BIENVENU. Le CMS et l'AFSR proposent dorénavant un « Appel d'Offres » permanent de manière à inciter plus efficacement les chercheurs à s'intéresser au syndrome de Rett. Il apparaît en bandeau sur la page d'accueil du site Internet de l'AFSR.

Des familles de « garçons Mecp2 » sont désormais les bienvenues à l'association, tant leurs symptômes sont similaires.

Le CMS a validé le principe d'une grande opération auprès des filles Rett pour détecter et soigner une éventuelle ostéoporose, projet mené par le Dr LINGLART.

Le Conseil Paramédical

Cette année, le CPM s'est réuni deux fois. Il a regroupé huit professionnels : une diététicienne, une ergothérapeute, une éducatrice spécialisée, un psychologue, un médecin de MAS et IME, une orthophoniste et, depuis peu, une kinésithérapeute, ainsi que trois parents membres du Conseil d'administration de l'Association. Deux d'entre eux ont pris en charge l'organisation des stages d'initiation parents. Le mandat de président du Conseil a été renouvelé pour trois ans à Philippe KOSTKA.

Deux demandes ont été faites au CPM par le Conseil d'administration de l'Association :

- intégrer des Aides Médico-psychologiques (AMP) au sein du CPM afin que le personnel de terrain soit représenté,
- développer les relations avec les membres du Conseil Médical et Scientifique de l'Association en déléguant un professionnel du CPM à chacune de leurs réunions.

Deux grands projets ont vu le jour en 2006 : le livret de vie et les stages pour parents.

Un projet de DVD a été initié par le Conseil d'administration, auquel les membres du Conseil Paramédical ont apporté leurs réflexions. En complément du livre sur le syndrome de Rett, cet outil de communication

devrait permettre de montrer la vie des filles et de leur famille au quotidien. Il devra s'adresser aussi bien aux familles qu'aux professionnels, le premier objectif de ce document devant être de montrer que c'est en se préoccupant de leur vie au quotidien en tant que personne que l'on peut contribuer à améliorer le bien-être des filles.

Depuis deux ans, certains membres du CPM ont désiré se réunir avec des parents du CA de l'Association pour réfléchir aux relations entre professionnels et parents dans le cadre des institutions qui accueillent des personnes polyhandicapées. Que l'on soit parent ou professionnel, on sait bien que ces relations sont rarement faciles, et qu'elles donnent même parfois lieu à des conflits ouverts. C'est pour essayer de comprendre les enjeux de ce phénomène et contribuer à faire évoluer certains a priori que ces rencontres ont été mises en place. Des articles dans le *Rett info* témoigneront prochainement de cette réflexion, dans l'attente d'y associer d'autres parents.

Les stages

Après trois sessions en 2003 et 2004, les stages s'adressant aux parents et animés par les professionnels du CPM, ont été relancés par Lucile GENTILS et Jany-Claude LECUREUR. Durant cette année 2006, deux stages ont été proposés aux familles de l'AFSR. Ils se sont déroulés à Paris les 30 septembre et 1er octobre, sur le thème « Nutrition / Alimentation / Déglutition » et les 21 et 22 octobre sur le thème de « la vie au quotidien ». Deux groupes de douze et treize personnes ont pu en bénéficier. Les inscriptions ont été enregistrées uniquement lors des journées d'Infos à Evry et par l'intermédiaire de l'Intranet car une nouvelle formule a été proposée par l'AFSR. L'Association a pris en charge l'hôtel et la restauration; les participants ne supportant qu'un droit d'inscription forfaitaire de 30,00 € par personne. Les familles qui en ont fait la demande ont été en outre remboursées de leur frais de transport. Les salles, situées à proximité de l'hôtel, ont été mises à disposition gracieusement par l'Alliance Maladies Rares.

Les animateurs, membres du Conseil Paramédical, ont été comme à leur habitude très professionnels, attentifs et à l'écoute des parents. Au vu du succès de cette session les membres du CA et du CPM travaillent déjà sur la préparation des stages à venir.

La vie associative

Le Conseil d'Administration s'est réuni cinq fois cette année. Tous ses membres travaillent sur le principe du bénévolat et le partage des tâches.

L'Assemblée Générale ordinaire du 6 mai 2006 a vu l'adoption du rapport d'activités 2005 et du rapport financier 2005, l'affectation du résultat de l'exercice 2005 ainsi que l'adoption du budget prévisionnel 2006.

Une Assemblée Générale extraordinaire avait été convoquée afin de se prononcer sur la demande de reconnaissance d'utilité publique. Approuvée à une quasi unanimité des adhérents, cette demande a été déposée début juin auprès des services du Ministère de l'Intérieur pour instruction avant avis du Conseil d'Etat.

Une nouvelle administratrice a été élue pour trois ans : France CAELEN, sœur et tutrice d'une jeune femme de trente-neuf ans atteinte du syndrome de Rett. Christiane ROQUE et Martine GAUDY ont été réélues pour la même durée.

Réuni après l'Assemblée Générale, le Conseil d'Administration a élu les membres du Bureau : Christiane ROQUE (présidente), Jean-David MEUGÉ (secrétaire et coordonnateur des délégations régionales), Nathalie ROUSSELOT (trésorière), Elisabeth CÉLESTIN et Karen IVONNET (rédactrices du *Rett info*), Galina RYBKINE (responsable de l'Intranet).

Lors de sa séance du 10 septembre 2006, le Conseil d'Administration a décidé de réinstaurer la fonction de vice-président afin de seconder la Présidente dans certaines tâches mais aussi de préparer l'avenir; ce poste a été confié à Elisabeth CÉLESTIN.

Le Printemps du Syndrome de Rett

Le printemps du syndrome de Rett (PSR) est un label utilisé par les familles qui organisent des actions afin de faire connaître l'AFSR et de récolter des fonds pour la recherche et l'aide aux familles. Cette « vitrine » de l'Association permet de sensibiliser localement un large public.

L'Association s'est dotée de deux banderoles et des plaquettes d'informations en quadrichromie ont été rééditées afin permettre aux familles organisatrices de disposer de supports de qualité.

Cette année encore les PSR ont été riches en idées avec entre autres : lotos, repas dansant, concert, chorales, vides greniers, randonnées cyclos, ventes de produits régionaux, stand AFSR lors du Téléthon, course à pied... 32 676,51 € ont été récoltés cette année ! Un grand BRAVO aux familles AROZTEGUI, BATAILLE, CELHAY, COUETIL, GRANIER, LORIOT, MELIS-MUGNIER, MOULIN, SPIELMANN, ROLINAT, et RAGU pour leurs actions.

Les relations avec le monde politique

Les réunions avec le ministère se sont terminées en octobre 2005, elles avaient pour objectif de dresser un plan d'actions pour les personnes polyhandicapées enfants et adultes. Nous attendons patiemment que ce plan émerge !

Après avoir rencontré en avril 2006 un des rapporteurs de la loi, nous avons les plus grandes inquiétudes sur l'avenir de ce plan d'actions. Nos appels et relances sont restés « lettre morte » tout au long de l'année 2006.

Les rencontres nationales et internationales

L'AFSR a continué à être active au sein du Rett Syndrome Europe en participant notamment à la conférence de Gdansk en Pologne qui a réuni 250 personnes. Cette instance s'active à développer le réseau des associations dans les pays européens. Au cours de la réunion du RSE de 2006 a été acté le principe de faire émerger une coordination européenne des projets de recherche.

En juin 2006 a eu lieu à l'hôpital Necker, sous l'égide du Docteur Nadia BAHI-BUISSON, du CMS, une réunion avec le Docteur Helen LEONARD de l'équipe de recherche sur le syndrome de Rett en Australie, le Téléthon Institute for Child Health Research. L'objet de la réunion était notamment de présenter l'Inter Rett, base de données en ligne, créée par l'IRSA (International Rett Syndrome Association) et placée sous la responsabilité des Australiens. L'AFSR a signé à cette occasion un protocole d'accord pour alimenter cette base de données avec les données françaises, afin de constituer au niveau mondial des cohortes pertinentes permettant aux équipes de recherche de travailler sur des nombres significatifs.

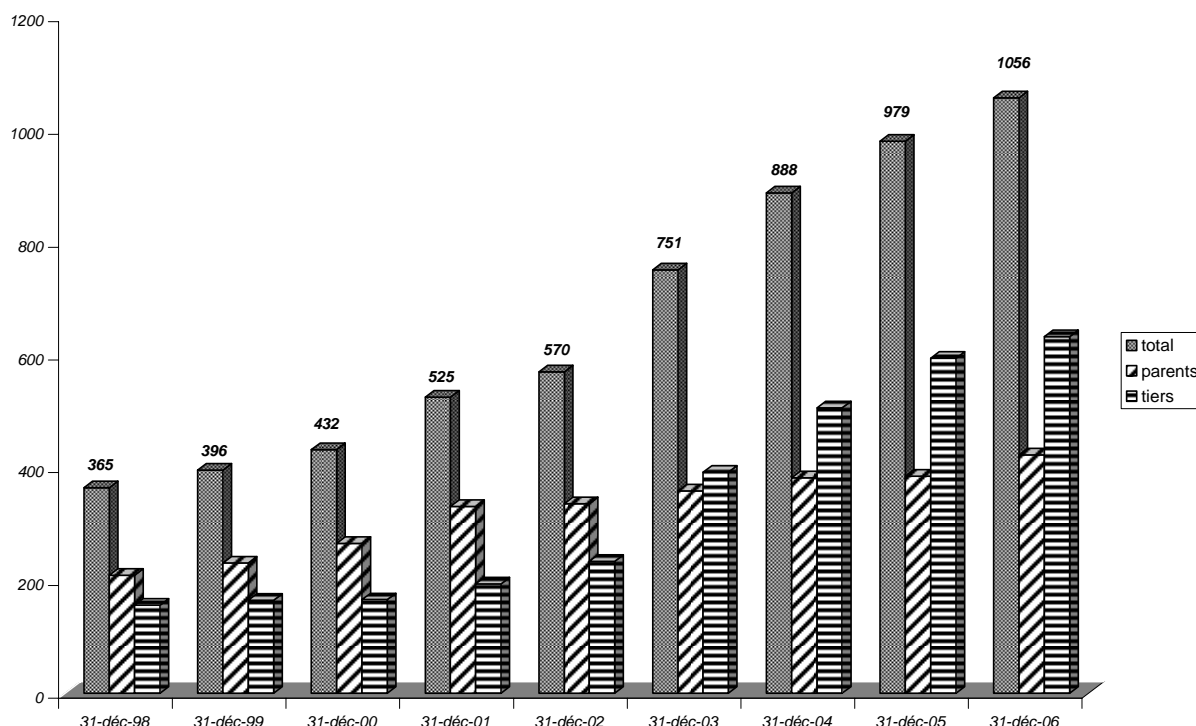
L'Alliance Maladies Rares

L'AFSR a de nouveau été élue en 2006 au Conseil national de l'Alliance Maladies rares. Cela permet à l'Association d'être partie prenante dans les objectifs de l'Alliance : l'information et l'aide aux différentes associations ainsi que la participation aux différents groupes de travail mis en place pour faire entendre la spécificité de la maladie rare. Des centres de références des maladies rares ont continué d'être labellisés sur certaines pathologies spécifiques. Ils pourront plus rapidement diagnostiquer les malades qui bénéficieront ainsi d'une prise en charge adéquate à leur maladie rare

Des délégués régionaux de l'Alliance ont été nommés dans chaque région de France afin de faire connaître la spécificité des maladies rares; des réunions régionales ont déjà eu lieu dans certaines régions.

Jean-David MEUGÉ
Secrétaire et les membres du Conseil d'administration

AFSR – adhérents (1^{er} janvier 2007)



AFSR – « filles » (1^{er} janvier 2007)

