

Edit



De vous à moi

Les vacances sont déjà bien loin et la routine s'est installée avec les activités pour chacun. Le temps est arrivé pour de nouvelles résolutions : se mettre au sport, manger équilibré, ne pas abuser des bonnes choses, visiter les musées, mais toujours en faisant passer les enfants avant nous-mêmes... Et bien non ! Soyons un peu rebelles et acceptons-le : nous ne sommes pas des parents parfaits.

C'est donc très simplement que j'ai envie de vous conseiller de nouvelles perspectives : un peu d'egoïsme, un peu plus de laisser-aller et surtout plus de rire et de frivolité.

Nous sommes sans cesse rappelés par notre quotidien, alors évadons-nous parfois aussi un peu... Et prenons un nouveau départ, tous ensemble !

Je vous souhaite une bonne lecture des dernières actualités du congrès mondial et vous dis à très bientôt.

Amitiés.

Elisabeth Célestin, Présidente

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

Le 7ème congrès mondial DU SYNDROME DE RETT À LA NOUVELLE-ORLÉANS

Il y a tout juste trois mois, du 22 au 26 juin 2012, s'est déroulé le 7ème congrès mondial du syndrome de Rett à La Nouvelle-Orléans (USA).

Ce congrès s'inscrit dans la lignée des congrès internationaux sur le syndrome de Rett, le précédent s'était tenu à Paris en 2008.

Le congrès scientifique, en premier lieu, a pour objet de réunir les experts du monde entier et de faire le point sur les dernières avancées en matière de recherche scientifique, génétique et clinique.

Il a rassemblé également les familles lors de nombreux ateliers concernant la prise en charge des enfants et adultes avec un syndrome de Rett. L'IRSF (International Rett Syndrome Foundation) a organisé cet important événement avec le soutien de partenaires du monde entier.

Plus de 500 personnes venant de quelques 20 pays ont participé pendant cinq jours à cet événement. Les débats et discussions entre les familles, scientifiques, chercheurs et cliniciens du monde entier autour du syndrome de Rett sont des expériences formidables.



Martine Gaudy et Thomas Bertrand



Le 7ème congrès mondial du syndrome de Rett à la Nouvelle-Orléans

Les programmes, photos et autres médias sont disponibles sur : www.rettsyndrome.org/content/view/843/976/



Le RSE (Rett Syndrome Europe) www.rettsyndrome.eu



Les deux posters scientifiques du RSE présentés au congrès mondial www.rettsyndrome.eu/research/research-projects/

RareConnect pour le syndrome de Rett www.rareconnect.org/fr/community/rett-syndrome

Martine Gaudy et Thomas Bertrand ont assisté aux sessions pour les familles, qui sont assez similaires à ce qui se fait en France, avec plus de monde bien entendu.

Des sessions sur la communication et l'utilisation des nouvelles technologies étaient très impressionnantes, notamment avec les ordinateurs qui utilisent des appareils de pointage par le regard qui semblent en voie d'être très utilisés là-bas (mais très chers) ainsi qu'une session avec les tablettes tactiles (iPad®).

De plus, Thomas Bertrand, de par sa formation de chercheur, a pu également assister aux communications scientifiques.

Côté scientifique, Nadia Bahi-Buisson, Laurent Villard, Jean-Christophe Roux et Josette Mancini, membres du conseil médical et scientifique de l'AFSR, ont tous fait des communications aux sessions cliniques.

Au nom du RSE (Rett Syndrome Europe), Martine et Thomas ont eu l'honneur de faire un discours lors de la réception des familles. Et lors de la réunion des associations, tenue sous l'égide de Stephen Bajardi (Directeur général de l'IRSF), Martine a présenté le travail fait par le RSE et Thomas a parlé du nouveau site web du RSE et de RareConnect, nouveau réseau social spécialisé dans le syndrome de Rett. Cette participation française au nom de l'Europe a reçu un bel accueil et a permis de tisser des liens interassociatifs.

Ce congrès a offert l'opportunité de présenter deux posters scientifiques retenus par les organisateurs du congrès au vu de leur intérêt,



au nom du RSE et de l'AFSR. Gérard Nguyen a participé à leur élaboration.

Martine Gaudy et Thomas Bertrand

Laurent Villard, directeur de l'équipe de Neurogénétique Humaine dans l'unité Inserm U910 à Marseille, revient sur le symposium du 24 juin .

LA SESSION

Les essais pré-cliniques

Cette journée a permis de faire un point sur les essais pré-cliniques en cours. La conclusion, hélas, est que ces essais ne donnent pas d'effets "majeurs" chez les animaux traités. De façon intéressante, beaucoup de groupes essaient de développer des me-

sures objectives pour évaluer l'effet des molécules testées dans les essais cliniques (ce qui manque cruellement pour le RTT*). Les essais cliniques en cours (deuxième session de la journée) n'ont hélas pas amené de résultats inattendus (dans le bon sens). Tous les essais sont en cours, ou ont été interrompus à cause d'effets se- condaires inattendus.

Plusieurs posters étaient présentés pendant cette journée. La majorité était issue des travaux de l'équipe australienne d'Hel- len Leonard. Ces travaux sont, comme les précédents, hélas, dif- ficultés à interpréter et d'un intérêt tout relatif pour la population RTT au sens large.



Du premier plan à l'arrière plan et de gauche à droite : Thomas Bertrand, Jean-Christophe Roux, Nadia Bahi-Buisson et Laurent Villard



Deux posters sortaient du lot, le premier sur la population adulte de RTT et les problèmes spécifiques que cela pose (Nicky Halbach, Maastricht, Pays-Bas) ; le second sur les dosages de canaux potassiques dans le liquide céphalo-rachidien des filles RTT (Judith Armstrong, Barcelone, Espagne). Ce dernier aspect est intéressant car des modifications du métabolisme du potassium ont été décrites dans plusieurs cas d'autisme et une intervention pharmacologique jouant sur ces canaux semble être efficace. Ces résultats pourraient donc bientôt aboutir à une proposition d'essai pré-clinique dans le RTT.

Plusieurs conclusions à cette journée : 1- il est important d'organiser la publication des résultats, même négatifs. Nous avons beaucoup à apprendre des essais cliniques et pré-cliniques qui n'ont pas donné de résultat positif. Il faut rapporter ces résultats et pouvoir en disposer au niveau international. Une plateforme va être organisée via le consortium RettSearch.

2- les essais actuels ne permettent pas d'espérer une amélioration "massive" du phénotype des animaux RTT et par conséquent des

filles RTT. Quand des résultats positifs sont obtenus, ils sont relativement modestes, ce qui pourrait expliquer le peu "d'enthousiasme" des familles pour participer aux essais cliniques dérivés des essais pré-cliniques.

3- il est important de "normaliser" et pouvoir échanger sur les résultats des essais pré-cliniques. Les équipes impliquées utilisent des modèles différents, des fonds génétiques différents, des tests d'évaluation différents... ce qui rend la comparaison des travaux impossible ! Une conférence consensus sur ce point a été organisée en septembre 2011 aux USA, mais uniquement avec des chercheurs américains. Si l'initiative est louable, l'absence de consensus international dans le domaine risque de remettre en question l'utilisation de ces directives par la communauté RTT au sens large.

4- nous manquons cruellement de mesures objectives pour l'efficacité des essais cliniques en cours. Le projet RettBe et d'autres dans le même ordre d'idée permettront peut-être de progresser dans ce domaine.

Dr Laurent Villard

*RTT: syndrome de Rett

**Merci de réserver votre week-end de Pentecôte !
Nous nous retrouverons lors de nos Journées d'infos « Spéciales 25 ans » les 18, 19 et 20 mai 2013 à Nantes.**

Elles seront un moment privilégié de grandes rencontres puisque nous accueillons avec grand plaisir les enfants Rett entouré(e)s de toute leur famille : parents, frères et sœurs mais aussi grands-parents !



**Prochaines publications
Rett info n°80 fin décembre 2012**

Rédaction : Thomas Bertrand,
Elisabeth Célestin, Martine Gaudy,
Laurent Villard
Mise en forme : Sophie Bourdon et
Anne Laforge
Maquette : Marie Boulianne
(Quetaryl)