



Rapport d'activité 2007

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'informations 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 2007 a été marquée particulièrement par :

- la création du DVD dont le tournage a débuté au printemps et se poursuivra en 2008,
- la relance des stages destinés aux parents,
- les suites attendues à la découverte des Drs VILLARD et ROUX.

Au 31 décembre 2007, l'Association Française du Syndrome de Rett rassemble 1047 adhérents (436 familles

et 611 sympathisants) et représente 400 personnes atteintes de la maladie.

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 24 mars 2007 a vu l'adoption du rapport d'activités 2006 et du rapport financier 2006, l'affectation du résultat de l'exercice 2006 ainsi que l'adoption du budget prévisionnel 2007.

Trois nouveaux membres du Conseil d'administration ont été élus pour trois ans : Coralie DESRUMAUX, Christelle GARRIDO et Véronique HABER. Evelyne GALIAY et Jean-David MEUGÉ ont été réélus pour la même durée.

Réuni après l'Assemblée générale, le Conseil d'administration a élu membres du Bureau : Christiane ROQUE (Présidente), Elisabeth CELESTIN (vice-présidente), Jean-David MEUGÉ (trésorier et coordonnateur des délégations régionales), Coralie Desrumaux (secrétaire).

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 2007,

à raison d'un numéro par saison :

- numéro 59 : dossier "les yeux de nos enfants", la méthode ABA...
- numéro 60 : spécial Journées d'Infos à Perpignan
- numéro 61 : dossier "l'accueil temporaire", la méthode Tomatis, orthopédie des pieds...
- numéro 62 : dossier "les stéréotypies", l'école de l'ADN, les stages, les délégués régionaux...

En 2007, le tirage est porté à 1 750 exemplaires, afin de faire face à une demande qui continue d'augmenter, notamment suite à la mise en place des délégations régionales.

Au titre de l'exercice 2007, le financement du *Rett Info* a été assuré directement par l'AFSR. La recherche de nouvelles subventions pérennes n'a pour l'instant pas abouti.

La rédaction du journal est assurée par Karen IVONNET et Elisabeth CELESTIN, 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 QUETARYL (Marie BOULIANNE) à Toulouse (31), l'impression par la société IMPRE à Holtzheim (67) et l'expédition est effectuée par ROUTAGE & DIFFUSION à Erstein (67). Jean-David MEUGÉ assure le suivi de ces deux dernières opérations.

Comme les années précédentes, les professionnels de la santé, qu'ils fassent partis ou non 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*.

Afin de mieux communiquer, 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'Infos

Les 19^{èmes} Journées d'Infos ont eu lieu à Perpignan les 24 et 25 mars 2007 sous le thème "Avenir et Devenir des personnes vulnérables".

Elles ont rassemblé un peu plus de 100 personnes (62 familles) de l'AFSR et ont été élargies à un plus large auditoire (200 personnes) issu du monde politique, institutionnel et associatif des Pyrénées-Orientales.

La Présidente, après le discours d'ouverture, le samedi après-midi, a laissé la parole au Président de la MDPH des P.O. qui a ouvert les débats par une allocution rendant hommage aux chercheurs, à la génétique et fait un bref compte-rendu de l'état d'avancée et d'installation de la MDPH locale.

Le Pr Simone GILGENKRANTZ a ensuite fait une conférence sur l'éthique et la génétique.

En seconde partie de l'après-midi, la conférence "Avenir et Devenir des personnes vulnérables" a été animée par la Présidente de la Chambre des notaires de Perpignan, Maître Marie JOFFRE et Maître Jacques COMBRET, notaire à Rodez et Président du congrès national des notaires.

L'après-midi s'est achevé par l'Assemblée générale ordinaire, réunion traditionnelle faisant bilan de l'activité associative de l'année 2007.

Le dimanche matin, plusieurs ateliers divisés en trois parties, ont été proposés.

L'atelier "MDPH" animé par Mme Isabelle CAILLOL, Responsable du pôle relations avec les usagers de la MDPH des P.O.

L'atelier "Prise en charge adulte" animé par M. Pierre MONTEL, Directeur

de l'IEM Handas à Pollestres (66).

Les ateliers (6) animés par les notaires de la Chambre de Perpignan ; Maîtres ALESSANDRIA, AMIGUES, GADEL, BESOMBES, BRULE CADIOUX, CANOVAS, JOFFRE, LAMARQUE, LAVABRE, LLAUZE, SAEZ, SEGURET, SINGLA et VALENCIA ont fonctionné quasiment en rendez-vous particuliers pour les parents.

La communication

Au cours de l'année 2007, l'AFSR a participé au Congrès de Neurologie Française à Paris par la tenue d'un stand et l'organisation conjointe avec le CMS d'un atelier "de la neuropédiatrie à la neurologie adulte" animé notamment par le Dr Nadia BAHIBUISSON au cours duquel quelques 150 neurologues sont venus s'informer sur le syndrome de Rett.

Le Magazine de la Santé (France 5) a invité, en mai 2007, la Présidente à venir faire un point sur la recherche après un premier document filmé deux ans auparavant.

Participation de l'AFSR à la semaine du Handicap de Gonfreville-l'Orcher (76). Projection dans les salles de cinéma de la région avant chaque film d'un documentaire et d'une interview pendant trois mois.

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 2007, Coralie DESRUMAUX s'est occupée de l'administration 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 2007 compte 182 inscrits. 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 de l'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 rubriques "prise en charge" du *Rett Info*. Les "chat" ont lieu le premier lundi de chaque mois à partir 21 heures. Ils permettent aux familles de pouvoir échanger sur tous types de sujets.

Cette année 2007, un "chat" spécial "loisirs et activités" a eu lieu. D'autres "chat" à thème pourraient avoir lieu en fonction de la demande des familles.

Le site Internet

Le site dont la mise en page est confiée à la société QUETARYL (Marie BOULIANNE) à Toulouse (31) est régulièrement mis à jour par Coralie DESRUMAUX et Marie BOULIANNE. Première vitrine de notre association, le site Internet se veut le plus accessible possible aux nouveaux parents dont l'enfant vient d'être diagnostiqué, aux professionnels cherchant les renseignements de base et aux parents plus anciens recherchant les nouveaux projets et nouvelles initiatives.

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, et entrent à la fois dans l'objectif des services rendus aux familles et dans celui de la communication externe de l'AFSR.

L'aide téléphonique aux familles ; le conseil juridique

Comme chaque année, les familles téléphonent pour monter des dossiers de recours pour l'AEEH.

Certaines familles sont aussi en butte avec la direction de l'établissement de leur fille pour un maintien au titre de l'amendement Creton. Malheureusement, trop de familles ont à subir l'expulsion de leur enfant de l'IME sans autre forme de procès et cela sans que leur MDPH soit au courant ou puisse faire quelque chose. Pourtant, les textes sont là pour palier à ce genre d'abus et les réclamations restent lettre morte.

Les délégations régionales

Douze régions françaises disposent à présent d'une délégation régionale, ainsi que la Belgique, la Suisse.

Chaque année, une rencontre entre familles d'une même région est proposée. En 2007 plusieurs réunions ont eu lieu en : Ile-de-France (janvier), Alsace (mai), Auvergne, Centre (juin), Suisse (septembre), Pays de la Loire (septembre).

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

Le CMS s'est réuni deux fois cette année (24 juin et 26 novembre).

Un réseau européen, EuroRETT, a été créé après que le groupe (composé de huit pays) sous la coordination du Dr Laurent VILLARD ait été choisi lors d'un appel d'offre intitulé "E-RARE". Ce réseau est doté d'un budget de 1,5 million d'euros sur trois ans. C'est enfin la création d'un réseau européen mutualisant ses moyens et ses connaissances.

Le projet d'étude "Ostéorett" dirigé par le Dr Agnès LINGLART a connu un grand succès puisque plus d'une centaine de familles ont répondu à la proposition d'examen à pratiquer sur leur fille pour diagnostiquer et soigner l'ostéoporose.

L'étude est toujours en cours et verra la publication de ses résultats lors du Congrès mondial à Paris en octobre 2008.

Le PHRC (protocole hospitalier de recherche clinique) mené par le Pr Josette MANCINI, faisant suite à la découverte des Drs ROUX et VILLARD, a connu certains contretemps qui contrarient beaucoup l'équipe scientifique. Cette dernière essaie par tous les moyens de trouver des solutions aux problèmes qui s'accroissent.

Un questionnaire sur la déglutition initié et travaillé par mesdames Catherine SENEZ et Irène BENIGNI et validé par le CPM et le CMS a été proposé aux parents via le Réseau Lucioles qui s'occupe du recueil et de la gestion des données. A lui aussi rencontré une vive adhésion de la part des familles qui ont accepté de répondre au questionnaire. Celui-ci fera également l'objet d'une publication officielle au congrès mondial. Ce projet a été validé et financé par l'AFSR à hauteur de 17 000 euros (cf paragraphe CPM).

Un projet de recherche expérimental a été financé par l'AFSR à hauteur de 30 000 euros et concerne les Drs ROUX et VILLARD. Intitulé "bases cellulaires et moléculaires du dysfonctionnement catécholinergique dans le syndrome de Rett", il s'inscrit dans la continuité des travaux antérieurs de l'équipe.

Le CMS après le CA a validé le principe d'organisation d'un congrès mondial sur le syndrome de Rett à Paris en octobre 2008. Ce congrès, géré et mené principalement par l'AIM (organisme créateur et gestionnaire de congrès) sous la direction du Dr Gérard NGUYEN et en collaboration avec le Pr Philippe EVRARD, Président du congrès, se tiendra du 10 au 13 octobre à Paris et verra la venue d'un millier de participants (chercheurs, médecins, associations) du monde entier directement ou indirectement liés au syndrome de Rett.

L'AFSR a donné une première impulsion financière de 20 000 euros pour le démarrage de l'organisation.

Deux autres projets de recherche ont été validés par le CMS du 26 novembre mais dont l'imputation financière ne sera que pour le début 2008.

Le premier mené par les Drs BIENVENU et LINGLART s'intitule : "Vers la compréhension de l'étiologie de l'ostéoporose dans le syndrome de

Rett et l'identification de biomarqueurs dans cette encéphalopathie neuro-développementale".

La demande de financement est de 14 800 euros.

Le deuxième mené par le Dr Nadia BAHIBUISSON s'intitule : "Etude pilote ouverte de l'effet de la fluoxétine chez des patientes âgées de 8 à 28 ans atteintes du syndrome de Rett typique".

La demande de financement est de 19 000 euros.

Troisièmement, le CA continue de subventionner les travaux de recherche sur le syndrome de Rett du laboratoire du Dr Etienne JOLY à Toulouse. Ces travaux avaient démarré l'an dernier avec un premier financement de 15 000 €, le deuxième financement de 15 000 € a été entériné par le CA.

Le Conseil Paramédical

Le CPM compte à ce jour dix membres : huit professionnels du paramédical, un parent et un parent consultant. Il s'est réuni trois fois cette année.

En plus des thèmes évoqués ci-dessous, il est important de noter les différentes interventions des membres du CPM dans la vie de l'AFSR à travers la promotion du livret de vie auprès des institutions, la rédaction d'articles dans le *Rett Info* et leurs participations au sein du Conseil Médical et Scientifique.

Grande étude sur la déglutition

Irène BENIGNI et Catherine SENEZ ont proposé de rassembler sous forme de questionnaire l'expérience, les observations et les difficultés rencontrées sur les troubles de l'oralité, de l'alimentation et de la digestion et leurs conséquences.

Jean-Marie LACAU du Réseau Lucioles associé au projet a été mandaté par l'AFSR pour s'occuper du dépouillement d'une enquête lancée auprès de l'ensemble des parents de l'AFSR.

Cette étude permettra à Irène BENIGNI et Catherine SENEZ :

- d'affiner les conseils que l'on peut donner aux parents, aux professionnels et dans les institutions, pour mieux gérer les problèmes d'alimentation des enfants atteints du syndrome de Rett;

- d'avoir davantage d'arguments issus de l'expérience des familles pour convaincre de l'importance d'une prise en charge spécifique;
- de pouvoir communiquer davantage sur ce thème au moyen d'articles, d'interventions dans les congrès.
Cette étude est financée par l'AFSR et fera l'objet d'une validation scientifique.

Les stages

Un stage et un suivi de stage ont été proposés aux familles de l'AFSR. Ils se sont déroulés à Paris les 12 et 13 mai pour le stage "Porter et installer une personne polyhandicapée" et le 12 mai pour le suivi du stage "Nutrition - Alimentation - Déglutition".

Les demandes d'inscriptions ont été très nombreuses pour le premier stage. Un stage sur le même sujet sera donc proposé pour 2008.

Comme l'année précédente l'AFSR a pris en charge l'hôtel et la restauration, les participants ne supportant qu'un droit d'inscription forfaitaire par personne. En outre, les familles qui en ont fait la demande ont été remboursées de leurs frais de déplacement. Les salles, situées à proximité de l'hôtel, ont été prêtées par l'Alliance Maladies Rares.

Ecole "Tous chercheurs"

Une nouvelle école, baptisée "Tous chercheurs" (ex-école de l'ADN) a été organisée pour les familles de l'AFSR à l'Institut de Neurobiologie de la Méditerranée. Elle a permis à une dizaine de familles de s'initier pendant trois jours complets à la génétique et au travail de recherche dans un laboratoire de recherche et dans les conditions réelles de la recherche.

Création d'un DVD

L'année 2007 a vu la maturation de la partie documentaire du DVD sur le syndrome de Rett, qui sera visionné lors du 20^{ème} anniversaire de l'association en mars 2008.

Les premiers tournages ont eu lieu au printemps de cette année.

Toute la partie technique avec les vignettes didactiques déjà largement tournées verra sa conclusion dans le courant du premier semestre 2008.

Tous les professionnels du CPM ont activement participé à la création de ce

DVD en collaboration étroite avec le producteur-réalisateur Alexandre LEFRANÇOIS et les représentantes du Conseil d'administration Christiane ROQUE, Lucile GENTILS et Céline MORISSE.

Ce DVD se composera de trois parties :
- un documentaire retraçant le quotidien d'une fille Rett d'une durée d'une quarantaine de minutes destinées aux familles.
- un abstract de cinq minutes pour diffuser sur les stands et notamment pour les PSR ;

- une dizaine de vignettes didactiques sur la prise en charge de nos filles (kiné, ergo, génétique, annonce du handicap...).

Le Printemps du Syndrome de Rett

Le Printemps du Syndrome de Rett (PSR) est un label utilisé par les familles, les associations qui souhaitent faire connaître notre association et récolter des fonds pour la recherche et l'aide aux familles. Cette vitrine de notre association permet de sensibiliser un large public.

Afin de vous aider dans votre démarche et faire connaître votre manifestation au plus grand nombre, n'hésitez pas à contacter le responsable PSR au sein du Conseil d'administration.

Pour agrémenter vos stands des objets aux couleurs de l'AFSR et le livre *Dans les yeux de Léna* sont désormais disponibles. Il s'agit de stylos, de mugs, de cartes de vœux et d'autocollants. S'adresser à Evelyne GALIAY pour les commandes.

Pour se lancer dans l'aventure, il suffit de contacter quelques amis ou une association (sportive, culturelle...) de créer son propre évènement et... retrousser ses manches !

Cette année encore les PSR ont été riches en idées avec entre autres : lotos, repas dansant, concert, chorales, vides greniers, randonnée cyclos, ventes de produits régionaux, stand AFSR lors du Téléthon, course à pieds...

77 660,61 euros ont été récoltés cette année ! Un grand BRAVO aux familles AROZTEGUI, GATIER, SPIELMAN, les amis de Laura, MOULIN, ANQUETIL, DESMARCHELIER, FERRUCCI, BARRANDON, GRANIER, CELHAY, MELIS-MUGNIER, COUETIL, GICQUEL, VALÉE, FARJAUD, BATAILLE, LORiot.

N'hésitez pas à venir les rejoindre.

Les rencontres nationales et internationales

La réunion du Rett Syndrome Europe, qui regroupe les associations Rett de chacun des pays européens, a eu lieu en Allemagne à l'occasion du 20^{ème} anniversaire de l'association allemande. Etaient présents Martine GAUDY du Conseil d'administration et Gérard NGUYEN, conseiller spécial délégué par l'AFSR auprès du RSE.

C'est lors de la réunion du Rett Syndrome Europe qu'a été proposée et initiée l'organisation pour 2008 du "World Rett Congress", grand congrès international sur le syndrome de Rett. L'ensemble des participants est tombé d'accord sur la proposition de la France de tenir ce congrès mondial à Paris du 10 au 13 octobre 2008.

L'Alliance Maladies Rares

L'AFSR est membre du conseil national de l'Alliance Maladies Rares. A ce titre Martine GAUDY participe au conseil national de l'Alliance, qui se réunit tous les deux mois ainsi qu'aux quatre RIME annuelles (Réunions d'information des membres) et à l'assemblée plénière annuelle de l'Alliance.

L'Alliance est une instance extrêmement importante en matière d'impulsion concernant la politique sur les maladies rares et un interlocuteur incontournable pour le ministère de la santé et les pouvoirs publics.

Parmi les grands dossiers régulièrement évoqués à l'Alliance, il y a les centres de référence sur les maladies rares. La labellisation d'un centre de compétences sur le syndrome de Rett est une question qui poursuit son chemin.

L'AFSR participe également à un des groupes de travail de l'Alliance sur le thème des troubles de la déglutition, problème commun à de nombreuses maladies rares, l'objectif étant de publier à terme un livre blanc sur ce sujet. ■