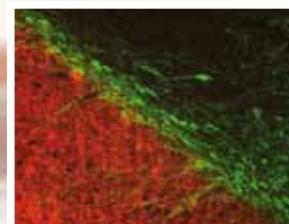


Spécial
Actu scientifique

Une découverte de l'équipe de Marseille



N°78 - PRINTEMPS 2012 / 3,50 euros

LES MANIFESTATIONS DE SOUTIEN
TOUS LES BONS PLANS POUR LES VACANCES
LES TRUCS ET ASTUCES DE JADE



Leur ouvrir les mains,
c'est leur donner des ailes

Leurs yeux parlent, je suis sûr qu'elles comprennent tout mais elles ne peuvent rien faire de cette compréhension. Elles sont très sensibles à l'amour, il existe bien des mystères, l'un d'entre eux se trouve dans leurs yeux.

Andréas RETT

Une maladie rare d'origine génétique

Soutien à la recherche et prise en charge adaptée

Le syndrome de Rett est un désordre neurologique grave, d'origine génétique. Il provoque un handicap mental et une infirmité motrice sévère. La quasi-totalité des malades connues sont des filles.

La famille assiste à une déclération globale du développement psychomoteur et à la perte des acquisitions. Les filles deviennent polyhandicapées et dépendantes des autres tout au long de leur vie.

Vingt à quarante cas par an sont recensés en France. Cette maladie rare est la plus commune des causes génétiques de déficience mentale et comportementale chez les filles.

Décrit en 1966 par le professeur Andreas Rett, le syndrome de Rett est lié à des mutations dans le gène MECP2, dans 90% de ses formes typiques. Plus de 500 mutations dans le gène sont actuellement référencées. Pour l'instant, il n'existe aucun remède.

Depuis 1990, l'AFSR a financé pour près de 800 000 euros de projets de recherche, grâce notamment aux fonds recueillis par les familles. La qualité de ces projets est garantie par le conseil médical et scientifique.

Grâce au congrès mondial sur le syndrome de Rett, tenu à Paris en 2008, une nouvelle impulsion en matière de recherche a été donnée au niveau européen.

L'AFSR est membre fondateur du Rett Syndrome Europe (www.retsyndrome.eu), réseau de toutes les associations de familles, qui devient l'interlocuteur des laboratoires de recherche européens investis sur cette pathologie. Cette structuration en réseau permet d'avoir un poids déterminant sur les orientations de recherche fondamentale et clinique, pour la prise en charge de l'ostéoporose, de l'orthopédie, de l'alimentation et de la déglutition, ainsi que l'amélioration du quotidien des jeunes filles devenues adultes.

Ce nouvel élan ouvre de formidables espoirs pour les familles.

Une association dans l'action

Fondée en 1988 par quatre familles et désormais forte de plus de 1200 membres et sympathisants, l'AFSR est reconnue d'utilité publique depuis le 30 avril 2008.

Son projet d'association est de soutenir les familles, faire connaître la maladie, promouvoir la recherche, et agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée au sein de la collectivité nationale et européenne.

Pour cela, elle édite le *Rett info*, magazine trimestriel, produit un DVD, fait vivre son site internet www.afsr.net et organise chaque année les journées d'informations nationales, et des stages de formation pour les parents.

Les parents et sympathisants s'investissent dans de nombreuses manifestations locales de soutien pour sensibiliser le grand public et récolter des fonds.

La reconnaissance d'utilité publique permet aux donateurs de bénéficier de réduction d'impôt et à l'AFSR de recevoir des legs, des donations, et des primes d'assurance vie.

Les comptes de l'association sont certifiés chaque année par un expert comptable et un commissaire aux comptes.

Critères de diagnostic RTT révisés en 2010

● Critères requis

Pour un RTT typique ou classique

1. Une période de régression suivie d'une période de récupération ou de stabilisation
2. Tous les critères principaux et tous les critères d'exclusion
3. Les critères de soutien ne sont pas requis, bien que souvent présents dans le RTT typique

Pour un RTT atypique ou variant

1. Une période de régression suivie d'une période de récupération ou de stabilisation
2. Deux des critères principaux
3. Cinq sur onze des critères de soutien

● Critères principaux

1. Perte partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains
2. Perte partielle ou complète du langage parlé acquis
3. Troubles de la marche : facultés affaiblies (dyspraxie) ou absence de capacité
4. Mouvements stéréotypés des mains : tordre/presser, frapper/taper, automatismes de mise à la bouche, lavage et frottement

● Critères d'exclusion pour un RTT typique

1. Lésion cérébrale secondaire à un traumatisme (peri- ou postnatal), maladie neurométabolique, ou infection sévère entraînant des troubles neurologiques
2. Développement psychomoteur largement anormal durant les 6 premiers mois de vie

● Critères de soutien

1. Troubles respiratoires pendant l'éveil
2. Bruxisme pendant l'éveil
3. Sommeil anormal
4. Tonus musculaire anormal
5. Troubles vasomoteurs périphériques
6. Scoliose / cyphose
7. Retard de croissance
8. Pieds et mains petits et froids
9. Rires et cris inappropriés
10. Réponse à la douleur diminuée
11. Intensité dans le regard "regard pointé"



Association reconnue d'utilité publique
3 bis, avenue Gambetta - 92120 Draveil - Site : www.afsr.net

N°Azur 0 810 122 653

RETT
info

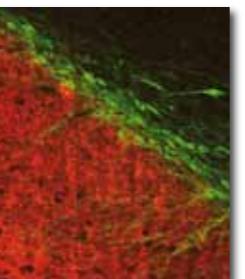
Sommaire N°78

Printemps 2012



p.04 [Vie asso](#)

Manifestations :
Tous Open de golf !



p.16 [Actus scientifiques](#)

La conquête de l'espérance



p.35 [Bons plans été 2012](#)

Vive les vacances !

04. Vie associative

04. Le mot de la Présidente

- [Les stages 2011](#)
- 05. L'âge adulte
- 07. L'alimentation

• Les manifestations

- 08. Ça « déput » dans le sud

09. Danse avec Manon

09. Le rêve coulé de Pascal Tesnière

10. Claix, un Quartet très classe

10. Trois chorales généreuses dans le Doubs

10. En bref

11. Artisanat manuel symbolique

11. Recherche de nouvelles énergies à l'AFSR

• Autour de l'AFSR

12. 1^{er} forum de recherche

12. La Fondation de France

12. Nouvelles coordonnées

13. Carnet de vie

13. Les délégations régionales

16. Le dossier Une découverte majeure : enfin vous saurez tout !

18. L'équipe de Marseille

20. La découverte

23. FAQ

23. 20 ans de subventions de l'AFSR

24. Infos pratiques

• Eté 2012 : les bons plans vacances

25. Bonnes adresses, un fauteuil à la mer

26. Nos coups de cœur

26. Aides techniques : le sécuridrap®, l'hippocampe

28. Accueil temporaire, droit au répit

29. Financer un séjour en centre

30. Témoignages

• A vos agendas, prêts, partez !

• A lire, à voir, à écouter

32. « Pour les enfants polyhandicapés, une pédagogie innovante »

33. Guide pratique de l'Alliance Maladies Rares

33. Création musicale différente

33. Droit dans Le Mur

34. Trucs et astuces : les bons plans de Jade

Edito

Personnes âgées, personnes handicapées... même combat ?

Pas si sûr, et pourtant nombre de collectivités inscrivent la problématique du handicap très souvent en lien direct avec le vieillissement. Le regroupement des problématiques est faussement justifié ; en effet les préoccupations des personnes âgées et des personnes handicapées ne convergent qu'en un seul point : celui de l'accessibilité, et la comparaison s'arrête là car leur parcours de vie reste tout de même bien différent. Comment pourrait-on penser que le quotidien d'un octogénaire peut, à pu et va ressembler à celui d'une personne handicapée ? Les parents du premier ont pu l'éduquer pour le laisser voler de ses propres ailes, il a construit sa vie de façon autonome ; une vie professionnelle, après un parcours scolaire et une formation en voie ordinaire, une vie familiale... Après la douloureuse annonce du handicap, la personne handicapée et sa famille courrent après l'intégration, qu'elle soit scolaire, sociale ou professionnelle dans les méandres d'un chemin balisé par un fil rouge, celui du handicap. La personne née handicapée nécessite dès sa plus tendre enfance, soin, surveillance, accompagnement médical et pédagogique tout particuliers. Les parents ont été mis à rude épreuve dans le choix de poursuivre ou non un projet parental, doivent anticiper et accompagner vers l'âge adulte et le vieillissement de leur enfant handicapé, se soucier de prévoir son devenir une fois leur propre vieillesse arrivée. Non définitivement, on ne peut pas imaginer que les soucis d'éducation, de soins, d'accompagnement, de surveillance d'une jeune personne handicapée se rapprochent des préoccupations d'une personne valide et autonome qui va vieillir. Loin de moi un esprit gérontophobe car il faut se rendre à l'évidence, on rêve tous de devenir vieux (et pourquoi pas en bonne santé), personne ne rêve d'être handicapé.

Il est à redouter dans cette assimilation que les moyens soient attribués de façon globale en ayant à l'esprit au premier chef la population vieillissante et en imaginant par la même occasion répondre aux besoins spécifiques des handicapés... La canicule et le scandale de 2003 sont passés par là, le souvenir collectif fait son oeuvre et les pouvoirs publics, dans un jeu de vases pas toujours communicants, sont tentés de regrouper souvent ces deux pôles selon la loi de la sacro-sainte mutualisation des moyens... Un tour de passe-passe ? Comment habiller Pierre et Paul en même temps ? Et pourquoi pas avec les habits de Jacques même ? L'enjeu est majeur : comment allier mutualisation des moyens et spécificités des populations dans un contexte économique très contraint ?

Anne Laforgue

la rédaction

Merci à tous ceux qui ont participé à l'élaboration de ce numéro.

Directrice de publication : Elisabeth Célestin, présidente de l'AFSR
2 avenue Victor Hugo - Villa des Ecrivains - 92160 Antony

Rédaction : Anne Laforgue et Sophie Bourdon

Conception et graphisme : Marie Boulianne - Quétaryl -

Toulouse - 0 975 359 569

Impression : Imprimerie Print Europe - 67540 Mundolsheim - 03 90 20 39 49

N° ISSN : 1620-509X

En couverture : Laurent Villard, Jean-Christophe Roux. © Eric Isselée - Fotolia
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 spécialisé pour enfants et adultes, de France et d'Outre-mer.



LE MOT DE LA PRÉSIDENTE

Chers parents, chers amis,

Je reviens tout juste de Marseille où se déroulaient deux congrès : le 22^e congrès de la Société Française de Neurologie Pédiatrique et les Assises de génétique qui fêtaient ses 10 ans.

Le premier rassemblait quelques 500 congressistes et avait pour objectif d'exposer la problématique du handicap tant au niveau du diagnostic prénatal et, de la prise en charge que des situations douloureuses sur la fin de vie et les soins palliatifs.

Le second, qui a lieu tous les deux ans, a battu tous les records avec 1 400 participants et des centaines de posters* affichés dans tout le palais des congrès. Son programme était orienté vers l'avenir, les avancées récentes, les progrès dans l'exploration du génome, l'épigénétique en pleine évolution et les thérapeutiques innovantes qui permettent aujourd'hui de soulager les malades.

Ces deux événements m'ont permis de rencontrer d'autres présidents ou administrateurs d'association de malades (VML, ASA, ASTB, ASED, CSC...) et des collectifs dont nous faisons partie (l'Alliance Maladies Rares et le collectif DI de causes rares) et de continuer à tisser des liens de plus en plus solides dans une ambiance très sympathique. Echanger sur nos expériences est toujours très enrichissant et nous nous retrouverons pour certains en avril à Nice à l'occasion de la tenue du prochain congrès des Journées Nationales de Langue Française qui réunira les neurologues. Car comme vous le savez, nos axes d'orientation pour ces prochains mois (voire années !) sont les problématiques liées à l'âge adulte. Nous serons donc présents afin de sensibiliser ces professionnels.

Notre stand AFSR a évidemment permis à de jeunes doctorants de venir faire connaissance avec le syndrome de Rett, d'autres professionnels sont venus approfondir leurs connaissances, tandis que certains médecins étrangers (Maghreb, Amérique du sud...) ont pris de la documentation pour les familles de leurs pays, car ils n'ont pas accès à ces informations. Il reste encore un long chemin à parcourir quand on sait que dans certains pays, les familles n'ont pas la possibilité d'avoir des traitement pour l'épilepsie... Ca fait froid dans le dos ! J'ai également pu discuter des difficultés de la prise en charge des adultes (on insiste !) et un médecin a bien entendu mon "appel". Il attend les résultats de l'enquête "Adultes" de l'AFSR qui seront présentés lors des Journées d'infos de Reims afin de commencer une réflexion com-



Iiona

mme... Une prise de conscience a l'air de s'opérer du côté des professionnels : il nous faut continuer pour nos enfants qui grandissent.

Je tiens d'ailleurs à remercier au nom du Conseil d'administration, tous les parents d'adultes qui ont répondu à ce questionnaire : près de 75 retours, ce qui était bien au-delà de nos espérances. Et j'ai été très touchée des petits mots d'encouragement de certains sur notre initiative... MERCI !

Pour conclure, je remercie Hervé Baltayan, papa de Lune venu me tenir compagnie quelques instants à Marseille, ainsi que Claudine Lancelin, maman de Jade et déléguée PACA, qui m'a très chaleureusement accueillie et a fait son baptême pour ces deux congrès, incontournables. Amitiés

Elisabeth Célestin



Vous avez des compétences particulières à faire partager

ou plus simplement vous désirez participer à la vie de l'association alors, n'hésitez pas et rejoignez-nous au conseil d'administration !

“ Echanger sur nos expériences est toujours très enrichissant ”



Jade

CPME Les stages proposés par l'AFSR et destinés aux familles remportent toujours autant de succès



Les stages

Un peu de théorie accompagne la pratique

OCTOBRE 2011

De l'enfance à l'âge adulte : les changements et les adaptations

Ce stage était animé par Dany Gerlach et Luc Rivoira, du Conseil paramédical et éducatif de l'AFSR

Stage riche d'enseignement pour nous, parents

Il nous donne les codes pour comprendre notre fille et être compris d'elle. Grâce à cet éclairage nouveau sur la façon de communiquer avec nos enfants, certaines attitudes inexpliquées de notre fille prennent alors du sens, ce qui en retour nous permet de fournir des réponses adaptées. Il en résulte une meilleure compréhension mutuelle qui devrait nous permettre de valoriser au mieux leurs compétences, souvent éclipsées par cette difficulté de communication.

Toutes les précieuses informations recueillies au cours de ces deux jours de stage changent radicalement notre quotidien en remettant du sens dans les gestes incontournables de la vie de tous les jours, en nous redonnant l'envie de faire avec notre fille, quand nos convictions faiblissent faute de parvenir à avoir des objectifs clairs à atteindre. Comprendre notre fille permet d'avoir des exigences à son égard qui lui permettront de progresser comme tout un chacun, et de voir en demain un jour nouveau.

Personnellement, je suis extrêmement satisfaite que l'AFSR ait pu nous offrir l'opportunité d'avoir accès à cette "formation", qui m'a redonné énergie et motivation.

**Brigitte Delabaye,
maman de Séverine, 26 ans**

Réunifier le corps par l'enveloppe

Je suis repartie de ce stage assez enthousiaste, des idées plein la tête et l'envie d'appliquer au plus vite tout ce que j'avais entendu et qui m'avait parlé et interpelé. Deux jours pleins, denses, où la surprise était au rendez-vous, ainsi que le partage d'expériences personnelles qui sont toujours une source d'intérêt.

Pour la partie concernant la "stimulation basale" tout un chacun est concerné.

Pour la partie concernant le "passage vers l'âge adulte", il était question de séparation, et de sexualité, qui ne sont pas encore (quoique ?) les préoccupations des parents de jeunes enfants.

C'était passionnant ! L'impression de savoir déjà certaines choses, mais là, on nous les montrait sous un angle nouveau, la surprise était au rendez-vous. Et puis, c'était pour être mieux avec nos filles en tant que parent, tout simplement. Les exercices pratiques nous ont fait ressentir dans notre corps ce que les filles vivent.

La partie pratique m'a prise au dépourvu. On nous avait demandé d'apporter un plaid "pour s'envelopper", je m'étais dit : "chouette, on va faire un peu de relaxation ! Ça va



Place à la pratique



corporel dans ces situations banales que sont par exemple, un bain, une sortie de bain, un réveil matinal, quand pour faire vite, on ôte les couvertures un peu rapidement, quand on recule la chaise sur laquelle elles sont assises. Ou pour les sortir de table, quand on les habille, quand on les couche dans leur grand lit où elles peuvent se sentir perdues, etc...

J'ai réalisé combien avec tout l'amour qu'on leur porte et notre bonne volonté, on est quelquefois à côté de leurs attentes et de leur bien-être (pas toujours heureusement !).

J'ai aussi compris combien, dans le respect de l'autre, on peut aider par un travail d'enveloppement, à réunifier ce corps au ressenti chaotique et grâce à l'accompagnement de leurs gestes, à faire en sorte qu'elles deviennent un acteur essentiel de leur vie avec les compétences et les richesses qui sont les leurs, dans une relation d'ancre

“ J'ai réalisé combien avec tout l'amour qu'on leur porte et notre bonne volonté, on est quelquefois à côté de leurs attentes ”

TOUS CHERCHEURS

Lors des prochaines vacances de la Toussaint, les 29, 30 et 31 octobre, l'équipe du Dr Marion Mathieu vous donne rendez-vous à Marseille pour mieux comprendre la génétique chez nos filles. Toutes les informations figurent dans l'encart central de ce numéro.



Les parents attentifs aux explications d'abord, passent ensuite à l'expérience du ressenti



Des échanges entre parents incontournables et riches d'enseignement et d'expérience

qui ne soit ni trop près ni trop loin. On peut ainsi les aider à trouver une place au monde.

J'ai compris combien le travail sur le dedans et le dehors s'appuyant sur leurs compétences cognitives primaires réactualisées en fonction de leur âge, les aide à travailler la séparation et le sentiment de perte irrémédiable qu'elles peuvent éprouver, lorsque l'autre n'est plus sous leur regard. Tous ces gestes, ces jeux (de coucou, de cache-cache par exemple) sont devenus des repères familiers. Elles peuvent les transposer à l'extérieur avec d'autres adultes, éducateurs bienveillants qui prennent le relais dans un autre ancrage sécurisant pour l'enfant devenu adolescent puis adulte. En fin de compte, comme tout être

humain, elles ont ce désir d'être au monde, cette appétence à la vie et cette envie de grandir. Avec cette intelligence du cœur dont elles sont largement dotées et qui est une force pour elles, ainsi que toutes les compétences acquises grâce à notre aide et sans jamais baisser la garde, elles pourront le moment venu, intégrer leur lieu de vie ou développer leurs compétences sociales avec les adultes accompagnants.

Cela se fera tout tranquillement et nous permettra, à nous les parents, d'imaginer pouvoir les laisser en toute quiétude dans ce qui sera devenu leur "chez elles" lorsque nous ne serons plus là.

Helena Soulignac, maman d'Anna, 16 ans

SEPTEMBRE 2011

L'alimentation animé par Irène Benigni (journée de rattrapage)

C'est avec plaisir que nous nous sommes retrouvées à quatre familles à la journée de rattrapage organisée par l'AFSR, sur le thème de l'alimentation, en compagnie d'Irène Benigni.

Le premier temps de cette rencontre a donné lieu à un bilan de ce que nous avions pu mettre en place à la suite du stage de mars. Nous avons pu faire part de nos difficultés mais aussi de ce qui fonctionnait bien avec

nos filles. Irène nous a encouragés à poursuivre nos efforts, en particulier pour les familles qui avaient mis en place les massages de la bouche et elle a donné de nombreux conseils pour les repas. Les nouvelles données d'observation ont permis d'affiner des hypothèses d'hyper nausées ou de reflux gastro-oesophagien.

L'ensemble des familles a pu donner des renseignements plus précis, des observations plus affinées grâce à ce que nous avions appris en mars auprès de Catherine Senez et d'Agnès Linglart. Irène a pu affiner les conseils ou donner des priorités à ce que nous avions retenu de la première rencontre.

Le fait d'avoir une journée différée s'est révélé très positif car cela nous a permis de vérifier des informations que nous avions eues à la première session, mais aussi d'être

rassurés dans nos pratiques quotidiennes. Irène nous a fourni moult conseils et idées pour donner l'envie de manger à nos filles, pour les aider à prendre du poids sans oublier le plaisir des repas. Pour ma part, ses conseils pour le petit-déjeuner d'Elsa se sont révélés plus que fructueux. Elsa pesait 17,1 kg et mesurait 119 cm en mars, 17,8 kg et 121 cm en juin et en novembre 20 kg pour 123 cm. En terme de prise de poids c'est un record ! Du coup, elle est en super forme et moins sujette aux infections hivernales.

En résumé, notre déception de n'avoir pu voir Irène lors de la première session s'est transformée en plaisir de se revoir entre familles, de renforcer ce que nous avions compris et de mesurer nos avancées !

Christelle Tréhet-Collet, maman d'Elsa, 9 ans



Rejoignez l'AFSR sur Facebook

- Soit sur la page publique
 - Soit sur le groupe privé réservé aux parents
- www.facebook.com/pages/Association-Française-du-Syndrome-de-Rett/121582501233292



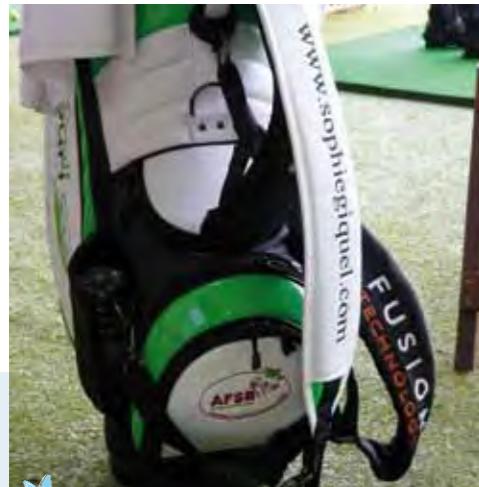
Les manifestations sportives sont toujours un rendez-vous privilégié et l'occasion de greffer des actions de solidarité pour des associations de maladies. Randonnées, courses à pied, 2011 a fait la part belle au golf.



Les manifestations



Une petite balle blanche ronde qui "déput"



L'AFSR partenaire officiel pour Sophie Giquel



Hervé Baltayan et Claudine Lancelin, bien entourés



Un soutien aussi fidèle que précieux

Du golf professionnel

Sophie Giquel-Bettan, joueuse professionnelle de golf sur le circuit européen et dont les parents font partie des quatre familles qui ont créé l'AFSR, soutient notre association depuis maintenant cinq ans. La soeur de Sophie, Aurélie était atteinte du syndrome de Rett, elle nous a quittés en octobre 2010 à l'âge de 25 ans. Sophie continue de soutenir l'AFSR afin de récolter des dons pour aider l'association et la recherche.

C'est la raison pour laquelle Sophie a tenu à soutenir le proam de la PGA Rhône-Alpes qui s'est déroulé en octobre dans l'Ain et qu'elle continuera à le faire les prochaines années. En parallèle, elle a organisé, comme chaque année, le 5^{ème} Open Sophie Giquel au profit de l'Association Française du Syndrome de Rett. Ces deux événements ont rapporté en 2011 pas moins de 5 000 euros à l'association. Elle porte également sur son sac (voir photo ci-dessus) le logo de l'AFSR, il est donc véhiculé partout dans le monde au rythme des tournois qui se déroulent en Europe, Océanie, Asie, ...

Vous pouvez suivre Sophie sur son site internet
→ www.sophiegiquel.com.

Du golf semi-professionnel

C'est dans le cadre enchanteur du Golf de Nans-les-Pins et sous un soleil radieux que s'est déroulé le 12 octobre dernier le "Trophée Rotary BMW".

Ce tournoi de golf a été organisé par les Rotary Clubs de Géménos et d'Aubagne, présidés respectivement par Francis Leblanc et Jean-Claude Moerenhoult, en partenariat avec le concessionnaire automobile BMW Grand Sud Auto à Marseille et le soutien de l'association *Le blé de l'espérance Magy Roubaud*, représentée par Bernard Lucchini. Une magnifique journée pour cette très belle action caritative qui a été une réussite, tant sur le nombre des participants (88) que sur les résultats financiers, au profit de l'association *Au clair de Lune* et de l'AFSR. Merci à Henri Cormier pour avoir assuré l'organisation de toute cette journée.

Les participants étaient réunis pour un Scramble à deux Stableford et les non golfeurs n'ont pas été oubliés puisqu'ils ont pu s'initier au golf le matin, sous la houlette d'un pro, François Micoulet. Cette compétition a été dotée de nombreux lots grâce à la générosité des sponsors locaux. Les golfeurs participants ont également eu la possibilité de gagner, par tirage au sort, un

week-end à Opio, offert par le Club Med ! Une magnifique journée, dans une ambiance détendue et très chaleureuse, avec un buffet campagnard durant le parcours.

A 18 heures, cette belle journée s'est terminée par la remise des lots, le tirage au sort, et un cocktail convivial, réunissant l'association *Au clair de Lune* représentée par Hervé



De jolies rencontres autour de Noémie

DANSE

MANON MARCHE ET ON DANSE TOUJOURS POUR ELLE !

Le 17 décembre dernier, un nouveau spectacle de danse était organisé à Bonnières-sur-Seine, pour la 4^{ème} année, avec la généreuse collaboration de Nicole Thauvin et son école de danse dont nous faisons partie. Manon et l'AFSR étaient à l'honneur, et cette manifestation a permis de rapporter la somme de 1 473 euros. Nous remercions sincèrement l'implication de toutes les personnes qui nous suivent et nous soutiennent depuis de nombreuses années dans notre combat contre cette maladie.

Lionel et Stéphanie



PARTENAIRES

La Bouvet-Guyane, un rêve coulé, un courage touché, une amitié préservée

1^{er} février : balise déclenchée

Pour Pascal Tesnière, notre rameur aux couleurs de l'AFSR, les deux premiers jours de course La Bouvet-Guyane ont été difficiles : mal de mer, mal de vivre dans cet univers inconnu, voire hostile, éloignement des proches, grande fatigue physique et morale, etc... Vers 19 heures, le 1^{er} février, le Cross Gris Nez informait le PC Course du déclenchement du mode "alerte" de la balise Sarsat de Pascal Tesnière.

Aussitôt contactés, les deux navires qui accompagnent la course se rendaient sur la position de "Charlotte 76" avec pour mission d'assister le skipper en difficulté et d'essayer de connaître les raisons de cet état d'alerte. On a alors appris qu'en tentant de réparer son chargeur de téléphone Iridium en panne depuis le départ, Pascal s'était profondément entaillé la main et qu'il ne lui semblait plus possible de poursuivre sa route vers Cayenne à la seule force des avirons. L'évacuation a été coordonnée, tôt le matin suivant et Pascal a été transbordé à bord de l'Etoile Magique, le bateau accompagnateur, de sorte que l'hôpital de Toulouse diagnostique par téléphone la gravité des blessures de l'infortuné skipper. Blessure jugée pas trop alarmante, Pascal Tesnière sera débarqué aux îles du Cap

Vert à l'occasion de l'escale technique de l'Etoile Magique prévue dans un peu moins d'une semaine.

Quant au bateau "Charlotte 76", il a été pris en remorque par un bateau de plaisance spécialement affrété pour cette opération avant un retour à Dakar dans les prochains jours.

Plus d'infos ici : → www.ramesguyane.com



L'AFSR remercie énormément Pascal pour son courage et cette belle expérience. Nous lui souhaitons un prompt rétablissement sur la terre ferme. Merci de nous avoir associés à ce défi surhumain.



MUSIQUE



Sourires à l'unisson, la grande classe du Quartet à cordes

A Claix, deux concerts pour aider la recherche

Les 8 et 9 octobre dernier, deux concerts du *Castalian String Quartet* (Charlotte Bonneton, Sadie Fields, Daniel Roberts, Rebecca Herman) ont eu lieu à Claix. Le groupe s'est produit à la Purcell Room cette année. En septembre, le quatuor s'est envolé pour une tournée en Chine... C'est avec générosité que cette formation a répondu à notre invitation, mettant leur talent au profit de la recherche sur le syndrome de Rett. Nous tenons à remercier les partenaires de ces concerts car ils nous accompagnent et nous donnent l'élan nécessaire : la mairie de Claix (Chantal Delvallée et Michel Octru), le service culturel (Danièle Paume) et le pôle communication qui nous épaulent de son inestimable savoir-faire (Martine Gruel Carocci et Christelle Brest), Carrefour Market grâce à qui nous avons pu offrir un moment convivial le dimanche soir ; et

enfin, l'église de Claix qui nous a abrités. Cette manifestation a permis de réunir la somme de 3 300 euros au profit de la recherche sur le syndrome de Rett. Début décembre, le *Club Soroptimist de Grenoble 2000* a participé au marché de Noël de la commune et a offert sa recette au profit de la recherche sur le syndrome de Rett. Les membres de l'atelier de sculpture de la MJC de Claix ont très généreusement décidé d'offrir des œuvres qui ont été également vendues ce jour-là sur le même stand.

Nous tenons à dire notre immense reconnaissance à toutes ces personnes qui nous entourent et nous accompagnent. Grâce à eux, l'avenir est porteur d'espoir pour toutes les petites Lou-Anne.

Christophe et Myriam Moulin,
parents de Lou-Anne



MUSIQUE

UN CONCERT DE CHORALES DANS LE DOUBS

Le 21 octobre dernier, l'*Association Culture Loisirs Voyages du Pays de Montbéliard* a organisé un concert au profit de l'AFSR, dans la salle du foyer communal d'Audincourt. Trois chorales étaient présentes : *La Clé de Sol*, *Chorège* et *Voce d'Italia*. La buvette et le prix d'entrée ont permis de récolter 1 600 euros. Un beau moment de solidarité. Un grand merci.



L'AFSR REMERCIE

- **L'association Cyrielle** qui a offert 1 300 euros
 - **Le tennis club de Gondecourt** pour son don de 350 euros
 - **L'association Un monde pour Jade** pour son chèque de 500 euros
 - **L'association Marie, ses yeux pour tout dire** nous a remis 3 000 euros
 - **Liberty Woods industry** pour son don de 1 000 euros
 - **L'association Les amis de Charlotte** a récolté 3 060 euros
 - Le Comité des fêtes de **Saint-Igeaux** nous a remis 1 000 euros
 - L'association **L'entracte** qui a donné 714 euros résultant d'une représentation théâtrale
 - La société **Sanofi Aventis** qui nous a versé 400 euros
- et ses autres nombreux donateurs.*

CONVENTION D'ACTION

Afin de protéger l'image de l'AFSR et de rappeler le sérieux de notre association, il est vivement recommandé de signer une convention au préalable avant la date de la manifestation que vous organisez. De cette façon, tout malentendu sera évité.

Il vous suffit de contacter Mélanie Sembeni, responsable des manifestations.



ARTISANAT

Le marché papillon

D'abord il y a eu une rencontre : Marie-Françoise, Monique, Lorène, trois mamans qui voulaient faire quelque chose pour "l'association d'Héloïse" comme elles disent. Et oui, avant Héloïse, elles, comme moi d'ailleurs, n'avions jamais entendu parlé du syndrome de Rett alors c'est vrai qu'au départ elles ont agi pour celles qu'elles connaissaient, pour Héloïse et sa maman.

Puis arriva Helena, Anna et donc toutes les autres familles de l'association.

Ce fut une année de préparatifs, souvent le mardi en fin de matinée. Helena arrivait avec ses échantillons, Lorène ses patrons, Monique ses maquettes, Marie-Françoise ses idées et moi qui essayais de coordonner tout ce petit monde. J'ai eu le sentiment d'agir et de ne pas complètement subir ce syndrome.

Ensuite il y a une idée : mettre en avant la main, le travail des mains pour symboliser nos filles et ce geste volontaire qui manque tant.

Le 24 septembre 2011 arriva enfin. Au rendez-vous : 37 exposants venus d'horizons différents, des démonstrations de calligraphie, encadrement, tournage sur bois... Des ateliers créatifs pour petits et grands, un stand "les papillons de Rett" tenu par

des bénévoles, un lieu d'information sur l'association et le syndrome de Rett. La somme de 4 030 euros a été transmise. Une belle journée pleine de vie et de chaleur où le meilleur de chacun s'exprime. Et c'est ma fille, nos filles toutes empêchées qu'elles sont, qui ont provoqué ce moment de vie. Une chose est certaine, nous cotoyons des révélateurs de vie, d'amour.

Le syndrome, le handicap a représenté ce que ma fille ne fait pas, ne dit pas, ne vit pas. En agissant, il se présente à moi comme un moteur de vie, Héloïse à mes côtés.

J'ai décidé, je me fais violence tous les jours, de ne plus voir ma fille dans le FAIRE mais bien dans L'ETRE.

Ma fille, nos filles provoquent la vie autour d'elles.

Alors bien sûr il y a le quotidien, il est lourd mais ça y est ma fille a 7 ans et j'ai enfin compris ce qu'était une demoiselle papillon.

Sandrine, maman d'Héloïse, 7 ans

Le marché artisanal a permis de récolter 4 030 euros. Une jolie somme au profit de l'AFSR. Un grand merci à Sandrine et Helena.



Au marché artisanal, le travail manuel est à l'honneur, symbolique dans notre lutte contre le syndrome de Rett



A LA RECHERCHE DE NOUVEAUX MEMBRES ACTIFS AU CONSEIL D'ADMINISTRATION

Vous avez du temps et des compétences particulières, venez nous rejoindre au sein du Conseil d'Administration de l'AFSR. Merci d'envoyer votre candidature, par mail ou par courrier, avec quelques éléments expliquant votre motivation, à l'attention de :

Elisabeth Célestin
celestin.elisabeth@neuf.fr
Villa des écrivains
2 avenue Victor Hugo
92160 Antony

RETT info

L'ÉQUIPE DU RETT INFO LANCE UN APPEL

Pour les mois à venir, un travail de relève doit mûrir et émerger dans les esprits en douceur. Le passage du relais est à envisager pour la fin d'année. C'est un travail exigeant, mais tellement passionnant et enrichissant. Les filles de l'équipe (Sophie Bourdon et Anne Laforge) sont disposées à vous en parler et à discuter avec toute personne intéressée.



Nous avons besoin de photos

N'oubliez pas d'inscrire au dos "bon pour toute publication" ainsi que les noms et prénoms des personnes photographiées. Vous pouvez aussi les adresser à la rédaction par courriel bourdonso@orange.fr



Premier forum de Recherche pour les associations de maladies rares



Auriane

Ce forum était organisé par l'Association Française des Myopathies en partenariat avec l'Alliance des Maladies Rares le 18 novembre 2011. Il a été ouvert par un discours de bienvenue de Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM et

Viviane Viollet, Présidente de l'AMR avec comme invitée surprise, le Ministre de la Santé, Xavier Bertrand, qui tenait à venir inaugurer cette première initiative.

Le programme était axé sur les enjeux et les perspectives. Des thèmes comme la recherche, les traitements pharmacologiques, la thérapie cellulaire et le Plan National des Maladies Rares et ses nouvelles perspectives étaient présentés par Serge Braun, Directeur scientifique de l'AFM, Marc Peschansky, Directeur scientifique de l'I-STEM, Nicolas Levy, Directeur scientifique du GIS Maladies Rares et d'autres intervenants.

La visite des laboratoires était la suite logique de ce forum pour les représentants d'associations de maladies rares qui y étaient conviés.

Elisabeth Célestin et Mélanie Sembeni ont ainsi pu visiter le Généthon Bio Prod, qui ouvrira prochainement ses portes et qui sera le plus important centre de produc-

tion de médicaments de thérapie génique au monde. Puis l'I-STEM, Institut de recherche sur les cellules souches pour le traitement des maladies génétiques.

Ce fut un moment très enrichissant en rencontres et discussions avec les chercheurs et les médecins qui sont tous aussi passionnés et passionnés. Et puis rencontrer d'autres personnes concernées par d'autres maladies rares, nous fait toujours prendre conscience que nous ne sommes pas seuls, et qu'il est important de s'épauler les uns les autres.



PARTENAIRES

A nouveau, la Fondation de France



Plus d'infos ici : www.fondationdefrance.org

En septembre 2011, l'AFSR a sollicité la Fondation de France afin d'obtenir une subvention. La Fondation de France soutient des projets concrets et innovants qui répondent aux besoins des personnes face aux problèmes posés par l'évolution rapide de la société. Le domaine qui correspondait à notre problématique était : l'aide aux personnes vulnérables.

Pour concorder avec le thème, nous avons demandé le financement d'une partie des coûts représentés par les stages proposés aux familles.

Après avoir rempli deux dossiers et répondu à l'oral à certaines questions complémentaires, le conseil d'administration de la Fondation de France a traité notre dossier lors de la commission du 6 décembre.

L'objet de notre demande, les objectifs de l'association et l'implication des familles au quotidien les ont tellement séduits que nous avons obtenu plus que la somme demandée. Alors que nous sollicitions 4 000 euros pour 2012, la commission nous a alloué la somme de 5 500 euros pour 2012 et d'office également 5 500 euros pour 2013. A cela, ils ont rajouté 2 000 euros après bilan complet, du jamais vu !

Merci à Elisabeth Célestin, Lucile Gentils, Faustine Baltayan et Jean-Sébastien Lemoine qui ont collaboré pour réaliser les dossiers et obtenir cette allocation sur deux ans.

NOUVELLES COORDONNÉES

Véronique Neyret a fini d'emménager sur Argelès-sur-Mer. Le bureau de l'AFSR, qui a pignon sur rue, est dorénavant à l'adresse suivante :

**31 rue de la République
66700 Argelès-sur-Mer**

Tél. : 04 68 54 79 58
ou numéro azur : 0810 122 653

Véronique en profite pour s'excuser pour les possibles retards de traitement des adhésions et des dons dûs à ses déplacements successifs.



En bref

CKS PARTENAIRE DE L'AFSR



CKS est une société parisienne de conseils en achat et marchés publics. Dans le cadre de ses actions de Responsabilité Sociale (RSE), CKS a décidé de nouer un partenariat durable avec notre association. Pour bien démarrer, ils nous ont reversé 5 000 euros.

Plus d'infos ici : www.cks-public.fr

LES SACRÉS KIKOUROUS FONT ENCORE PARLER D'EUX !



L'opération "Calendriers Kikourou 2012 pour l'AFSR" est arrivée à son terme, et a été un franc succès. 230 calendriers ont été vendus à ce jour et comme annoncé au début du projet, Kikourou a reversé la totalité des bénéfices de l'opération (1 000 euros) à notre association. Merci.

Plus d'infos ici : www.kikourou.net

INFORMATION

Si vous travaillez dans un établissement pour adultes (MAS, FAM...) et que vous accompagnez une jeune fille atteinte du syndrome de Rett (ou plusieurs), et si vous avez des questions sur cette pathologie et son accompagnement, l'AFSR se propose de venir à votre rencontre pour une journée d'information destinée aux personnels aidant, médical et paramédical. Pour cela, vous pouvez contacter Lucile Gentils qui se chargera d'organiser cette rencontre.

CARNET DE VIE

Nous accueillons

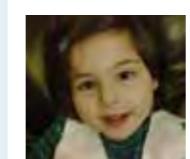
L'AFSR souhaite la bienvenue aux nouveaux enfants ainsi qu'à leur famille. Nous espérons que vous trouverez auprès de l'association tout le soutien et le réconfort que vous attendez.



Ella Borau a 2 ans. Elle habite en plein centre de Toulouse. Elle a un grand frère, Roméo qui a 6 ans.



Lucie Boulay est née en 2008. Elle habite à Jésonville, petit village de la plaine vosgienne qui se situe entre Epinal et Vittelet. Lucie a un grand frère, Hugo qui a bientôt 8 ans.



Eva Dos Santos a 3 ans et demi. Elle a un grand frère Bruno, 11 ans. Ils habitent avec leurs parents Nathalie et Mico à Nancy en Lorraine.



Prescilia Gueux a 16 ans et demi et habite dans l'Yonne à côté d'Auxerre. Prescilia a une grande sœur de 18 ans.



Nina Levantaci, 3 ans et demi, habite Dijon. Elle a deux sœurs, Johanne, 12 ans et Zoé, 6 ans.



Julia Narduzzi habite à Laudun dans le Gard (Languedoc-Roussillon) et a 3 ans. Elle a une grande sœur Elisa de 13 ans et un grand frère Enzo qui a 11 ans.



Thomas Ravinet a tout juste 2 ans et vit avec ses parents à la Roque d'Anthéron dans les Bouches-du-Rhône.



Lucie Zaghloul a un peu plus de 2 ans et habite en Midi-Pyrénées.



Guillaume Cabrol, petit bonhomme de 2 ans et demi qui habite en Midi-Pyrénées.

Aélys Gigante a 4 ans et demi. Aélys est la cadette d'une fratrie de trois sœurs. Cette jolie famille habite dans l'Ain, à côté de Lyon.

Clémence Glessmer a 3 ans et habite dans les Landes avec ses dix frères et sœurs.

Antoine Raynal habite à Montpellier dans l'Hérault. Il est entouré de Clara, sa grande soeur et d'Agathe, bébé de 3 mois.

Myliah Wallet vient d'avoir 3 ans. Elle habite avec ses parents dans le Nord.

LES DÉLÉGATIONS RÉGIONALES

Les délégations régionales sont instituées par le conseil d'administration par région administrative (ou regroupement de régions) pour représenter l'association auprès des familles, des collectivités et associations locales, des médias, du monde médical et paramédical. Membres adhérents et bénévoles de l'AFSR, les délégués régionaux sont nommés par le conseil d'administration. Ils reçoivent une lettre de mission précisant le cadre, les objectifs et les obligations de leur fonction. Leur mandat est d'un an renouvelable par tacite reconduction.

Relations avec les familles : l'interlocuteur référent de proximité

Le délégué régional a un rôle d'accueil, d'écoute, de soutien et d'information auprès des nouvelles familles.

Le délégué régional conseille ou oriente les parents pour les démarches administratives (dossier MDPH, démarches auprès des employeurs, des administrations...). Il aide aussi les familles à rechercher une prise en charge adaptée pour leur fille en les informant sur les établissements et les spécialistes concernés et en les accompagnant dans leurs démarches.

Les collectivités locales, les manifestations et les médias

Le délégué régional représente l'AFSR auprès des collectivités régionales et locales, auprès des associations locales, des bureaux d'aide sociale, assistantes sociales, CAF... plus généralement auprès des différentes instances ou institutions auprès desquelles la voix de l'AFSR peut avoir à se faire entendre.

Il est aussi l'interlocuteur AFSR auprès des médias, notamment lors des manifestations organisées en région.



L'AFSR en régions



L'AFSR RECHERCHE un(e) délégué(e) régional(e)
en région Bourgogne, Champagne-Ardennes

BASSE-NORMANDIE

Anne Martin (Sophie, 1998)
1 allée des Pommiers
14440 Douvres-la-Délivrance
Tél. : 02 31 37 59 03
a-et-y-martin@wanadoo.fr

Nathalie Delaunay (Lune, 2002)
101 rue René Lebrun
50000 Saint-Lô
Tél. : 09 81 07 96 78
nath2launay@gmail.com

BRETAGNE

Marie-France Loriot (Julie, 2002)
4 rue Lieutenant Colonel Vallée
22340 Plévin
Tél. : 02 69 29 67 31
marie.loriot@orange.fr

PAYS DE LA LOIRE

Marielle Rolinat (Mathilde, 1996)
78 rue de Clermont
53000 Laval
Tél. : 02 43 37 21 35
marielle-rolinat@orange.fr

HAUTE-NORMANDIE

Valérie Anquetil (Charlotte, 2001)
6 rue de la Peupleraie
76700 Gonfreville l'Orcher
Tél. : 02 35 20 50 81
anquetilvalerie@sfr.fr

ILE-DE-FRANCE

- Galina Rybkine (Iris, 2001)
35 avenue de Saint Mandé
- 75012 Paris
- Tél. : 01 43 07 34 12
galinka@wanadoo.fr

Stéphanie Renaud
(Manon, 2005)
1 rue Auguste Renoir
78270 Bonnières-sur-Seine
Tél. : 01 30 42 06 19
renaud.stef@yahoo.fr

NORD PAS-DE-CALAIS PICARDIE

Gaëtane Drancourt (Clara, 2002)
145 rue Nationale
59147 Gondrecourt
Tél. : 09 50 82 66 33
fg.drt@free.fr

BELGIQUE

Virginie Mulier (Camille, 2001)
rue de l'Usine, 44
4802 Verviers
afsr.belgique@skynet.be

SUISSE

Martine Jimenez (Diane, 1990)
Rue du Petit Mont - 3 B
1052 Mont sur Lausanne
martine.jimenez@bluewin.ch

ALSACE

Anne Laforge (Juliette, 1999)
3 impasse de la Montagne
67230 Huttendorf
Tél. : 03 88 74 73 26
anne.laforge@aliceadsl.fr

Isabelle Monami (Salomé, 1996)
23 rue de la Canardière
67000 Strasbourg
Tél. : 03 88 39 40 73
isa.monami@wanadoo.fr

FRANCHE-COMTÉ

Gabriel Bonnet (Chloé, 1981)
5 rue des Fontaines
25640 Flagey-Rigney
Tél. : 03 81 81 41 52
gabrielmartine@orange.fr

Les délégations régionales

POITOU-CHARENTES

Brigitte Delabeye (Séverine, 1986)
rue des Grandes Versenes
16130 Roissac
Tél. : 05 45 83 13 66
bri.delabeye@orange.fr

AQUITAINE

Pascal Lespinasse (Auriane, 2003)
Roudil
47300 Bias
lespinasse@wanagain.fr

AUVERGNE / LIMOUSIN

Sandrine Humez (Jessica, 1986)
Lieu dit Ferveine
63350 Crevant-Laveine
Tél. : 04 73 68 79 11
sandrine.humez@wanadoo.fr

RHÔNE-ALPES

Margo Debaty (Anna, 1997)
11, rue du Prieuré
38420 Domène
Tél. : 04 76 77 90 49
margo.debaty@wanadoo.fr

ANTILLES

Nathalie Surville-Barland (Astrid, 2001)
Rés les Cotonniers - Appt 1911
97129 Le Lamentin
Tél. : 05 90 94 54 37

MIDI-PYRÉNÉES

Sandrine Balza (Héloïse, 2004)
35 allée de l'Ardèche
31770 Colomiers
Tél. : 06 61 30 24 24
s.balza@orange.fr

Helena Soulignac (Anna, 1996)
11 rue Hélène Boucher
31520 Ramonville-St-Agnès
Tél. : 05 61 75 80 66
helena.soulignac@yahoo.fr

LANGUEDOC-ROUSSILLON

- Marjolaine Chassefière (Lou, 2005)
12 bis rue de Bel Ain
- 34570 Murviel-les-Montpellier
- Tél. : 04 67 50 94 82
kanaki0702@hotmail.fr
- Véronique Neyret (Philippe, 1993)
31 rue de la République
66700 Argelès-sur-Mer
- Tél. : 04 68 54 79 58
veroneyret@tele2.fr

PACA

Claudine Lancelin (Jade, 2004)
36 avenue Eugène Cuénod
13009 Marseille
Tél. : 04 91 26 36 29
clolancelin@hotmail.fr



Le dossier

Nous rendons hommage à la récente découverte de l'équipe de Marseille à travers ce dossier spécial, consacré à la recherche sur le syndrome de Rett.

Des portraits de ces hommes et de ces femmes de l'ombre, docteurs mais pas médecins, qui cherchent et parfois trouvent, qui font "simplement" leur travail, consciencieusement et rigoureusement, et qui nous offrent le luxe rare de l'espoir. Rétrospective sur 20 ans de financement de projets de recherche par l'AFSR, des sommes astronomiques engagées qui donnent du sens à toutes les actions bénévoles que vous venez de lire dans la rubrique précédente "Vie associative".

ACTUALITÉ SCIENTIFIQUE

Une découverte sur le syndrome de Rett





d
o
s
s
e
s
r
i
d
o
s

L'équipe de recherche Rett de Marseille



de gauche à droite : Laurent Villard, Jean-Christophe Roux, Adeline Ghata, Nicolas Panayotis, Rita El Khoury, Valérie Matagne

Docteur Laurent Villard

**Directeur de Recherche INSERM
Inserm Unité 910 "Génétique Médicale & Génomique Fonctionnelle"**

**Faculté de Médecine de La Timone
13385 Marseille - France**

Tel : +33 (0)491 324 903

Fax : +33 (0)491 804 319

e-mail : laurent.villard@univ-amu.fr

Directeur de l'équipe "Neurogénétique Humaine"
→ www.germaco.net

Après un doctorat en génétique humaine pendant lequel il a participé à la cartographie du chromosome X humain, Laurent Villard a poursuivi ses recherches en travaillant sur la trisomie 21 à Denver, dans le Colorado (USA). En 1997, il a été recruté comme chargé de recherche à l'Institut National de la Santé et de Recherche Médicale pour étudier les bases génétiques des déficiences intellectuelles. Il a initialement travaillé sur le syndrome l'alpha-thalassémie et de retard mental lié au chromosome X (syndrome ATR-X). Depuis 2002, il est Directeur de Recherche et dirige une équipe dont les travaux concernent plusieurs maladies rares du cerveau de l'enfant. Les projets sur le syndrome de Rett sont ciblés vers le développement thérapeutique et l'équipe a contribué à la mise en place du premier essai clinique de phase II pour cette pathologie. Deux grandes cohortes de patients sont par ailleurs organisées par l'équipe

et utilisées pour identifier de nouvelles causes génétiques pour les malformations du cortex cérébral et les épilepsies du nourrisson.

Laurent Villard est membre de plusieurs sociétés savantes de Génétique Humaine et de Neurosciences. Il est membre du conseil médical et scientifique de l'*Association Française du Syndrome de Rett* depuis 2000. Il a coordonné le réseau européen *EuroRETT* (2008-2011), rassemblant 10 équipes de recherche dans 5 pays.

Laurent Villard est expert pour des organismes publics et privés en France et à l'étranger ainsi que pour de nombreuses revues scientifiques. Il enseigne la génétique humaine et médicale en Mastère et est auteur de plus de 80 publications scientifiques (dont un tiers environ concerne le syndrome de Rett).

Docteur Jean-Christophe Roux

Chercheur INSERM (CR1) depuis 2006 dans l'unité U910 de Génétique Médicale et Génomique Fonctionnelle dirigée par le Pr Nicolas Levy.

Il travaille dans l'équipe de Laurent Villard et anime la thématique Syndrome de Rett. Jean-Christophe est neurophysiologiste, spécialiste de la neurotransmission et des fonctions physiologiques associées. Il s'intéresse depuis 2005 au syndrome de Rett en étudiant les déficits neuronaux chez les souris modèles et évalue le potentiel thérapeutique de certains agents pharmacologiques. Par

ailleurs il fait partie du conseil scientifique de l'*association Française du syndrome de Rett* depuis 2008.

Adeline Ghata, assistante ingénieur à Aix-Marseille Université, réalise les tests pharmacologiques chez les modèles.

Rita El Khoury, étudiante libanaise en doctorat de l'Union Européenne sur un programme Marie Curie, elle réalise les études sur les souris Mecp2 dupliquées.

Valérie Matagne, post-doctorante belge sur un programme AFM, réalise le projet thérapie génique.

Nicolas Panayotis, doctorant de l'Inserm et de la région Provence Alpes Côte d'Azur (thèse soutenue fin 2011), a travaillé sur les bioamines dans le syndrome de Rett.

L'équipe, plus globalement, compte **14** personnes.

Plus d'infos sur le site : → www.germaco.net



LA FONDATION LEJEUNE

Distinction par la Fondation Jérôme Lejeune

Depuis sa création, la Fondation Jérôme Lejeune joue un rôle central dans la recherche thérapeutique pour les maladies génétiques de l'intelligence. Elle a la volonté de donner une certaine visibilité à des travaux de chercheurs jeunes et expérimentés.

A l'occasion du 2^{ème} Prix international Sisley-Jérôme Lejeune le 8 décembre 2011, elle a donc récompensé un jeune chercheur que l'AFSR connaît, puisqu'il a réalisé sa thèse de doctorat pendant 3 ans dans l'unité Inserm/Aix-Marseille Université U910 à la Faculté de Médecine de La Timone sous la direction de Jean-Christophe Roux, son directeur de thèse.

C'est ainsi que dans un cadre prestigieux et une salle remplie d'histoire et d'émotions du Musée d'Histoire de la Médecine de Paris, Nicolas Panayotis a été récompensé pour son travail remarquable sur "l'étude des déficits catécholaminergiques centraux chez la souris Mecp2-déficiente, modèle murin du syndrome de Rett".

Nous le félicitons pour cette distinction et lui souhaitons une très belle continuation.





Découverte... chez les souris modèles pour le syndrome de Rett

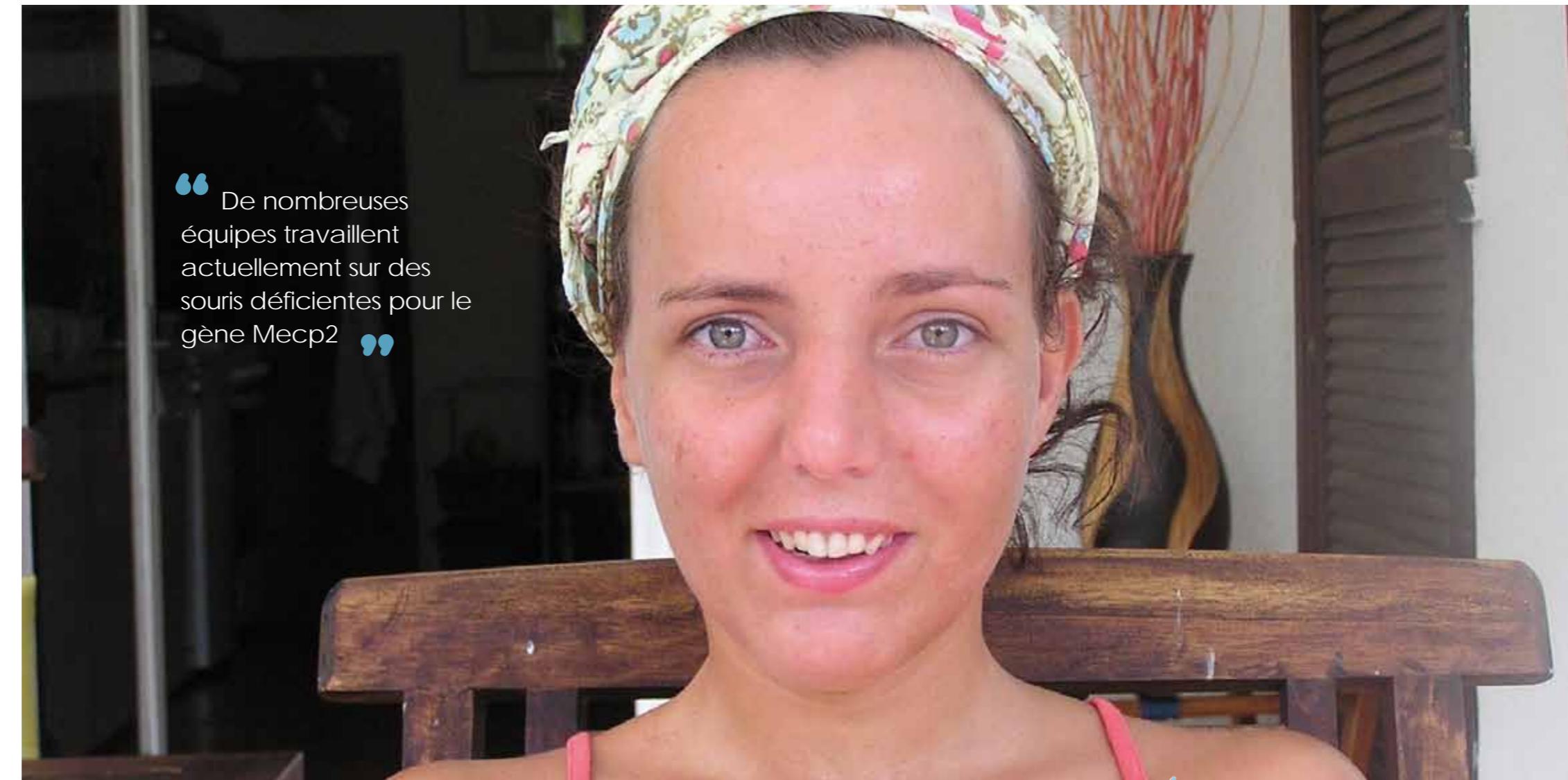
Grâce au soutien financier de l'AFSR, l'équipe de Jean-Christophe Roux et Laurent Villard réalise depuis un an un programme de recherche intitulé "Déficit du transport axonal du BDNF dans le syndrome de Rett". Ils sont heureux aujourd'hui de vous présenter les résultats de ce travail publié le 15 novembre 2011 dans le journal "Neurobiology of Disease".

ATTENTION

Nous tenons également à mettre les parents en garde contre l'idée de vouloir se procurer ce traitement sur Internet par exemple. Cela pourrait être dangereux pour deux raisons :

- 1.** Tout d'abord, ce traitement n'a encore jamais été testé sur des êtres humains atteintes du syndrome de Rett (l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) de la molécule citée dans l'article n'est pas validée dans le syndrome de Rett). Un médicament reste une "drogue" qui peut s'avérer redoutable si elle n'a pas été testée et si elle n'est pas autorisée.
- 2.** Et d'autre part, Internet est l'endroit privilégié des contrefaçons, et des empoisonnements sont donc forts possibles.

“ De nombreuses équipes travaillent actuellement sur des souris déficientes pour le gène Mecp2 ”



Irina, une maladie si dure dans l'ombre d'une beauté si pure

Contexte

Le syndrome de Rett touche essentiellement les filles avec une incidence de 1/15.000 naissances (environ 400 nouveaux cas chaque année en Europe). Il se caractérise par une déficience intellectuelle sévère associée à des déficits autonomes et moteur progressifs. Plus de 99% des cas apparaissent de façon sporadique. Dans cette maladie, le développement de l'enfant est normal jusqu'à 6 à 18 mois, âge auquel les premiers symptômes apparaissent. Les fillettes touchées perdent brutalement la capacité à marcher ou à parler. Leur développement intellectuel semble s'arrêter et leur cerveau ne

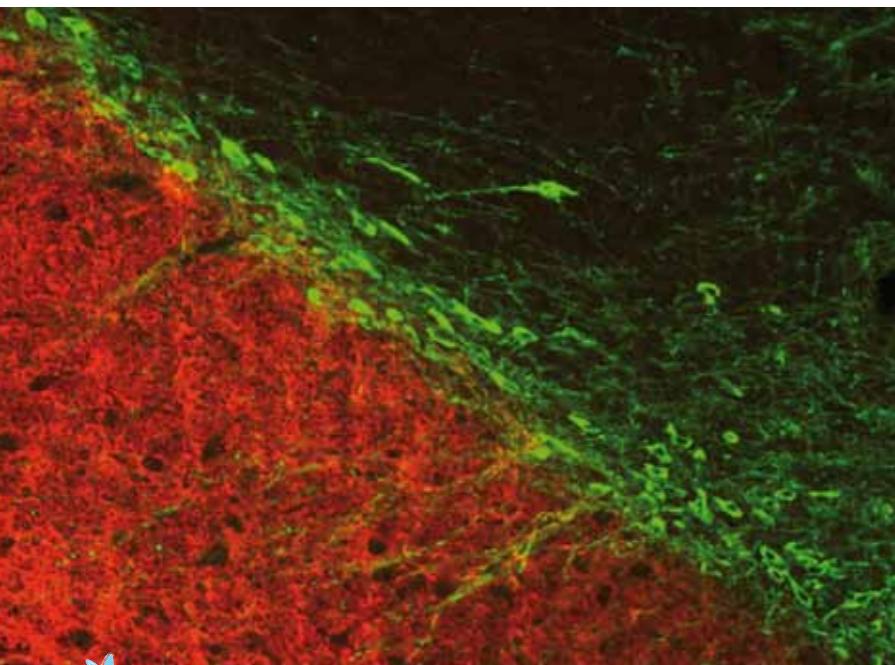
grandit plus normalement (elle présenteront rapidement une microcéphalie). Le gène responsable, *Mecp2*, a été identifié en 1999, trente ans après la première description clinique du syndrome par le pédiatre autrichien Andreas Rett. De nombreuses équipes travaillent actuellement sur des souris déficientes pour le gène *Mecp2*, animaux qui sont un bon modèle du syndrome de Rett. Ces souris montrent, entre autres anomalies, un déficit dans un facteur de croissance nécessaire au développement et au fonctionnement des neurones, le BDNF (Brain Derived Neurotrophic Factor). L'origine de ce déficit est actuellement inconnue mais on sait qu'il est directement impliqué dans la pathologie.

Découverte

En étudiant le cerveau des souris modèles du syndrome de Rett, nous avons mis en évidence une atteinte progressive de plusieurs facteurs impliqués dans le transport du BDNF le long de l'axone des neurones, qui pourrait expliquer une partie des signes cliniques de ces animaux. De façon intéressante et inattendue, nous avons découvert que l'un des facteurs déficients chez les "souris Rett" est le gène responsable de la Chorée de Huntington, la huntingtine (HTT). Le produit de ce gène est impliqué dans le transport de molécules dans les axones, dont le BDNF. En utilisant la vidéo microscopie, nous avons démontré



qu'en modifiant la quantité de protéine MeCP2 dans les neurones en culture, nous étions capables de moduler la vitesse de transport du BDNF et d'autres protéines qui empruntent la même voie de transport. Nous avons alors utilisé ces résultats dans une optique translationnelle, et avons démontré l'efficacité d'un traitement *in vivo* par la cysteamine, une molécule qui agit sur les mécanismes de transport axonal. Les souris traitées par la cysteamine ont une durée de vie augmentée et une fonction motrice améliorée par rapport aux animaux non traités. Cette molécule, déjà utilisée pour son efficacité chez les souris modèles de la chorée de Huntington, est autorisée par l'Agence de Sécurité Sanitaire des Etats-Unis et elle est utilisée en clinique pour le traitement d'une autre maladie rare de l'enfant, la cystinose. Ces découvertes ouvrent donc des perspectives éventuelles dans le domaine du traitement pharmacologique du syndrome de Rett.



L'image correspond à un double marquage histologique d'une coupe de cerveau de souris. Dans le cerveau, les cellules les plus importantes sont les neurones qui s'organisent en réseau et communiquent entre eux soit en s'échangeant des messages électriques, soit en s'échangeant des messages chimiques que l'on appelle des neurotransmetteurs. Sur l'image, on trouve en vert des neurones dopaminergiques (marquage fluorescent pour la protéine Tyrosine Hydroxylase) qui participent activement à la régulation de la motricité et qui sont affectés chez nos souris modèles du syndrome de Rett. Ces mêmes neurones sont très connus car ils sont particulièrement atteints dans la maladie de Parkinson. En rouge (marquage fluorescent pour la protéine Darp32), se trouvent des neurones qui ne synthétisent pas la dopamine mais sont capables de recevoir son information chimique car ils possèdent des récepteurs à leur surface. Ainsi, les échanges chimiques entre neurones verts et rouges sont essentiels à la régulation de la motricité et toute atteinte de ces structures aura inévitablement des répercussions dans la régulation de cette fonction.

Et maintenant ?

Grâce au soutien de l'AFSR, cette équipe a pu obtenir des résultats importants et elle doit poursuivre ses travaux. Il est nécessaire de comprendre précisément ce qui se passe dans les cellules malades et dans le cerveau des animaux modèles. Même si elle a démontré une certaine efficacité, on ne peut pas exclure que la cysteamine ait des effets secondaires délétères à moyen ou long terme pour les animaux traités. Il est également possible d'imaginer trouver des molécules différentes, plus efficaces ou possédant moins d'effets secondaires. Par ailleurs, il faudra obtenir des informations sur la situation "humaine" car une souris n'est qu'un modèle !

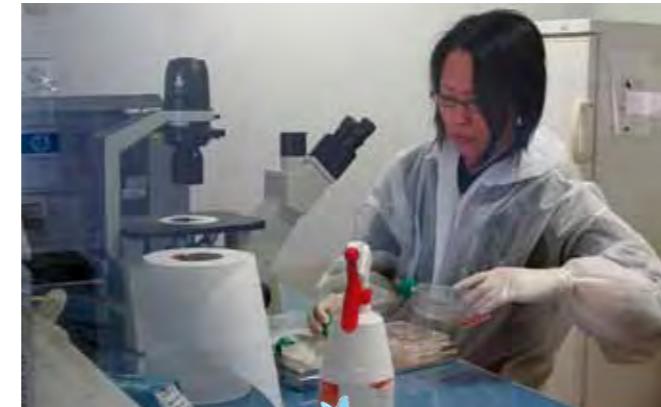
Que fait-on après une découverte ?

Une découverte met rarement un terme définitif aux investigations. Découvrir quelque chose amène immédiatement à se poser de nouvelles questions. Lorsqu'une équipe de recherche découvre et trouve, cela ne signifie pas forcément une traduction rapide de la découverte en intervention utile pour les malades (cf. Rett info n° 75 sur les journées d'infos 2011 avec les interventions de Laurent Villard, page 12 et Joëlle Micallef-Roll sur les essais thérapeutiques, page 25).

Un essai clinique pourra peut-être être proposé à terme, une fois que toutes les vérifications nécessaires auront été faites, que les conditions de sécurité essentielles seront garanties, et si un financement adapté est obtenu pour cela (par exemple, à travers un Programme Hospitalier de Recherche Clinique, PHRC). Cette démarche peut prendre plusieurs années afin d'étudier la viabilité du projet, le coordonner et faire en sorte que tous les acteurs de cette opération s'organisent. Il faut donc rester patient, même si en tant que parents, cela peut paraître insoutenable. Toutes ces contraintes administratives et scientifiques permettent ainsi de valider les essais (les découvertes seront généralement confirmées par d'autres laboratoires) et existent surtout pour protéger les personnes malades, car il y va de leur santé. Un traitement n'est jamais sans risque.

Le nombre du mois : 825 305

C'est le montant en euros versés par l'AFSR depuis plus de 20 ans pour son action de soutien à la recherche sur le syndrome de Rett.



Valérie en pleine manipulation

Laurent Villard,
Jean-Christophe Roux,
Nadia Bahi-Buisson,
Elisabeth Célestin

FAQ (Foire aux questions)

Un essai thérapeutique va-t-il être envisagé ? Dans combien de temps ? Sous quelle forme ?

Aucun essai thérapeutique n'est envisagé pour l'instant. Un essai thérapeutique pourra être envisagé lorsque les chercheurs seront certains que le traitement proposé est sans risque pour l'être humain (et surtout pour les malades concernés). Cela demande parfois des années de vérifications sur des modèles cellulaires, animaux et humains (cellules humaines en culture). Il n'est pas possible de prévoir à quelle échéance les conditions seront remplies pour proposer un essai clinique. La forme de l'essai dépendra des données accumulées par les différentes équipes impliquées (tolérance, toxicité, essais dans d'autres pathologies et chez les sujets normaux, etc.).

Si oui, quelles filles seront recrutées ?

Les modèles utilisés sont des modèles d'anomalie de *MECP2* (déficience). Il est donc probable que les filles qui seront recrutées devront être la correspondance humaine du modèle utilisé, c'est-à-dire des filles porteuses d'une mutation dans le gène *MECP2*.

Si l'essai s'avère efficace, pourra-t-on se procurer le traitement en France ?

Oui.

Le traitement devra-t-il être pris à vie ?

Une souris de laboratoire a une durée de vie de 2 ans. Il ne sera donc pas possible de comprendre l'effet à long terme d'un traitement en utilisant un modèle animal. Seules les informations obtenues lors d'un éventuel essai clinique, puis du suivi des malades traitées à long terme, permettra de répondre à cette question (et aussi d'identifier d'éventuels effets secondaires qui n'auraient pas été détectés chez l'animal de laboratoire).

Sera-t-il trop tard pour les adultes ?

Ces éléments de réponse ne sont pas disponibles actuellement. Des recherches complémentaires doivent être menées pour déterminer l'effet potentiel d'un traitement chez des individus adultes.

Peut-on espérer que les stéréotypies s'atténuent, disparaissent ?

La souris modèle n'est qu'un "modèle", c'est-à-dire que l'on ne peut pas étudier chez la souris certains aspects de la pathologie humaine (la souris est un quadrupède et n'a pas de "bras", elle ne parle pas, etc.). Certains de ces aspects ne pourront donc pas être "prédis" par l'étude chez l'animal. Là encore, seul un essai clinique bien mené pourra répondre à ces questions.

Projets de recherche subventionnés par l'AFSR, plus de 20 ans de soutien

Année	Responsable	Description	Budget
1990	Dr ARZIMANOGLOU - Paris Dr GARREAU - Tours	Paris Etude épidémiologique Observations cliniques et électrophysiologiques	3 048,98 € 2 744,08 €
1991	Pr TANGUY - Clermont-Ferrand Dr COQUETTE - Lille Dr GILGENKRANTZ - Nancy Dr CHIRON - Orsay Dr CHIRON - Orsay Dr ARZIMANOGLOU - Paris Dr TELVI - Paris Dr TELVI & Dr LEBOYER - Paris Dr CARMAGNAT - Tours Dr GARREAU - Tours	Configuration spatiale du rachis dans le SR Etude cytogénétique Mécanisme de l'inactivation de l'X Etude des récepteurs D2 Etude du débit sanguin cérébral Etude épidémiologique Etude de caryotypes Etude du taux de cassure chromosomique Etude précoce du développement et des troubles relationnels Ocliniques et électrophysiologiques	4 573,47 € 5 335,72 € 5 335,72 € 7 622,45 € 9 045,11 € 3 048,98 € 7 622,45 € 7 622,45 € 4 573,47 € 1 280,57 €
1992	Dr CROQUETTE - Lille Dr CHIRON - Orsay Dr CARMAGNAT - Tours	Etude cytogénétique Etude des récepteur D2 Etude précoce du développement et des troubles relationnels	10 671,43 € 7 622,45 € 3 048,98 €
1993	Dr GILGENKRANTZ - Nancy Dr TELVI & Dr LEBOYER - Paris	Mécanisme de l'inactivation de l'X Etude du taux de cassure chromosomique	10 671,43 € 10 671,43 €
1994	Dr BONNEMaison - Paris Dr CASAS - Paris Dr VALLÉE - Lille Dr GILGENKRANTZ - Nancy Dr CARMAGNAT - Tours	Etude épidémiologique Etude épidémiologique Etude étiopathogénique du syndrome de Rett Mécanisme de l'inactivation de l'X Etude des différentes fonctions et orientations thérapeutiques	1 524,49 € 1 524,49 € 22 867,35 € 21 342,86 € 6 097,96 €
1996	Dr CROQUETTE - Lille Dr VALLÉE & Dr VANECQ - Lille Dr JONVEAUX - Nancy M. ETOURNEAU - Tours	Etude cytogénétique Dosage des acrylcarnitines dans le liquide physiologique Caractérisation moléculaire de la translocation dans un SR Evaluation de la communication et prise en charge	22 867,35 € 18 293,88 € 15 244,90 € 6 727,27 €
1997	Dr DE ROUX - Paris	Etude des récepteurs D2 et D4 de la dopamine	15 244,90 €
1998	Dr CROQUETTE - Lille Dr JONVEAUX - Nancy Dr SIMONNEAU - Paris	Caractérisation d'une micro duplication 11q23 dans un SR Caractérisation moléculaire de la translocation dans un SR Analyse de gènes candidats et des régions télomériques	21 342,86 € 31 099,60 € 22 867,35 €
1999	Dr CHELLY - Paris Dr FONTES - Marseille	Criblage à grande échelle de 2 à 25 gènes candidats de la région XQ28 Profil d'inactivation et rech. de micro remaniements dans la région XQ 28	38 112,25 € 38 112,25 €
2001	Dr CHELLY - Paris Dr VILLARD - Marseille	Etudes fonctionnelles de MeCP2 et mécanismes physiopathologiques du SR Bases moléculaires des cas de SR sans mutation dans le gène MeCP2	22 867,35 € 22 867,35 €
2003	Dr JOLY - Toulouse Dr VILLARD - Marseille	Explorer le rôle de MecP2 dans la répression transcriptionnelle des gènes d'histocompatibilité ... Etude de la fonction respiratoire et de la transcription dans le tronc cérébral chez des souris déficientes pour le gène Mec P2	20 000,00 € 30 000,00 €
2004	Dr BAHI-BUISSON - Paris	Mise en place d'un observatoire clinique du SR : interRett Base.FR	30 000,00 €
2005	Dr JOLY - Toulouse Dr SIMONNEAU - Paris Dr ZWILLER - Strasbourg	Caractérisation des propriétés immunomodulatrices de MecP2. Interneurones et SR : anomalies moléculaires et perspectives thérapeutiques. Neurobiologie - recherche de gènes-cibles de MeCP2 dans le cerveau de rat.	30 000,00 € 30 000,00 € 20 000,00 €
2006	Dr BIENVENU - Paris	Dév. de la base de données spécifiquement consacrées au SR "SYRENE"	17 000,00 €
2007	Dr JOLY / Melle KADDOUM - Toulouse Dr VILLARD - Marseille Réseau LUCIOLES - Lyon Dr LINGLART - Paris	Caractérisation moléculaire des mécanismes impliqués dans le trafic intercellulaire du facteur de transcription MeCP2 (1) Bases cellulaires et moléculaires du dysfonct. catecholaminergique dans le SR Etude sur les troubles de l'oralité, de l'alimentation et de la digestion et leurs conséquences chez les personnes atteintes d'un SR Protocole de recherche et traitement de la carence en calcium, en vitamine D, et/ou l'ostéoporose des jeunes filles avec un SR	15 000,00 € 30 000,00 € 16 800,00 € 1171,53 €
2008	Dr JOLY / Melle KADDOUM - Toulouse Dr BAHI-BUISSON / Dr CHIRON - Inserm Paris	Caractérisation moléculaire des mécanismes impliqués dans le trafic intercellulaire du facteur de transcription MeCP2 (2) Etude pilote ouverte de l'effet de la Fluoxétine chez des patients âgées de 8 à 28 ans atteintes du syndrome de Rett typique	15 000,00 € 21 785,00 €
2009	Dr JOLY / Melle KADDOUM - Toulouse	Caractérisation moléculaire des mécanismes impliqués dans le trafic intercellulaire du facteur de transcription MeCP2 (3)	15 000,00 €
2010	Dr SELIMI - CNRS / UPMC Dr PHILIPPE - Nancy	A la recherche des voies de signalisation synaptiques déficitaires dans le SR Recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'étiologie moléculaire du SR par hybridation génomique comparative sur micro réseaux d'ADN	30 000,00 € 29 798,00 €
2011	Dr ROUX - Univ. Aix-Marseille II Dr ZWILLER - Univ. Strasbourg Dr GIGLIA-MARI - CNRS	Déficit du transport axonal du BDNF dans le syndrome de Rett Neurobiologie du SR – Recherche de nouveaux gènes-cibles de MeCP2 impliqués dans la cognition Un nouveau rôle pour le MeCP2 dans la réparation de l'ADN	15 000,00 € 16 000,00 € 15 000,00 €



Les bons plans pour vos vacances d'été passées en France

ETE 2012



Des visages carrés et colorés qui n'impressionnent pas Lisa

Nous sommes à peine sortis de l'hiver et il est déjà temps d'organiser nos vacances estivales.

Comme chaque année, le défi est lancé et les mêmes questions reviennent : "Que faisons-nous pour les grandes vacances ? Est-ce que nous partons avec notre puce à roulettes et où ? Faisons-nous le choix de trouver un centre d'accueil pour notre enfant afin de privilégier un moment de répit en couple ou avec le reste de la fratrie ?"

La rédaction s'est penchée sur les différentes options et vous propose quelques pistes.



Pour vous, vacances riment avec "famille" et vous souhaitez partir avec votre enfant

Voici plusieurs adresses totalement adaptées pour votre enfant que nous vous recommandons :

Une valeur sûre mais qui nécessite un budget conséquent

Les centres de loisirs Centerparcs sont idéaux pour des vacances passées en famille. Avec les nombreuses activités proposées et une accessibilité irréprochable, chacun y trouve son compte : les parents, votre enfant et ses frères et sœurs. En France, quatre domaines peuvent vous accueillir : en Sologne, en Normandie, dans l'Ain ou en Alsace. Il faut compter un budget minimum de 1 399 euros pour une semaine pour deux

adultes et deux enfants début août, accès à la piscine inclus.

→ www.centerparcs.fr

Les réseaux d'hébergement

L'APF propose un blog où sont référencés les principaux sites d'hébergements avec des locations labellisées Tourisme et Handicap ou des locations adaptées. En voici quelques uns :

- **Abritel** portail d'annonces : propose beaucoup de choix, mais pas évident de s'y retrouver.

→ www.abritel.fr

- **Clévacances** est un site de référencement de locations de particulier à particulier. Certaines annonces sont

labellisées Tourisme et Handicap et elles sont faciles à repérer.

→ www.clevacances.fr

- **Belambra** regroupe des centres de vacances tournés vers la famille.

→ www.belambra.fr

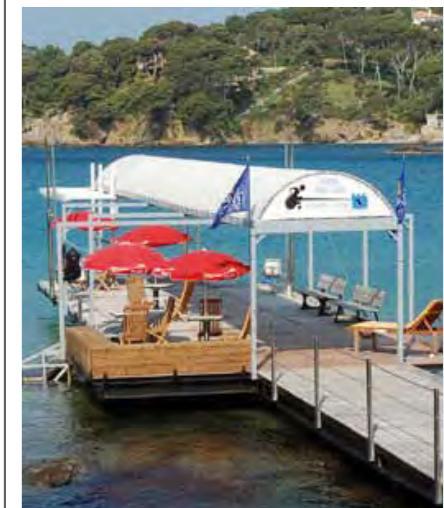
- Le réseau **Cap France** propose plus de 100 destinations à la mer, à la montagne et à la campagne et certains de ses hébergements sont labellisés Tourisme et Handicap.

→ <http://www.capfrance-vacances.com>

Le guide de vos vacances accessibles, édité par l'**APF** est ici :

→ <http://vacancesaccessibles.blogs.apf.asso.fr/hebergement-en-france>

NAUTISME



UN FAUTEUIL À LA MER

L'association **Un fauteuil à la mer** vous accueille sur la plage de la Vignette, un lieu convivial et chaleureux dans l'enceinte de l'hôpital René Sabran, situé sur la presqu'île de Giens dans le Var. Elle organise de nombreuses activités nautiques et met à votre disposition une équipe formée et une infrastructure entièrement adaptée aux besoins des personnes handicapées. Vous trouverez sur ce site toutes les informations utiles pour rejoindre et accéder au ponton Pierre Caron.

Quelques chiffres :

Plus de **10 600** personnes handicapées et leurs familles ont fréquenté la structure

2 958 baignades des personnes handicapées

Plus de **700** personnes ont profité de sorties en jet-ski, kayak, voile, plongée sous marine.



Label Tourisme et Handicap pour les quatre types de handicaps

→ [www.unfauteuilalamer.org](http://unfauteuilalamer.org)
→ www.handicap-tourisme.fr

L'accueil temporaire, le droit au répit pour les aidants familiaux

Extrait du Lien Social (mars 2007)

C'est un ancien monastère, une bâtie du XVII^e siècle entourée de 4 000 m² de verdure. Des enfants, adolescents et adultes polyhandicapés y passent de quelques jours à plusieurs semaines de vacances. Ancienne maison de vacances spécialisée, elle a pratiqué l'accueil temporaire pendant 26 ans sans financements publics, les séjours étant financés par l'association *Les Amis de Karen* dont elle dépend et par une participation financière des parents. En application des textes récents, le Monastère obtient l'agrément "Accueil temporaire" en décembre 2005 et devient, le mois suivant, la première structure médico-sociale d'accueil temporaire d'Ile-de-France. La loi du 2 janvier 2002, rénovant l'action sociale et médico-sociale, reconnaît l'accueil temporaire comme un élément de soutien pour les personnes lourdement handicapées ou les parents âgés vivant à domicile et pour leurs aidants. Il donne la possibilité aux familles de souffler pour se ressourcer, faire des projets, mener à bien leur vie professionnelle ou sociale. Un moment bénéfique aussi pour la personne handicapée ou âgée puisqu'il favorise son intégration sociale, le maintien ou le développement de son autonomie.

Un séjour préparé avec les familles

"Le séjour lui fait du bien, l'ambiance est familiale, l'équipe dynamique, les activités nombreuses : contes, musique, déguisements à l'occasion d'Halloween, course aux œufs dans le jardin à Pâques, moments de détente et de relaxation", apprécie la mère de Marianne âgée de 21 ans qui, depuis huit ans, passe ses vacances au Monastère lorsqu'elle ne part pas en



famille et y retrouve des amies également fidèles au lieu. L'établissement, qui dispose de douze places, dont huit en internat, fonctionne toute l'année et propose diverses formules. En raison du lourd handicap des personnes accueillies, le Monastère bénéficie d'un financement de la Sécurité sociale. Les personnes handicapées peuvent d'abord venir accompagnées de leur famille pour être rassurées, puis seules. Elles peuvent également bénéficier d'un séjour "maintien du lien familial", pour un moment de détente et de vacances avec leurs parents vieillissants qui ne peuvent plus les accueillir chez eux durant les vacances lorsqu'elles vivent en internat. Enfin, deux week-ends par

an, elles peuvent venir pour effectuer une retraite spirituelle, accompagnées de bénévoles. Dans tous les cas de figure, l'équipe assure leur prise en charge. "L'originalité de notre structure est l'accueil des familles", souligne Michel Plassart, le directeur. *Elles sont souvent angoissées à l'idée de nous confier leurs enfants pour quelques jours et notamment pour la nuit, car ils n'ont pas l'habitude de dormir hors du domicile familial.*" L'accueil de la famille prend une forme tout à fait originale lors d'un week-end de préparation réalisé en partenariat avec le Centre de ressources multi-handicap de l'association *Les Amis de Karen* et le centre de formation Domestia qui forme des aides à domicile amenées à travailler avec des personnes polyhandicapées dans le cadre de l'accueil temporaire. Durant ces deux jours, les parents et la fratrie travaillent avec ces stagiaires aides à domicile et les professionnels de la maison d'accueil temporaire pour préparer le séjour. "La famille transmet des informations concernant la personne handicapée, notamment en matière d'ergonomie. Tout le monde travaille sur un pied d'égalité pour préparer son accueil, l'objectif étant qu'elle revienne seule trois semaines plus tard passer un week-end avec les mêmes professionnels du Monas-



L'accueil temporaire du Monastère offre sécurité et sérénité pour les résidents et les aidants

Aussi riche soit-il, le travail en maison d'accueil temporaire n'est pas simple pour autant. Le travail administratif (accueil, réception d'appels téléphoniques, gestion des plannings) est bien plus important que dans une structure d'accueil permanent puisque les résidents se succèdent. En onze mois de fonctionnement, le Monastère avait déjà reçu 90 personnes. Le personnel administratif jongle avec les plannings, ce qui demande une organisation serrée. Il donne priorité aux enfants qui viennent durant les vacances scolaires, puis aux longs séjours, à l'accueil des personnes qui viennent régulièrement et enfin, il planifie les week-ends, avec toujours le souci de coller au plus près à la demande des familles. L'équipe d'accompagnement, elle, doit s'adapter à l'accueil de nouvelles personnes, ce qui constitue à la fois la difficulté et la richesse de cette forme d'accueil. L'établissement fonctionne avec l'équivalent de 22,06 postes à temps plein. Directeur, infirmière, psychomotricienne, ergothérapeute, aides-soignants, agents de soins, veilleurs de nuit, personnel administratif, responsables de l'entretien et de la restauration constituent l'équipe à laquelle appartient également le médecin du village qui passe deux fois par semaine au Monastère (...).

“ L'accueil est vraiment adapté à chaque personne handicapée et à ses spécificités ”

L'accueil temporaire, on le voit, demande un travail d'adaptation très important. Riche et complexe pour l'équipe, il permet aux personnes handicapées de passer des vacances familiales et actives et à leurs parents de "souffler", pour mieux repartir avec elles.

Plus d'infos :
Maison d'accueil temporaire Le Monastère
85, rue Grande
77250 Villecerf
Tél. 01 64 24 96 36


Un sujet vous tient à cœur
et vous désirez qu'il soit abordé dans le Rett info... Envoyez un courriel à Anne Laforgue : anne.laforgue@aliceadsl.fr ou Sophie Bourdon : bourdonso@orange.fr

Comment financer le séjour en centre de votre enfant ?

Source : APF Evasion

Aides financières de l'ANCV

L'Agence Nationale pour les Chèques Vacances (ANCV) est un acteur majeur de la politique sociale du tourisme visant à favoriser l'accès aux vacances pour tous. Elle soutient les départs en vacances des personnes aux faibles ressources par le biais des Aides aux Projets Vacances (APV).

Le handicap étant au centre de ses priorités, un partenariat de plus de 10 ans existe avec l'APF dans le but de soutenir les personnes en situation de handicap moteur dans la réalisation de leur projet de vacances. Vous pouvez constituer un dossier APV pour tout type de projet vacances et pas uniquement pour les séjours organisés par APF Evasion (plus d'infos sur les autres types de projet vacances sur le dossier APV).



Critères d'éligibilité :

Justifier de faibles ressources par le Revenu Fiscal de Référence (RFR) calculé sur les revenus 2010 et figurant sur l'avis d'imposition 2011) ou, le cas échéant, par le quotient familial CAF (pour information, le quotient familial ne devra pas dépasser 700 euros).

Comment demander cette aide ?

Constituez un dossier auprès de votre interlocuteur APF qui se fera le relais auprès de la commission d'attribution APF des APV et sera votre interlocuteur privilégié dans le suivi du dossier.

Constituez un dossier de demande et retournez-le avec le dossier individuel d'inscription à :

APF Evasion
Secteur Enfance-Jeunesse
17 boulevard Auguste Blanqui
75013 Paris.

Attention ! En 2012, un seul départ par an sera aidé. Pour les jeunes qui souhaitent partir plusieurs fois, l'ANCV ne pourra intervenir que sur un seul projet vacances et pour une durée maximum de quinze jours.

*Plus d'infos auprès de l'ANCV:
→ www.ancv.com ou 0 825 844 344*

*ou auprès de votre structure APF
→ www.apf.asso.fr*

- L'Aide au Temps Libres. Attribuée par certaines CAF, aux enfants de moins de 18 ans et au regard du quotient familial. Attention, il ne s'agit là que de deux exemples de dispositifs existants. Selon les départements, il en existe d'autres, n'hésitez pas à vous renseigner auprès de votre caisse afin de connaître les démarches à suivre.

Autre dispositif public
Les Centres Communaux d'Action Sociale (CCAS), les Caisses Primaires d'Assurance-Maladie (CPAM) ou les col-

De nombreuses aides existent pour financer le séjour de votre enfant

Dispositifs publics

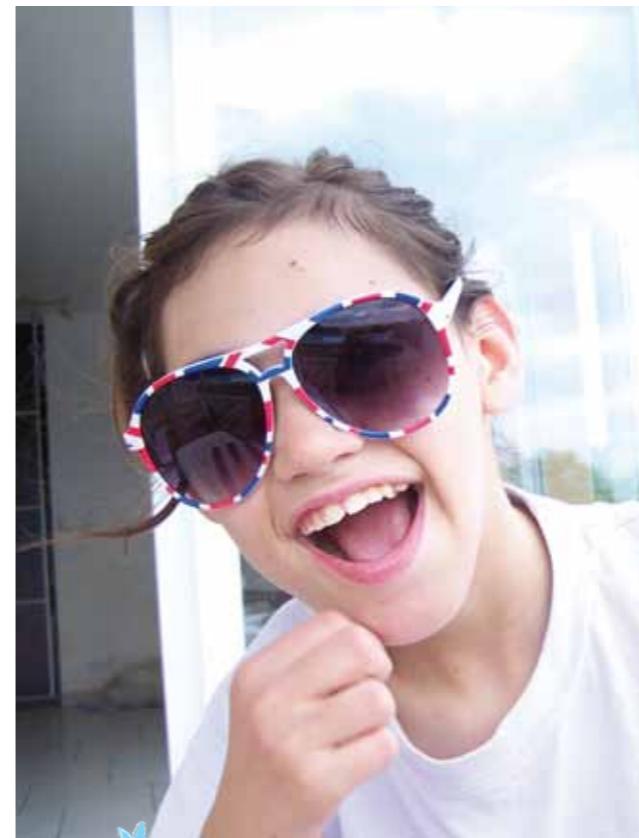
Les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH)

Bénéficiaires de la PCH ou de l'AEEH, contactez votre MDPH. Pour les autres, chaque MDPH dispose normalement d'un Fonds départemental de compensations du handicap dont le but est de rechercher des financeurs potentiels. Il suffit, pour le solliciter, d'adresser un courrier à votre MDPH en décrivant précisément – notamment en distinguant coût et surcoût – le projet de vacances.

La Caisse d'Allocations Familiales (CAF)

- L'Aide aux vacances familiales (Vacaf). Valable au sein des centres de vacances labellisés Vacaf. Cette aide financière a pour but de soutenir l'accès aux vacances et au tourisme social des familles les plus fragilisées.

Informations recueillies par Sophie Bourdon



Prescilia, look british et vacances dynamiques

Les parents de Prescilia et de Léa nous racontent

Sortir de la routine

Ah les vacances ! Prescilia les adoré... Toujours au top, rien ne la perturbe, elle aime ça ! Ce qu'elle préfère avant tout, ce sont les vacances à la mer, en toute saison et plus particulièrement sur l'île d'Oléron.

L'été, munie de sa combinaison, la mer est à elle et elle profite de ce bien-être, sous le soleil pas trop chaud. Elle aime aussi les grandes promenades en vélo : son papa fixe son fauteuil Hippocampe derrière son vélo avec un système ingénieux qu'il a mis en place et nous voilà partis en famille. Bon d'accord, Prescilia ne force pas trop, mais elle motive les troupes avec ses rires. Le soir, elle vit au rythme des adultes : elle découvre plein de chanteurs de rue et elle se couche tard.

Hors saison, toujours avec son super fauteuil, promenades dans tous les sentiers, même les plus tortueux... plus ça remue, plus Prescilia est contente. Les promenades dans les bois sous les grands pins, lui sont aussi très bénéfiques : ma fille adore la nature.

Nous nous promenons aussi souvent avec le chien d'assistance de Prescilia,

Et vous, vos vacances, ça se passe comment ?

Rhune, et là les gens ne regardent plus son handicap, mais son chien. Il est tellement beau et gentil... Il permet de belles rencontres : un jour, un enfant a dit à ses parents, elle a de la chance elle a un chien pour elle toute seule !

Nous aimons aussi allés à Center Parcs. Toujours avec sa combinaison et zou, sur les toboggans géants.

Le camping pour des petits week-ends c'est sympa... Tout ce qui sort Prescilia de la routine la réjouit.

Enfin, tous les deux ans, nous allons à l'Ile Handi et là, régala ! Il y a plein d'activités, char à voile, buggy kite, catakite, chiens de traîneau, chevaux, ânes, tir à l'arc, petit train, canoë, catamaran... tout ça pour les personnes comme nos enfants.

Vivement les vacances !

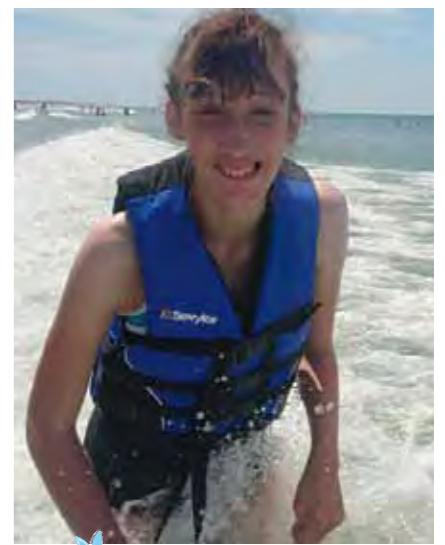
Pascale Gueux, maman de Prescilia, 16 ans

La plage est en pente douce et il y a toujours du sable même à marée basse. Et puis au bord de la mer, il ne fait pas trop chaud, il y a toujours de l'air... Après la baignade, il est possible de pique-niquer dans la forêt toute proche où de petites tables nous attendent.

A Saint-Trojan, dans les forêts de pins maritimes, il y a aussi des petites tables en bois sans banc pour pique-niquer : les fauteuils roulants peuvent ainsi s'y installer sans aucune gêne.

Comme Léa a la chance de marcher encore, nous essayons aussi de trouver des endroits abrités du soleil quand il fait vraiment trop chaud. En été 2011, nous sommes allés en Corrèze et avons adoré nous promener au bord des lacs, à l'ombre de grands arbres et essayer quelques chemins sportifs où Léa faisait des petites imitations. Crises de rire garanties !

Pascale Bridoux, maman de Léa, 17 ans



Léa adore marcher dans les vagues



A VOS AGENDAS

Le challenge des 5 de l'étoile, ou comment courir en soutenant à nouveau l'AFSR

Demandez le programme !

Dimanche 12 février	29ème Course du printemps 7ème Trail du canton vert	8 km 16 km	Organisés par la MJC Plan-de-Cuques. Courses sur routes et sentiers sur le versant du Sud du Massif de l'Etoile. Tél. 04 91 68 04 91 mail: falchi.jc@gmail.com
Dimanche 4 mars	25ème Cross Septémois		
Dimanche 1 avril	11ème Ronde de Chateau Gombert - Marseille	12,5 km nature 17,4 km montagne	Organisée par l'ACP Marseille. Départ 9 h 00. Tél. 06 61 85 44 74 mail : christiangalizo@yahoo.fr
Samedi 7 avril	10ème Ronde d'Allauch	12 km	Cette épreuve est organisée par le club des 3 A sur un parcours majoritairement en colline dans le massif de l'Etoile. Départ 8 h 00. Tél. 06 22 82 06 86 mail : yves.gregory@orange.fr
Dimanche 15 avril	16ème Cross de l'Etoile Marseille 13ème et 14ème arrondissements	12 km	Organisée par l'ASM Vieux Port, cette épreuve de 12 km se déroule entièrement en colline sur des chemins carrossables. Départ 9 h 30. Tél. 06 32 87 19 98 mail : gmalagoli@numericable.fr



Faustine Baltayan

à lire, à voir, à écouter

PUBLICATIONS

Un poche bien ficelé !



→ Pour les enfants polyhandicapés,
une pédagogie innovante par
Annick Bataille aux éditions Ères,
Prix de vente : 20 euros

Je l'ai lu et adopté. Il est en format de poche, très bien écrit, très agréable à lire. Il raconte le travail d'une chef d'établissement qui détaille ses réflexions et ce qu'elle a mis en place dans sa structure. Voici un extrait pour vous donner envie : "Nous avons installé des ballons de baudruches gonflés dans lesquels nous avons mis soit des graines, soit de l'eau, soit des perles, ce qui produit des sonorités différentes. Des mobiles sont fabriqués uniquement pour stimuler la vision. En effet, de nombreux enfants manipulent peu et ces mobiles les incitent à bouger".

Elle raconte comment elle a pris en compte les rituels du réveil, elle explique la mise en place des bains sensoriels et tout un tas d'expériences que nous pouvons pratiquer au quotidien sans gros effort et sans gros moyen. Une bible pour des mamans brico-leuses. Et pour une fois un livre axé sur la pratique et non sur la théorie.

Marjolaine Chassefière, maman de Lou, 6 ans

Une interview d'Annick Bataille ici :

→ <http://www.editions-eres.com/parutions/education-formation/trames/p2836-pour-les-enfants-polyhandicapes.htm>

ASTUCE AFSR

Si vous souhaitez acquérir ce livre via une commande par internet, vous pouvez passer par → www.doneo.org. Ce site dans lequel l'Association Française du Syndrome de Rett est référencée, est partenaire avec plus de 150 boutiques (Fnac, Amazon, La Redoute, Celio, etc...) qui s'engagent à reverser un pourcentage sur vos achats. Pour vous c'est indolore, et pour l'AFSR c'est déjà 130 euros de récoltés en quelques mois. Pour ne pas oublier : mettre ce site sur votre page d'ouverture internet !

SOCIÉTÉ



PUBLICATIONS

Les Maladies Rares, guide pratique

L'Alliance maladies rares (AMR) a édité un guide qui vise à mettre fin avec le parcours du combattant vécu par les familles. Labyrinthe administratif, errance diagnostique, isolement, exclusion sociale sont des expressions récurrentes dans le discours des malades pour décrire leur prise en charge médicale et éducosociale. Ce guide dresse un état des lieux des dispositifs et structures existant au 31 janvier 2011, il fournit des éléments d'orientation sur quatre parties :

- 1 - Prise en charge médicale
- 2 - Aides et prestations
- 3 - Associations membres
- 4 - Pour en savoir plus

Spiralé, solide, dans un format poche, il est incontournable dans nos bibliothèques, voire dans nos sacs à main.

DÉCOUVREZ UNE AUTRE CRÉATION MUSICALE !

Si vos filles aiment les musiques enfantines, les sonorités stimulantes, la voix des petits... et que vous en avez marre des CD de qualité médiocre, nous vous suggérons les créations d'**ENFANCE ET MUSIQUES** qui est un label dans le domaine... toujours d'actualité pour notre fille de 15 ans (qui adore les CD de sa petite soeur) ; nous avons toute la collection de l'artiste Agnès Chaumie. Approuvé et validé par leur papa musicien !



Une maman

→ <http://www.enfancemusique.asso.fr/tz/index.php>

à lire, à voir, à écouter

SOCIÉTÉ

Droit dans le Mur, Freud et Lacan sur le banc des accusés, indéfendables !

Un article du *Canard enchaîné* (30 novembre 2011) révélait un film, "Le Mur ou la psychanalyse à l'épreuve de l'autisme", visible uniquement sur internet.



se rendent complices de ces pratiques encore trop courantes. Le film nous apprend que seuls deux pays au monde continuent de traiter l'autisme par la psychanalyse, l'Argentine et la France. Le pays des Lumières sombre brusquement du côté obscur.

Dans une errance diagnostique pendant les premières années, nous savons que nombre de familles Rett sont passées par ce détournement, par cette prise en charge qui relève plus d'une pratique occulte et de l'endoctrinement que d'une thérapie réelle visant à pallier le déficit neurologique connu dans l'autisme aujourd'hui. Ce film est construit en six parties et il faut attendre la partie cinq pour entendre une médecine chercheuse, spécialiste du spectre autistique, expliquer la maladie de façon éclairée et pédagogique, où en est la recherche et les découvertes récentes qui sont responsables de ce handicap. Des inepties choquantes sont énumérées comme des recettes de cuisine, les mêmes lieux communs sont racontés avec assurance et conviction, parfois tellement grotesques qu'on arriverait presque à en rire, si ce n'est qu'on imagine les familles maintenues dans un désarroi et une détresse culpabilisante, englouties dans un piège duquel elles ont peine à s'extirper. Sous couvert de prises en charge hospitalières tout à fait courantes, les médecins psychiatres

Anne Laforgue



Les trucs et astuces de Jade

DES PETITS PIEDS BIEN AU CHAUD !

Jade enlève toujours ses chaussons, voilà donc la solution que j'ai trouvée pour éviter qu'elle ne les perde toutes les secondes : j'ai récupéré un élastique ajustable d'un vieux pantalon et je l'ai cousu sur le côté intérieur du chausson. Du côté extérieur, j'ai cousu un bouton. De cette façon, je peux régler le serrage de l'élastique, et hop, Jade ne perd plus ses chaussons en route !



UNE DOUCHE ANIMÉE

Depuis quelques temps, Jade ne voulait plus tenir le pommeau de la douche entre ses mains, alors que jusqu'à présent elle le faisait, même si parfois (voire souvent...) elle le lâchait au bout de quelques minutes (voire secondes). Au paravant, elle prenait pourtant du plaisir à diriger l'eau sur son torse et sur son ventre... Puis d'un coup, plus rien...



Un pommeau à led, capteur de température et de concentration

J'ai alors cherché comment je pourrais attirer son attention et faire en sorte qu'elle tienne de nouveau le pommeau entre ses mains. J'ai trouvé un pommeau à led, qui fait que le pommeau s'illumine en vert lorsque l'eau est froide, bleu lorsqu'elle est tiède et enfin rouge lorsqu'elle est chaude !

L'avantage supplémentaire, c'est que cela me permet de voir d'un coup d'œil si il y a un changement de température. Très pratique ! L'attention de Jade est de nouveau captivée et elle recommence à tenir le pommeau entre ses mains ! Yessssssssss !

J'ai également acheté l'embout spécifique pour le robinet, et elle prend beaucoup plus de plaisir à se laver les mains. Habituel-

lement elle avait tendance à les retirer rapidement, et maintenant elle fait durer le plaisir rien que pour voir la lumière bleue ! Et avec le sourire en plus !

Je profite pour vous dire qu'à chaque fois que je lave les mains de Jade, je fais varier la température successivement, plusieurs fois de suite. Non seulement cela lui permet de prendre un peu plus conscience de l'existence de ses mains mais aussi cela sollicite tous les petits muscles et nerfs de ses mains.

J'ai passé le message à l'école et à l'IME pour qu'ils en fassent autant et leur fais souvent un petit rappel... je ne sais pas s'ils le font (j'en doute).

J'essaie d'interroger leur conscience en leur précisant que c'est dans le travail de toutes les petites choses du quotidien que ma fille avancera. Que les thérapeutes n'interviennent que 30 minutes par ci, par là, et que c'est dans un travail complémentaire et continu, de presque chaque instant, que nous aurons le maximum de résultats.

Prix : 14,90 euros
www.tobelight.fr/achat-bien-etre/pommeau-douche-led-tobelight-variation-de-couleur.html



On vole pour prendre un peu de hauteur

Claudine est la maman de Jade qui a 8 ans. Elles habitent à Marseille avec Tess, la sœur jumelle de Jade. Claudine nous confie ses astuces.

BIEN AU SEC !

Les stéréotypies de mains en bouche de Jade sont incessantes. L'hiver, le bas de ses manches était toujours trempé, parfois jusqu'au coude tellement elle salive. Au début, je lui mettais des bandages pour éviter que ses vêtements soient trempés, mais, bien que ce soit efficace, ce n'était pas très esthétique ! J'ai alors eu l'idée de lui mettre des poignets en éponge, habituellement utilisés pour jouer au tennis. Depuis, plus de problème, les manches de Jade sont toujours au sec, ouf... J'en ai acheté de toutes les couleurs pour assortir à sa tenue du jour. Dommage, je n'en trouve pas en marron, ni en jaune, ni en orange. Si l'une d'entre vous en trouve un jour, achetez m'en deux paires de chaque aussitôt, je vous rembourserai bien sûr, ainsi que les frais d'envoi. Merci d'avance !

Toujours à cause des stéréotypies, Jade salive beaucoup en mettant ses mains en bouche et elle avait toujours le haut de la poitrine trempé. Au début je lui mettais des bavoirs mais je trouvais cela très laid et cela faisait trop « bébé », ensuite je mettais un bandana, mais cela faisait un gros noeud derrière le cou et j'avais peur que cela la gêne.

J'ai donc été ravie de trouver, à la boutique de l'AFSR, des espèces de petits bandanas, astucieusement doublés avec du tissu éponge. Plus de problème de gros noeud car l'attache se fait par un cordon plat !

J'en ai aussitôt acheté de plusieurs couleurs et espère que la maman qui confectionne ces bandanas pour la boutique continuera de le faire !

Avec ces deux idées, plus de problème, Jade est toujours au sec et peut saliver sans que je me fasse de soucis pour son confort !

Plus d'infos :
 ➔ Contacter Mélanie Sembeni
 Boutique de l'AFSR

DU CÔTÉ DES DENTS

Quoi de plus difficile que de brosser les dents de nos filles ? Armée d'une brosse à dent électrique, je raccourcis le temps de brossage qui passe de trois à deux minutes ! Je me munis également d'un spray pulvérisateur d'eau minérale pour rincer la bouche de Jade plus facilement ! Et hop, des dents bien blanches et bien rincées !

Claudine Lancelin, la maman de Jade

Si vous aussi, vous avez des trucs et astuces à nous faire partager, merci d'envoyer vos idées, accompagnées de photos à Sophie Bourdon.



Un équipement de "tennis woman" utile contre les manches mouillées de salive



LES DOSSIERS EN PRÉPARATION

Nous attendons vos témoignages sur les dossiers suivants :

Rett info n°79 (été 2012)
 L'épilepsie dans le syndrome de Rett : comment gérez-vous les crises de votre enfant ? Qu'en disent les médecins ? Quelles sont les solutions qui vous ont été proposées ?
 Retour des articles : 2 avril 2012

Rett info n°80 (automne 2012)
 Les journées d'informations : qu'en avez-vous pensé ? Comment se sont-elles déroulées pour vous ?
 Retour des articles : 2 juillet 2012

Rett info n°81 (hiver 2012)
 Les grands-parents face à la situation
 Retour des articles : 2 octobre 2011