

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

www.afsr.fr



RAPPORT ANNUEL 2021

SOMMAIRE

4/ Le syndrome de Rett et l'AFSR

Définition
Les causes de la maladie
L'espoir
L'association Française du Syndrome de Rett

7/ Le mot de la direction

8/ L'équipe de l'AFSR

Le conseil d'administration (CA)
L'équipe opérationnelle
Les délégations régionales (DR)
Le conseil médical et scientifique (CMS)
Le conseil paramédical et éducatif (CPME)
Les présidentes d'honneur

12/ Retour sur l'année 2021

14/ Les chiffres Clés

16/ Aide aux familles

La permanence téléphonique
Le groupe « AFSR Rett »
Les courriers de soutien
Rett info et Rett Gazette
La psychologue bénévole
L'aide financière pour l'achat de matériel adapté
Les journées de consultation à l'hôpital Necker

18/ Événements

Les Webinaires
Les stages de formation
Les rencontres régionales
Les Courses des Héros
Les Journées Nationales du Syndrome de Rett

24/ Les projets

Les collectes
Le prêt d'ordinateur à commande oculaire
L'interAActionBox-AFSR
Les manifestations de soutien

30/ Les projets de recherches financés

32/ Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée

Agrément Ministériel
Centres de Référence des Maladies Rares
Plateforme d'expertise maladies rares
Adhésion Groupe Polyhandicap France
Siège Conseil National de Suivi de certification Cap'Handéo
Les filières santé
Les liens associatifs

36/ Orientations 2020/2025

38/ Remerciements

LE SYNDROME DE RETT

Le syndrome de Rett est une maladie rare qui se développe chez le très jeune enfant, principalement la fille et provoque un **handicap mental** et des **atteintes motrices sévères**.

C'est la première cause de polyhandicap d'origine génétique en France chez les filles et 30 à 40 nouveaux enfants sont touchés par cette maladie chaque année en France.

Après une période d'évolution normale durant 6 à 18 mois, une période de régression apparaît avec :

- Perte de l'utilisation volontaire des mains accompagnée de stéréotypies caractéristiques.
- Absence d'apparition ou perte du langage oral.
- Perte de la marche ou marche instable.
- Hyperventilation et apnée pendant l'éveil.
- Épilepsie.
- Scoliose et fragilité osseuse.
- Hypotonie ou hypertonie musculaire.
- Une communication par le regard préservée.



LES CAUSES DE LA MALADIE

Le syndrome de Rett typique est associé dans plus de 95% des cas à une mutation dans le gène MECP2 (Methyl-CpG-binding protein 2), localisé sur le chromosome X.

Il s'agit dans plus de 99% des cas d'une mutation de novo c'est-à-dire absente chez les parents.

Les mutations des gènes CDKL5, FOXP1 et MECP2 entraînant des phénotypes partiellement similaires, des relations étroites entre les communautés CDKL5, FOXP1 et Rett, ainsi qu'entre les chercheurs ont été tissées.



L'ESPOIR

A l'heure actuelle, la prise en charge repose sur une rééducation pluridisciplinaire et sur le traitement spécifique de certains symptômes de la maladie : épilepsie, scoliose, ostéoporose, troubles respiratoires, nutritionnels, du sommeil...

On ne connaît aujourd'hui aucun traitement curatif mais l'espoir est grand puisque la recherche, particulièrement active, a montré la réversibilité de la maladie chez le modèle animal.

La stratégie de recherche menée par l'AFSR se décline selon deux axes :

Traitement symptomatique de la maladie :

Financement de projets de recherche permettant de trouver des molécules, des techniques ou des outils en mesure d'améliorer, de réduire ou de traiter les symptômes de la maladie ;

Traitement curatif de la maladie :

Financement de projets de recherche ambitieux et internationaux permettant d'envisager à court terme une thérapie génique capable de guérir cette maladie.

Ces projets de recherche promus par l'AFSR sont financés grâce à la générosité de nos donateurs. Cette maladie évolutive est potentiellement curable et nous sommes convaincus que des progrès majeurs et des innovations thérapeutiques seront accomplis dans les prochaines années **grâce à votre soutien**.



L'ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE RETT

Une association dans l'action

Créée en 1988, l'AFSR est une association de parents qui se sont regroupés autour d'une cause commune : la maladie de leurs enfants. Cette dimension familiale fait partie de l'ADN de notre association ainsi que les valeurs de solidarité, de soutien et d'espérance.



NOS MISSIONS

Notre vision pour l'avenir est de prendre en charge le syndrome de Rett de l'annonce du diagnostic jusqu'à la guérison.

Nos missions définies dans les statuts de l'association sont plus que jamais toujours d'actualité :

- Soutenir les familles
- Soutenir la recherche médicale
- Faire connaître le syndrome de Rett
- Améliorer la place de la personne polyhandicapée dans la société.

Ce sont donc aujourd'hui ces missions, cette vision et ces valeurs qui sont au cœur de notre stratégie de demain avec une nécessité qui est de pérenniser notre fonctionnement sur le long terme.



NOS ACTIONS

- Financement de projets de recherche (plus d'un million d'euros investis en 30 ans)
- Organisation de rencontres régionales
- Organisation annuelle des Journées Nationales du Syndrome de Rett (JNSR)
- Organisation de stages de formation pour les parents
- Édition d'une newsletter et d'un magazine d'information
- Animation d'un groupe de discussion sur internet réservé aux familles
- Soutien financier pour l'achat de matériel adapté et prêt d'appareil de communication alternative

Votre soutien est précieux et votre solidarité est indispensable pour poursuivre notre combat. Nous comptons sur vous.



Alizée



Anna

Le mot de la direction

Cela fait un moment que je dois rédiger cet édit du rapport annuel 2021. En vain. Ce n'est pourtant pas qu'il n'y ait rien à dire... En 2020 cela avait été facile, cet édit je l'avais écrit d'un trait. Il faut dire que c'était une année particulière. Pandémie, confinement, arrêt brutal des prises en charges, isolement, cafouillages, angoisses... Derrière, ce fut un peu plus simple, mais pas tant. Déconfinement, reconfinement, vaccination, séquelles et lassitude... Page blanche...

Puis il m'a suffi de ce week-end et de cette nouvelle édition du Séjour Familles, dont la dernière remontait à 2019, pour comprendre.

Il n'y a rien que j'aime tant que les choses qui se vivent et qu'aucun mot ni aucune phrase ne puisse exprimer ni décrire. L'AFSR, c'est exactement cela. C'est ce lien si fort et si particulier, invisible, entre tous et toutes. C'est cette vague qui vous envahit quand l'une d'entre elles vous honore de son sourire ou d'un regard dont elles seules ont le secret. C'est ce "truc" partagé en commun qui nous lie sans que nous ne nous connaissions plus que ça. C'est cette amitié durable et cette joie lors de chaque rendez-vous. C'est se sentir une appartenance à cette communauté, la Rett family, dont on ne soupçonne pas avant sa force et la puissance de son soutien. Plusieurs de celles et ceux qui ont participé à ce séjour m'ont dit « C'est une immense joie d'être ici avec tous, mais je ne sais pas comment l'exprimer ». Je crois qu'il n'y a pas de mot, tout simplement. Je crois aussi que comme dans toute épreuve, il faut voir ce qu'il en reste : deux années privées de rencontres associatives ont montré à quel point elles étaient cruciales et répondaient à un vif besoin d'échange et de pair-aidance.

2021, ce fut surtout l'espoir et l'impatience de nous retrouver.



Bien chaleureusement,
Audrey Granado

L'équipe de l'AFSR

1/ Le conseil d'administration (CA) *(suite à l'assemblée générale du 18 septembre 2021)*

L'AFSR est composée d'un conseil d'administration de dix-huit membres dont seize ont un enfant atteint des syndromes de Rett, CDKL5 ou FOXG1. Les administrateurs sont élus par les adhérents de l'association lors de l'assemblée générale, pour une durée de trois ans renouvelable. La stratégie et les actions de l'AFSR sont définies par ce conseil d'administration.

En son sein, un bureau est élu. Il est composé d'un président, d'une vice-présidente, d'une trésorière, d'une secrétaire et d'une secrétaire adjointe. Le bureau a en charge la gestion courante de l'association et prend les décisions urgentes. Tous les membres du conseil d'administration sont des bénévoles.

LE BUREAU



Sandrine Eifermann
Soutarson
Vice-présidente
Référénte numérique
Trois enfants dont Leïna, 8 ans



Julien Fieschi
Président
Officier de marine
Deux enfants dont Louise, 12 ans



Anne-Sophie Pierson
Trésorière
Professeure de mathématiques
Deux enfants dont Diane, 11 ans



Sophie Tondelier
Secrétaire générale
Directrice d'association
Deux enfants



Eléonore Mocquant
Secrétaire adjointe
Aidant familial
Deux enfants dont Maëlle, 6 ans

LES AUTRES ADMINISTRATEURS



Stelly Ballet
Technicienne en génétique
Trois enfants dont Maya, 11 ans



Thomas Bertrand
Chercheur
Trois enfants dont Margo, 16 ans



Barbara Charlois
Aidante familial
Deux enfants dont Hannah, 10 ans



Yannick Coite
Sapeur pompier professionnel
Trois enfants dont Maëlyne, 8 ans



Yann Daniel
Fonctionnaire de police
Deux enfants dont Maxine, 11 ans



Alexandra Declerck
Adjointe administratif
Trois enfants dont Calie, 8 ans



Corinne Defrance
Cheffe de service
Un enfant



Thomas Grenen
Conseiller de clientèle
Deux enfants dont Léna, 9 ans



Hemeline Huet
Professeure des écoles
Trois enfants, dont Lou, 7 ans



Sébastien Lopez
Chef d'entreprise
4 enfants, dont Loli 4 ans



Alice Seror
Directrice marketing
Deux enfants dont Apolline, 5 ans



Sabrina Tramaille-Bryon
Assistante de service social
Trois enfants dont Angèle, 10 ans



Vera Vilaça
Directrice des Ressources Humaines
Un enfant, Callie, 4 ans

2/ L'équipe opérationnelle

Audrey Granado est directrice de l'AFSR. Elle est chargée de mettre en œuvre les orientations stratégiques décidées par le Conseil d'administration. Elle représente l'association auprès de tous les partenaires, associations, grand public et médias.

Eléonore Rabourdin assiste la directrice dans ses fonctions. Sous la responsabilité de la direction et en lien étroit avec le bureau, elle est chargée de tout mettre en œuvre pour apporter son soutien et faciliter la gestion opérationnelle et administrative de l'AFSR.

Sami Noel a rejoint l'équipe en 2021 pour prendre en charge l'aspect administratif et comptable.

Par ailleurs, certaines fonctions opérationnelles sont prises en charge par des prestataires sous-traitants. Sous la responsabilité de la direction, ils nous accompagnent de manière suivie ou ponctuellement en fonction des besoins.



Chloé

Cette année, le conseil d'administration s'est réuni quatre fois afin d'atteindre les objectifs et de poursuivre les missions qui lui sont attribuées

3/ Les délégations régionales (DR)

Afin de soutenir au plus près les familles, l'AFSR a organisé la présence depuis de nombreuses années de délégués régionaux. Ce sont tous des parents bénévoles, engagés et militants.

Les DR ont pour missions de :

- Accueillir les nouvelles familles avec une écoute éthique (téléphonique et/ou rencontre)
- Soutenir, écouter les familles de leur territoire et les aider dans les différentes démarches administratives ou médicales si besoin
- Informer les familles des différentes manifestations organisées par ou pour l'AFSR sur leur territoire
- Organiser une rencontre annuelle réunissant les familles de leur territoire
- Représenter l'AFSR dans les instances régionales et/ou départementales de leur territoire, dans le domaine de la santé et du handicap (hôpitaux, médecins généralistes et spécialistes locaux, MDPH, ARS), auprès des médias, afin de faire connaître la maladie et les actions de l'AFSR au plus grand nombre
- Se mettre en lien avec le délégué régional de l'Alliance Maladies Rares et le Comité d'Entente Régional (CER), pour un travail conjoint
- Se rendre à la réunion annuelle des délégués régionaux qu'organise l'AFSR
- Leur mandat est d'un an renouvelé par tacite reconduction. Ils sont soutenus par leur coordinatrice, Sabrina Tramaille-Bryon.

L'AFSR compte ainsi 19 délégations régionales avec 26 délégués régionaux à l'écoute des familles



AUVERGNE-RHÔNE-ALPES :

- **Auvergne** : Marie Garnier
- **Rhône-Alpes** : Guylaine Paturel

BRETAGNE :

- Sabrina Tramaille-Bryon

CENTRE-VAL DE LOIRE :

- Hélène Pelletier

GRAND EST :

- **Lorraine** : Lydie Bernard et Estelle Merotto
- **Champagne-Ardenne** : Céline Grandjean

HAUTS-DE-FRANCE :

- Hélène Velghe et Anne-Laure Boutillier

ILE-DE-FRANCE :

- Françoise Carpentier

NORMANDIE :

- **Basse-Normandie** : Anne Martin et Nathalie Delaunay
- **Haute-Normandie** : Valérie Anquetil

NOUVELLE AQUITAINE :

- **Aquitaine** : Arielle Leluc et Mélanie Chrisodoulos
- **Poitou-Charentes** : Brigitte Delabeye et Patricia Zucchi

OCCITANIE :

- **Midi-Pyrénées** : Nicolas Charles et Marie-Line Fernandez
- **Poitou-Charentes** : Marjolaine Chassefière

PAYS DE LA LOIRE :

- Cindy Chiron

PROVENCE-ALPES-CÔTE-D'AZUR :

- Marie-Hélène Chautard et Christelle Garrido

LA RÉUNION : Isabelle Viadere

BELGIQUE ET LUXEMBOURG : Emmanuelle Mignolet

SUISSE : Martine Jimenez

4/ Le conseil médical et scientifique (CMS)

L'une des forces de l'AFSR est son conseil médical et scientifique (CMS) qui rassemble douze scientifiques, médecins, chercheurs et experts reconnus dans leurs domaines.

Stelly Ballet, membre du Conseil d'administration, est déléguée auprès du CMS. Le Pr Mathieu Milh en est le président, il est soutenu par le Pr Perrine Charles, vice-présidente, et le Pr Thierry Bienvenu, secrétaire de ce conseil.

Le CMS garantit la qualité des projets de recherche que l'AFSR finance, étudie les besoins de santé et suit les programmes d'essais cliniques en cours. Il assure également certains stages de formations ainsi que des ateliers et conférences proposés lors des Journées Nationales du Syndrome de Rett.

En 2021, ce conseil s'est réuni le 17 septembre en visioconférence, en présence de Stelly Ballet, Julien Fieschi et Audrey granado.

Le CMS est constitué de huit membres

- Nadia Bahi-Buisson, neuropédiatre, hôpital Necker Enfants malades – Paris
- Gaston Behar, gynécologue-obstétricien, centre hospitalier de Vierzon - Vierzon
- Thierry Bienvenu, biologiste généticien, hôpital Cochin - Paris
- Perrine Charles, neurologue, hôpital la Pitié Salpêtrière - Paris
- Thibaut Decrombecque, anesthésiste
- Mathieu Milh, neuropédiatre, hôpital la Timone - Marseille
- Jean-Christophe Roux, directeur de recherche à l'Inserm U910 - Marseille
- Djea Saravane, chef de service

5/ Le conseil paramédical et éducatif (CPME)

Sandrine Eifermann-Soutarson, membre du Conseil d'administration est déléguée auprès du CPME. Marie Voisin-Du-Buit est présidente de ce conseil.

Le CPME est constitué de seize membres

- Camille Boutouille, orthophoniste
- Orane Chauvin, ergothérapeute
- Caroline Fafchamps, institutrice primaire spécialisée
- Maÿlis Ginefri, psychologue clinicienne
- Cécile Guillon, orthophoniste
- Annie Hanras, aidant familial
- Sandrine Ingelaere, ergothérapeute
- Albane Plateau, orthophoniste
- Marilyn Poueyto, enseignante
- Marine Renaudin, médiatrice par l'animal
- Estelle Richez-Hurpy, orthophoniste
- Cécile Sabatier, éducatrice spécialisée à domicile
- Morgane Sanzey-Nicolas, enseignante spécialisée
- Mégane Viaud, chef de service
- Marie Voisin, orthophoniste et présidente du CPME
- Anne-Laure Zillox, ergothérapeute

6/ Les présidentes d'honneur

Mireille Malot, Anne-Marie U-Dupoux, Christiane Roque et Elisabeth Célestin sont les présidentes d'honneur de l'AFSR.



Mireille Malot



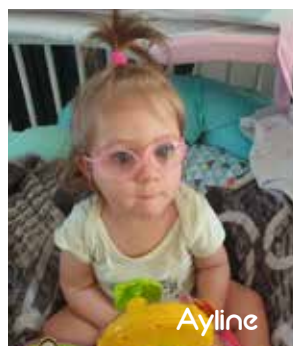
Anne-Marie U-Dupoux



Christiane Roque



Elisabeth Célestin



Certaines régions sont soit orphelines de délégués, soit en attente de renfort ou de relève !

Bourgogne-Franche-Comté

Alsace

Ile-de-France

Picardie

Provence-Alpes-Côte d'Azur

Limousin

RETOUR SUR L'ANNÉE 2021

Elena



Les chiffres clés de l'AFSR en 2021

631

adhérents à l'AFSR



428 parents
adhérents

203 adhérents
tiers

29 nouvelles
familles
accueillies

3 familles soutenues
dans l'achat de matériel

3

projets de
recherche
terminés



3

projets de
recherche en cours

7801

j'aime sur la page
publique Facebook
(+425 depuis 2020)

140

participants
aux Journées
Nationales du
Syndrome de Rett

323

membres sur
le groupe de
discussion
Facebook

91 bénévoles
actifs

12

Rett gazettes



95

héros aux Courses des
Héros de Paris, Lyon,
Nantes et Bordeaux

3

stages de
formation
pour les parents

Plus de
4000
donateurs

4

webinaires
d'information
ouverts à tous

Aide aux familles

La raison d'être principale de l'AFSR est le soutien aux familles. A différents moments, elles ont besoin d'être écoutées et conseillées, notamment après l'annonce du diagnostic, quand l'enfant grandit ou bien encore lors du passage à l'âge adulte.

L'AFSR met à la disposition de ses familles divers outils et canaux d'information afin de les soutenir au quotidien ou plus ponctuellement et leur transmettre toutes les informations et actualités liées au syndrome de Rett.

1/ La permanence téléphonique

Une permanence téléphonique est assurée par la directrice de l'AFSR. En dehors des créneaux horaires, vous avez la possibilité de laisser un message.

La personne est rappelée dans les plus brefs délais par la directrice de l'AFSR qui oriente les familles en fonction de leur besoin vers les interlocuteurs privilégiés.

 **Le numéro de l'AFSR est :**

09 72 47 47 30

**du lundi au vendredi
de 10h à 12h**

2/ Le groupe AFSR Rett

En 2010, l'AFSR a mis en place un groupe secret et fermé sur le réseau social Facebook nommé AFSR Rett. Réservé aux parents, il permet l'échange quotidien d'informations en lien avec le syndrome de Rett. Partages d'expériences, de trucs et astuces, de bons plans, de peines, de joies, ce groupe constitue l'âme de la « Rett family ». Avec le tutoiement de rigueur, les familles trouvent ici un réel lieu de discussions.

Le groupe est modéré par Stelly Ballet, Anne-Sophie Pierson et Sabrina Tramaillé-Bryon, administratrices de l'AFSR. Pour y entrer, le nouveau membre doit en faire la demande écrite sur la page publique et être adhérent à jour de sa cotisation. Il est utile de rappeler que cet outil doit être utilisé avec prudence et que chacun est responsable de ce qu'il écrit et non l'AFSR.



**En 2021,
Il est constitué
de 323 membres**

3/ Les courriers de soutien

Avoir un enfant handicapé implique de lourdes démarches administratives. Ce parcours est parfois semé d'embûches et le handicap n'est pas toujours reconnu à son juste niveau par les instances administratives telles que les MDPH, les ARS ou les établissements d'accueil. Dans la mesure du possible, les bénévoles de l'AFSR soutiennent les familles qui rencontrent des difficultés et qui ont besoin d'un appui à leur dossier en leur rédigeant des courriers de réclamations motivés.

En 2021, plus d'une dizaine de courriers ont été rédigés par l'AFSR à la demande des familles pour qu'elles puissent faire valoir leurs droits. Depuis peu, les réunions de CDAPH sont organisées en visioconférence et l'AFSR y est parfois conviée sur demande de la famille. Cette présence permet d'appuyer sur les difficultés que représentent le syndrome de Rett et ainsi apporter un soutien aux demandes effectuées dans le cadre de la demande ou du recours.

4/ Rett info et Rett Gazette

Depuis juillet 2020, le Rett Info est de retour, après avoir été mis en sommeil en 2015 par manque de bénévoles pour en assurer la rédaction et la publication.

Ce magazine annuel de 45 pages portant sur des thématiques et actualités liées au syndrome de Rett, s'est consacré pour ce numéro 84 à la communication, à l'éveil, aux jeux et apprentissages. Il a été diffusé à plus de 1 000 exemplaires.

Depuis juin 2019, la Rett gazette est désormais en format dématérialisé, permettant des éditions plus régulières. Ainsi chaque mois, cette newsletter à destination des adhérents diffuse informations et actualités de l'AFSR.



5/ La psychologue bénévole

Depuis janvier 2020, Maÿlis Ginefri, psychologue de formation, a rejoint notre équipe en tant que bénévole.

Sa mission est d'apporter soutien et conseil aux Délégués Régionaux de l'AFSR et, ponctuellement, à certaines familles qui en auraient besoin.

6/ L'aide financière pour l'achat de matériel adapté

La commission Matériel a pour fonction d'aider financièrement les familles adhérentes pour les dépenses indispensables à leur enfant malade et pour lesquelles elles ne bénéficient que des aides légales. La commission Matériel statue après que la famille ait accepté de monter un dossier avec l'aide de Barbara Charlois, responsable de cette commission. Ce contact privilégié permet également que les familles soient mieux informées sur leurs droits. En effet, bien souvent, les familles ne connaissent pas toutes les démarches possibles pour obtenir de l'aide lors de l'achat de matériel ou pour l'aménagement de logement. L'AFSR continue par ce biais à informer les familles adhérentes.

Depuis sa création il y a six ans, la commission Matériel de l'AFSR a aidé vingt-deux familles et décidé de verser une aide totale de 11 647 euros.

En 2021, trois familles ont pu être aidées :

- Deux familles ont été aidées à hauteur de 600€ chacune pour financer l'aménagement d'une salle de bain adaptée à leur jeune adulte.
- Une aide de 600€ a été octroyée pour l'aménagement d'un lève-personne pour les déplacements d'une jeune adulte.

7/ Les journées de consultation à l'hôpital Necker

L'AFSR est présente lors des journées dédiées aux premières consultations de patients au Centre Rett de l'hôpital Necker, organisées par le Pr Nadia Bahi-Buisson, avec le Dr Marie Hully et son équipe.

De manière générale, ces premières consultations sont très attendues par les familles, qui ont dans la plupart des cas reçu récemment un diagnostic pour leur enfant après bien souvent une longue période d'errance diagnostique. Venant de région parisienne mais aussi de province, les familles s'organisent des mois à l'avance en vue de ce rendez-vous et ont parfois de longues heures de transport.

Être présent auprès de ces parents pour les accompagner, c'est l'essence même de notre association qui a pour mission de soutenir les familles. Bien qu'ayant développé un réseau communautaire important sur internet, ces consultations permettent également de tisser des liens avec les autres associations également présentes et être auprès des parents à des moments-clés de la prise en charge et du parcours de soins de leur enfant. Le retour d'expérience des familles rencontrées à cette occasion permet de confirmer le bien-fondé de ces journées.

Retour sur les événements 2021

Compte tenu de la situation sanitaire encore tendue, l'AFSR a fait le choix de ne prendre aucun risque et de proposer des alternatives concrètes en 2021. Ainsi, le Séjour Familles annuel ne s'est pas tenu cette année. En revanche, toutes les autres rencontres associatives ont été maintenues et des webinaires d'information ont été lancés pour la première fois lors du premier semestre.



Les webinaires d'information

Pour la première fois, l'AFSR a organisé des rendez-vous en visioconférence autour de la thématique : « Communication, interactions, éveil, jeux et apprentissages : grandir et s'épanouir à tout âge avec le syndrome de Rett ».

Ces webinaires, organisés le soir et ouverts à tous, ont permis de fournir des informations sans contrainte de déplacement ou de disponibilité et ont ensuite été diffusés sur la chaîne YouTube de l'AFSR. 4 webinaires d'information ont été organisés :

Webinaire 1

le lundi 3 mai 2021 à 20h00 - « Eveiller l'enfant neuro-atypique par le jeu » animé par Chloë Bauraind, psychologue clinicienne et thérapeute au sein de l'association Fun-en-Bulle ASBL à Namur (Belgique).

Webinaire 2

le mardi 11 mai 2021 à 20h30 - « CAA – L'apraxie dans le syndrome de Rett » animé par Marie Voisin-Du-Buit, orthophoniste et présidente du CPME de l'AFSR.

Webinaire 3

le jeudi 20 mai 2021 à 21h00 - « Médiation animale » animé par Cathia Villa, bénévole de l'association Les Anes de Balaam et Marine Renaudin, médiatrice par l'animal et maman de Nina, atteinte du syndrome de Rett.

Webinaire 4

le mardi 8 juin 2021 à 20h00 - « Syndrome de Rett et PODD » animé par Mathilde Suc-Mella, formatrice certifiée par Gayle Porter, créatrice du PODD et Elsa Gasnier, maman d'Inna, atteinte du syndrome de Rett.

Retrouvez le replay des webinaires sur notre chaîne YouTube : https://www.youtube.com/watch?v=WcwADm3Dh0c&list=PLarwq-1fIUBFhu_CFiz_I0aND9PmBq_o



Les stages de formation

Chaque année, grâce à son équipe de spécialistes du syndrome de Rett, l'AFSR propose aux familles des stages pratiques. L'objectif de ces stages est d'aider les familles dans leur quotidien avec leur enfant mais aussi dans la compréhension de la maladie.

En 2021, trois stages étaient programmés :

STAGE 1 : Tous Chercheurs

Le stage Tous Chercheurs s'est déroulé du mardi 28 au jeudi 30 septembre à Marseille. Animé par Marion Mathieu, formatrice scientifique à l'association Tous Chercheurs, il a réuni 12 participants.

Ce stage leur a permis d'acquérir les bases de biologie nécessaires à la compréhension de la maladie de leur enfant et comprendre les mécanismes à l'origine de la pathologie. Des moments d'expérimentations, de réflexions mais aussi de discussions ont rythmé les 3 jours de formation.

Ils ont également eu l'occasion d'échanger avec le Docteur Jean-Christophe Roux, directeur de recherche à l'INSERM.

STAGE 2 : PODD – Niveau introduction

Le stage PODD - Niveau introduction s'est déroulé les 4 et 5 décembre à Paris. 19 participants se sont retrouvés à la Plateforme Maladies Rares pour comprendre l'approche du PODD, une méthode de communication alternative inventée par Gayle Porter.

Après une présentation du système PODD, Mathilde Suc-Mella, formatrice certifiée au PODD, a fait découvrir aux participants les différentes caractéristiques permettant une conception personnelle du PODD. Lors de la deuxième journée de stage, les parents ont ensuite découvert les différentes méthodes d'accès au vocabulaire, les stratégies d'acquisition du langage assisté, comment aménager l'environnement et former les partenaires pour favoriser le développement du langage.

STAGE 3 : Eveiller l'enfant neuro-atypique par le jeu

Ce stage devait avoir lieu à Paris du 19 au 21 novembre mais n'a malheureusement pas pu se tenir en raison de la crise sanitaire. Il sera intégré au programme de stages 2022.



Les stages de formation 2021 ont été organisés avec le soutien de :



Les rencontres régionales

Moment très attendu par les familles, les rencontres régionales sont riches en échanges et sont souvent l'occasion d'une première rencontre pour les nouvelles familles. Autour de festivités et de pots de l'amitié, elles permettent sans équivoque de créer du lien entre les parents et de rompre l'isolement.

En 2021, quatre rencontres régionales ont été organisées par les délégués régionaux :

- le dimanche 19 septembre dans les Hauts-de-France
- le samedi 2 octobre en Poitou-Charentes
- le dimanche 21 novembre en Lorraine et Ile-de-France

Rencontre des familles Hauts-de-France :

« Ce dimanche 19 septembre, 12 familles ont répondu présentes pour le repas des familles des Hauts-de-France.

Une belle journée dans les marais audomarois à Salperwick. Après un repas apprécié « Au bon Accueil », l'ensemble des participants a pu profiter d'une balade reposante en bateau dans les marais pour découvrir ses particularités de transport, de faune et de flore.

De beaux échanges ont ponctué l'ensemble de cette journée ! »

Anne-Laure Boutillier, déléguée régionale Hauts-de-France



Rencontre des familles Poitou-Charentes :

« Ce premier samedi d'octobre, les familles Rett désormais coutumières de ce rendez-vous annuel, ont apprécié se retrouver à proximité de La Rochefoucauld pour partager une agréable journée, malgré un ciel gris et humide.

Le temps passe vite, notre rencontre de l'année dernière ne semble pas si lointaine et nous reprenons nos échanges dont le principal sujet reste bien entendu nos filles. Questionnements, partages d'expérience, bons plans animent les conversations, ainsi se déroule cette journée dans une ambiance conviviale et amicale, ponctuée par un bon repas.

Rendez-vous pris pour 2022 ! »

Brigitte Delabeye et Patricia Zucchi, déléguées régionales Poitou-Charentes



Rencontre des familles Ile-de-France :

« C'était le 21 novembre... »

Un cadre magnifique au Golf de Chatou Île fleurie / Île des impressionnistes, pour y accueillir les familles d'Ile de France. Des retrouvailles chaleureuses autour d'un brunch, malgré un absent... le soleil.

La cheffe Émilie nous a surpris avec des animations culinaires « barbe à papa et gaufres » très appréciées pas les enfants et même les grands.

Merci à l'AFSR. »

Françoise Carpentier, déléguée régionale Ile-de-France



Rencontre des familles Lorraine :

« Dimanche 21 novembre 2021, nous avons organisé le repas des familles de Lorraine. De nombreuses familles n'ont pas pu venir en raison de problèmes de santé ou autre.

C'est avec plaisir que nous avons accueilli Séverine, accompagnée de sa fille aînée Maëly et de son petit dernier, Liam. Lucie, sa fille cadette atteinte du SR, était restée avec son papa en Moselle.

Pendant que bébé Liam prenait son repas, nous avons fait connaissance et évoqué différents aspects de la prise en charge de Lucie, la vie de tous les jours, etc...

A nous de déjeuner ! Chacun choisit ses plats au self. L'accueil réservé par le restaurant-traiteur Noël de Dombasle-sur-Meurthe est toujours aussi agréable. De la purée avait gentiment été préparée au cas où pour nos filles. On ne règle rien, la facture sera envoyée à l'AFSR !

Après avoir parlé du site internet de l'AFSR, les stages, les JNSR, le séjour à Center Parc Sologne, le groupe Facebook ... Il est temps de prendre la photo de groupe, et c'est là que nous rencontrons une jeune étudiante en psychologie, dynamique et motivée par les nouvelles méthodes d'apprentissage, qui sans doute nous ramènera des participants lors de la prochaine Marche des Filles en septembre 2022 ! »

Lydie Bernard et Estelle Merotto, déléguées régionales Lorraine



Merci aux déléguées Hauts-de-France, Poitou-Charentes, Lorraine et Ile-de-France pour l'organisation de ces rencontres !



Lina



Les Courses des Héros

Après une année de pause liée à la situation sanitaire, la Course des Héros (CDH) nous a offert une nouvelle édition. Certes avec moins d'étreintes et toujours plus de gestes barrières, mais avec toujours autant de solidarité et de liens forts entre participants. La CDH se déroule avec la présence de centaines d'associations engagées et dynamiques, chacune courant pour la cause qui lui est chère. Personnes valides et moins valides, enfants « ordinaires » et « singuliers » s'y côtoient avec une grande bienveillance.

Quel bonheur de se sentir encore plus entourés par nos amis et familles qui relèvent le défi de récolter au moins 250 euros pour courir ou marcher pour nos enfants qui ne peuvent pas le faire, et dans une ambiance de folie !

Pour la première fois, l'organisateur de la CDH a ouvert l'événement sur les villes de Bordeaux et Nantes, en plus de Paris et Lyon. Alors à l'occasion de cette neuvième édition pour l'AFSR, nous étions sur la ligne de départ des courses de ces quatre courses !

Au total, les Courses des Héros 2021, c'est 95 coureurs, 960 donateurs et 45 665€ collectés en faveur de l'AFSR ! L'équipe parisienne a reçu le 3ème prix Collecte de fonds.

Nous adressons un immense merci à toutes les personnes qui ont contribué à ce succès !



33^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett LYON 6 et 7 novembre 2021 JNSR

Les Journées Nationales du Syndrome de Rett

Comme pour nos autres événements, nous avons enfin pu retrouver notre congrès annuel, les 33èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett de l'AFSR qui se sont déroulées les 6 et 7 novembre à Lyon et ont accueilli plus de 140 personnes.

Cet événement dédié au syndrome de Rett, et plus largement au polyhandicap, était ouvert aux familles, mais aussi aux proches ou aidants d'une personne atteinte du syndrome de Rett, aux professionnels de santé, scientifiques, personnels de centres spécialisés, et étudiants, à tarif préférentiel.

Un vaste programme de conférences a été proposé aux participants durant deux jours. Le samedi, 4 conférences plénières se sont succédées. 10 conférences simultanées ont eu lieu le dimanche sur les thèmes de :

- la communication alternative et améliorée (CAA)
- les troubles moteurs dans le syndrome de Rett
- administratif et handicap.



Retrouvez le résumé des conférences sur : www.jnsr.afsr.fr/33emesjnsr

PROGRAMME

SAMEDI 6 NOVEMBRE

13h00

Accueil des participants

14h00

Allocution de bienvenue et ouverture du congrès

Actualités et projets de l'Association Française du Syndrome de Rett
Julien Fieschi, président et Audrey Granado, directrice

Actualités de la recherche scientifique et médicale

Dr Jean-Christophe Roux, directeur de recherche - Faculté de médecine La Timone - Marseille

16h30

PAUSE

Thérapie génique, CRISPR/CAS9, COVID-19 : quelles techniques et quelles pistes pour la recherche sur le syndrome de Rett ?

Dr Jean-Christophe Roux, directeur de recherche - Faculté de médecine La Timone - Marseille

InterAACtionbox : présentation du projet

Didier Schwab, maître de conférences - Université de Grenoble

18h30

COCKTAIL

20h00

DÎNER

DIMANCHE 7 NOVEMBRE

CAA, éveil, jeux et apprentissages

Membres du CPME de l'AFSR

Troubles médicaux dans le syndrome de Rett

Administratif et handicap

9h00

10h30

La CAA c'est quoi ?

La CAA et l'aproxie

Quels outils, quelles méthodes ?

Partage d'expérience famille

Présentation et explications de la méthode Cuevas

MEDEK Exercices

Fanny Marenco, kinésithérapeute - Nice

Gestion patrimoniale des personnes en situation de handicap et leur proche

Jeanne Mendelssohn, Conseil en gestion sociale et patrimoniale - Paris

11h00

12h30

CAA et installation

Modélisation et introduction dans le quotidien

Liens et ressources CAA

Réflexes archaïques : quelle prise en charge et quels bienfaits ?

Les Lebzar, ergothérapeute - Lunet

Droits de la personne en situation de handicap, procédures et recours

Me Baptiste Canonville, avocat en droit du handicap - Nantes

PAUSE

DÉJEUNER

Pour ses 33èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett, l'AFSR remercie chaleureusement l'ensemble des participants, ainsi que : Dr Jean-Christophe Roux, Didier Schwab, Marie Voisin Du Buit, Estelle Richez, Caroline Fafchamps, Orane Chavin, Anne-Laure Zilliox, Fanny Marenco, Léa Lebzar, Jeanne Mendelssohn ainsi que Me Baptiste Canonville pour leurs interventions durant ce week-end.

Toute l'équipe adresse un remerciement spécial aux bénévoles qui ont répondu présents pour nous apporter aide et soutien lors de ce week-end ainsi qu'à l'élaboration des comptes-rendus.

Les 33èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett ont été organisées avec le soutien de :



Les projets

Des missions claires, une vision ambitieuse et des valeurs fortes définissent quatre axes d'effort majeurs nécessitant des partenaires majeurs.

Créée en 1988, l'AFSR est une association de parents qui se sont regroupés autour d'une cause commune : la maladie de leurs enfants. Cette dimension familiale fait partie de l'ADN de notre association ainsi que les valeurs de solidarité, soutien et d'espérance. Notre vision pour le futur est de prendre en charge le syndrome de Rett de l'annonce du diagnostic jusqu'à la guérison.

Ce sont donc aujourd'hui ces missions, cette vision et ces valeurs qui sont au cœur de notre stratégie de demain avec une nécessité qui est de pérenniser notre fonctionnement sur le long terme.

Concrètement cela se traduit par la mise en œuvre de projets que portent le Conseil d'administration avec le concours de la direction. Nous vous présentons ici les projets sur lesquels nos équipes se sont mobilisées en 2021. Actuellement de nouveaux projets sont en cours d'élaboration pour les années à venir.

1/ Les collectes

L'AFSR propose plusieurs types de collectes qui permettent à chacun d'apporter son soutien à l'association. Nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont participé à ces collectes.

Collectes via Facebook

Depuis fin 2018, il est possible d'organiser des collectes en ligne sur Facebook au profit de l'AFSR. Le paiement s'effectue directement via Facebook et l'intégralité des fonds est reversée à notre association.

De nombreuses personnes ont lancé leurs propres collectes, au moment de leur anniversaire par exemple, et nous les en remercions très sincèrement. En 2021, plus de 4 000 euros ont ainsi été collectés ! Nous sommes convaincus que ce mode de collecte est très efficace, et qu'en plus de récolter des dons, il permet de faire connaître le syndrome de Rett auprès du grand public.

Si vous aussi, vous souhaitez mettre en place une collecte via Facebook, rien de plus simple : rendez-vous sur la page publique « Association Française du Syndrome de Rett-AFSR » et laissez-vous guider !

Collectes via l'AFSR

Si vous organisez un événement sportif ou autre pour aider l'AFSR, vous pouvez, si l'événement s'y prête, organiser en parallèle une collecte de fonds.

Auparavant, l'AFSR invitait ses sympathisants à collecter via la plateforme Alvarum, partenaire de l'AFSR.

Depuis 2020, l'AFSR est désormais en mesure de créer des pages de collecte, délivrant de manière automatique et sécurisée un reçu fiscal. Nous vous remercions de privilégier notre plateforme afin de réduire les frais et d'augmenter le montant collecté.

Pour plus de renseignements, vous pouvez contacter l'équipe de l'AFSR qui pourra vous accompagner dans la mise en place de la collecte.

Collectes écologiques

Ne jetez plus vos stylos ni vos emballages de compotes à boire ! TerraCycle, une entreprise qui se donne la mission d'éliminer la notion de déchets et l'AFSR développent un partenariat : nous collectons certains types de déchets et TerraCycle les transforme en nouveaux produits. L'équipe de collecte reçoit alors des points pour les déchets collectés qui sont ensuite convertis en don au profit de l'AFSR. Un exemple ? Une gourde de compotes vide, c'est 2 centimes d'euros qui seront reversés à l'AFSR !

En 2021, c'est 4 015 euros qui ont été collectés grâce à ces déchets. Si vous souhaitez vous aussi collecter, contactez-nous à collecte@afsr.fr

2/ Le prêt d'ordinateur à commande oculaire

Depuis 2016, l'AFSR propose à ses familles le prêt d'ordinateur à commande oculaire Tobii®. En effet, l'AFSR a fait l'acquisition d'un ordinateur Tobii I15 et d'une tablette équipée d'un PC Eye Go. La société Cenomy, qui distribue ces produits nous a également prêté un second ordinateur I15.

Le but de ces acquisitions et de ce prêt est de pouvoir proposer aux établissements qui accueillent un ou plusieurs enfants touchés par le syndrome de Rett, CDKL5 ou FOXG1, de tester le bien-fondé de la communication avec ce système et de les encourager à en faire l'acquisition par la suite. Le prêt est encadré par la convention « Etablissement », complétée par une convention « Familles » qui permet aux familles de l'AFSR de récupérer le matériel le temps des week-ends et des congés éventuels.

En 2021, quatre établissements ont bénéficié de ces prêts.

3/ L'InterAACtionBox-AFSR

En 2020, l'AFSR et l'équipe projet de l'InterAACtionBox, a débuté le développement de son premier dispositif intégré open source permettant la Communication Alternative et Augmentée pour tous, qui devait être disponible dans le courant du premier semestre 2021.



Nous avons la volonté que l'InterAACtionBox-AFSR soit un dispositif tout-en-un qui intègre un ordinateur tactile, un eye-tracker ainsi qu'un trio de logiciels de Communication Alternative et Augmentée (CAA), et disponible à moindre coût (500 à 800 €).

Ce projet a malheureusement fait face à diverses problématiques. D'abord la hausse colossale des tarifs liés au matériel informatique à la suite du premier confinement. Aujourd'hui il faut compter environ 800 à 1 000 € pour l'ensemble du matériel. Puis l'impossibilité de revendre à prix coûtant le matériel spécifique à l'eye tracker.

Aujourd'hui l'équipe continue de développer la solution de manière alternative. Néanmoins, ce projet avance et nous communiquerons prochainement pour vous tenir informés.



Clémence

Les manifestations de soutien

Chaque année, les familles et leurs cercles d'amis, des associations ou encore des entreprises se mobilisent dans toutes les régions de France et organisent des manifestations de soutien en faveur de l'AFSR. Ces manifestations locales (concerts, courses solidaires, confections artisanales, tournois sportifs, spectacles, brocantes) permettent de communiquer sur la maladie et récolter des fonds, offrant la possibilité à l'AFSR de continuer et développer ses actions. En effet, les ressources financières de l'AFSR sont principalement constituées par les adhésions et les dons ainsi que par ces actions de sensibilisation.

VIVART 2021

VIVART en est l'image-même. VIVART s'est déroulé du 18 au 20 juin 2021 à la Halle des Blancs Manteaux à Paris.



VIVART 2021 est un événement artistique et convivial au service d'une cause d'intérêt général. Suite au succès des deux premières éditions à Lyon en 1998 et 2014, VIVART revenait pour une édition parisienne inédite du 18 au 20 juin dernier.

Par le biais de la culture et de la création artistique, VIVART 2021 avait pour ambition de sensibiliser le grand public aux problématiques du handicap. Pendant trois jours, les visiteurs ont assisté en direct à la création d'œuvres d'art qui furent vendues au profit de l'AFSR. Ce fut une formidable occasion de rencontrer les artistes tout en s'informant sur la maladie auprès de spécialistes. Issue de pratiques variées et aux esthétiques diverses, la programmation qui réunissait une vingtaine d'artistes était hétérogène et accessible.

Les artistes ont dévoilé leur processus de création et les œuvres créées étaient vendues à deux prix fixes dont 50 % étaient reversés aux artistes et 50 % à l'AFSR :

- 80 € pour les œuvres en série
- 300 € pour les œuvres uniques et originales

En participant et en acquérant une œuvre d'art en cours de création, le public soutient et s'engage auprès d'une double cause : la création contemporaine et la lutte contre le syndrome de Rett. L'entrée de l'événement était fixée à prix libre afin d'être accessible au plus grand nombre. Les fonds récoltés seront consacrés à diverses actions de l'AFSR pour soutenir les personnes atteintes et leurs familles et leur permettre d'imaginer un avenir meilleur !

VIVART 2021 s'est inscrit dans une démarche d'éco-responsabilité aussi bien dans sa conception que dans sa mise en œuvre. Concrètement cela signifie :

- une réflexion pour apporter aux artistes et à la création des matériaux issus du recyclage, de matières biosourcées ou du réemploi
- la limitation des achats de neuf et des déchets
- éviter, dans le respect des règles sanitaires, l'usage unique pour les besoins visiteurs
- pour les achats incompressibles, privilégier les circuits courts et éviter le plastique
- le suivi de la fin de vie de l'ensemble des matériaux mobilisés sur le projet.

Enfin, Vivart fut :

- 3 jours de créations et de découvertes
- 3 jours de bonheur et de rires
- 3 jours de solidarité et de rencontres
- 3 000 visiteurs
- 24 artistes
- 190 œuvres vendues
- Plus de 30 000 € de bénéfices reversés à l'AFSR



Un grand merci à Romane De Montgrand et Constance Arroyo ainsi que l'ensemble des bénévoles de l'association Artyculture pour l'organisation de cette manifestation au profit de l'AFSR ! Un grand merci également à tous les artistes et donateurs.



Retrouvez l'intégralité de la rétrospective et des remerciements de l'événement sur : <https://blog.afsr.fr/2021/06/20/vivart-2021-retrospective/>

Collective Music Charity

Sur une initiative de Pierre-Etienne Michelin, fondateur du Collective Music Charity, Jean-Marc Généreux avait diffusé en novembre 2020 un large appel afin de réunir de nombreux artistes autour d'un clip collaboratif.

Au total, 84 artistes auront participé : musiciens, chanteurs, danseurs, ont contribué à réaliser sans se connaître le titre "In my arms".

L'intégralité des profits liés aux téléchargements et visionnage du clip seront reversés à notre association. Le clip a déjà atteint plus de 86 000 vues sur YouTube.

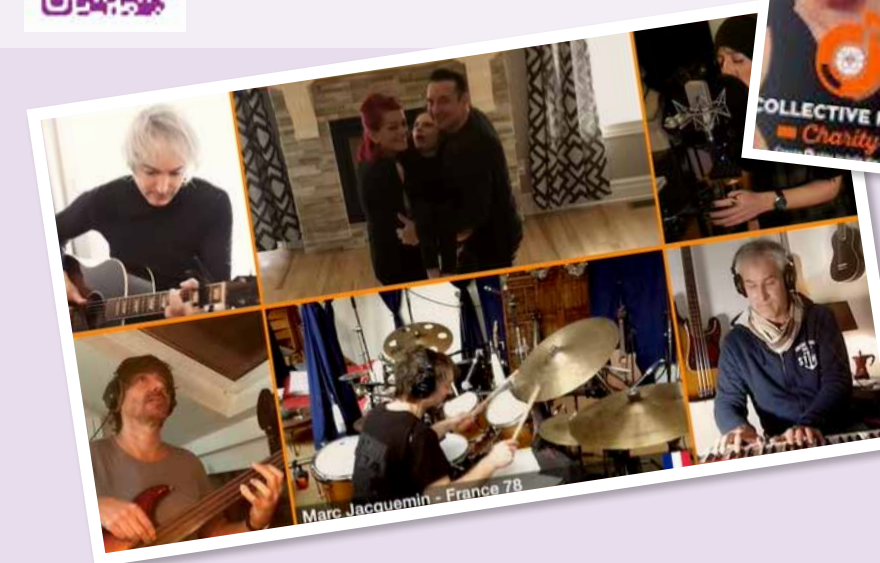
Pour en faire la promotion, Jean-Marc n'a pas hésité à répondre présent pour participer à diverses émissions de radio et l'a largement diffusé par le biais de ses réseaux sociaux.

Nous remercions très chaleureusement Pierre-Etienne Michelin, Jean-Marc Généreux, Cyril Paulus papa de l'AFSR auteur-compositeur qui a lancé la ritournelle à l'origine du titre final, ainsi que l'ensemble des participants.

Bien sûr nous vous invitons à l'écouter sans modération !



https://www.youtube.com/watch?v=E_gDwAHaTCI



Balade solidaire Groupama

Chaque année, les Caisses Régionales de la Fondation Groupama organisent des Balades solidaires, pour sensibiliser aux maladies rares et financer des projets.

Cette année, la Balade solidaire de Lery Poses du samedi 11 septembre organisée par la Caisse Régionale de l'Eure de la Fondation Groupama a permis de récolter un montant de 775 € en faveur de l'AFSR.

Ces rassemblements solidaires sur l'ensemble du territoire illustrent les missions de solidarité et de proximité de la Fondation Groupama.



Marche pour nos filles Rett

Le dimanche 19 septembre s'est déroulé une nouvelle édition de la Marche pour nos filles Rett à Anthelupt (54). Cet événement proposait une course ou marche sur 5 ou 10 km sur un parcours proposé ou un parcours personnel.

Quelques mots d'Estelle Merotto, co-organisatrice depuis plusieurs années de l'événement avec Lydie Bernard, chacune déléguée régionale de Lorraine : « La 5^e Marche pour nos Filles Rett a eu lieu le dimanche 19 septembre 2021, entre 8h et 17h.

Les participants, marcheurs ou coureurs, pouvaient s'inscrire au préalable pour obtenir un dossard comportant le logo de l'AFSR, à personnaliser avec leur prénom.

Ces préinscriptions ont rapporté 965 € avant la Marche !

Comme les préinscrits pouvaient démarrer d'où ils voulaient, on sait que des personnes ont marché sur Montélimar, Belfort, Metz...

Sur place, ce sont 214 marcheurs qui ont sillonné les deux parcours fléchés, de 5 et de 10 km, au départ de la mairie de Anthelupt, accueillis et orientés par Lydie Bernard, Déléguée Régionale de l'AFSR, avec des amis bénévoles. Plusieurs familles adhérentes de l'association faisaient partie des marcheurs du dimanche, dont la famille de Fleur, de Zoé, de Lucie, d'Anaïs...



Des dons et inscriptions supplémentaires sur place se sont montés à 1 827 €.

Dans les jours qui ont suivi, on a déjà pu comptabiliser 135 € de dons en ligne dédiés à la Marche des Filles Rett.

Cette opération conviviale a donc rapporté au moins 2987 € à l'Association Française du Syndrome de Rett.

Ensemble on est plus fort ! »

Estelle Merotto, déléguée régionale de l'AFSR

Un immense Merci à tous pour votre participation !

L'Association Française du Syndrome de Rett adresse un remerciement particulier à Estelle Merotto et Lydie Bernard pour leur mobilisation et leur énergie autour de l'organisation de cet événement annuel qui rencontre toujours un vif succès !

Opération chocolats de Noël

L'AFSR a lancé en 2021 la nouvelle édition de son « Opération Chocolats de Noël » : 48 produits à tarifs préférentiels, de la chocolaterie Alex Olivier, étaient disponibles en commande en point relais ou à domicile.

Encore une fois, nous avons été témoins de votre confiance puisque c'est 14 272 € de chocolats qui ont été commandés sur notre boutique partenaire ! Ainsi, 2 568 € seront reversés à l'AFSR pour financer nos actions en 2022.

Un grand merci à tous pour votre contribution et votre confiance !



Lions Club Clermont-Ferrand

Le jeudi 9 décembre, le Lions Club Clermont-Ferrand Doyen a remis à Audrey Granado, directrice de l'AFSR, un chèque de 5000€ suite à leurs manifestations « Tous en Porsche à Charade » de 2021.

La récolte de dons organisée lors de l'événement « Tous en Porsche à Charade » a eu lieu en 2 temps :

- Lors d'une présentation de véhicules sur le marché de Chamalières le samedi 25 septembre
- Lors d'une seconde présentation de véhicules sur le stand Porsche, à Charade

Le jeudi 9 décembre, c'est donc un chèque de 5000€ qui a été remis à Audrey.

À cette occasion, Audrey a pu proposer aux membres du Lions Club une présentation de l'AFSR et du syndrome de Rett.

L'AFSR remercie chaleureusement le Lions Club Clermont-Ferrand Doyen ainsi que l'équipe de bénévoles du Club Porsche Auvergne.



Les Footballeurs du dimanche

Le dimanche 4 juillet 2021 à Lesigny (77) s'est déroulé un tournoi de football au profit de l'AFSR, événement organisé par l'équipe « Soyons tous Généreux » et les « Footballeurs du dimanche ».

Ce tournoi a réuni 4 équipes différentes et a permis de récolter la très belle somme de 1200 euros !

« C'était à l'origine l'un de nos projets d'école au sein de l'IUT Sénart-Fontainebleau, l'élaboration de l'événement caritatif « Soyons tous Généreux » en collaboration avec Jean-Marc Généreux. Celui-ci aurait dû se dérouler le 4 juillet 2020 et regrouper de nombreuses activités en tous genres (spectacles de danse, tournoi de foot...).



Malheureusement, la crise sanitaire en a décidé autrement. L'événement est reporté à 2022.

Malgré tout, nous avons su nous adapter afin de réaliser un événement de moindre ampleur en attendant l'année prochaine : un tournoi de foot à Lesigny (77).

Ainsi, je suis fier de vous annoncer que nous avons récolté 1 200 € pour l'Association Française du syndrome de Rett qui vient en aide aux familles des enfants atteints par cette terrible maladie.

Merci aux participants, à l'ensemble des bénévoles ainsi qu'à mon groupe !

Soyons tous Généreux ! »

Thomas Richez

L'AFSR remercie une nouvelle fois chaleureusement toute l'équipe « Soyons tous Généreux », les « Footballeurs du dimanche » ainsi que tous les participants et toutes les participantes !

Si vous aussi vous souhaitez réaliser un événement au profit de l'AFSR, n'hésitez pas à contacter notre équipe par mail à contact@afsr.fr ou par téléphone du lundi au vendredi de 10h à 16h au 09 72 41 09 89. Nous pourrions vous conseiller et vous apporter les outils nécessaires dans l'élaboration de votre projet.

Les projets de recherche financés

Depuis qu'il a été démontré que le syndrome de Rett n'est pas une pathologie neurodégénérative mais neurodéveloppementale, l'espoir est né pour les familles mais aussi pour la communauté scientifique, de pouvoir observer un jour une amélioration de certains symptômes, voire la réversibilité de la maladie. La communauté scientifique se mobilise vers ce but commun : un avenir meilleur pour ces malades.

Grâce au Conseil Médical et Scientifique (CMS), l'AFSR est en mesure de garantir la qualité des projets de recherche qu'elle finance.

Depuis 2017, les appels à projets sont rédigés en français et en anglais et sont ouverts à l'international afin de toucher un maximum d'équipes de recherche et d'obtenir un nombre plus important de projets déposés.

L'attribution de financement d'un projet de recherche s'effectue en suivant un protocole précis. Une équipe de chercheurs répond à l'appel à projet de l'association en proposant une lettre d'intention en anglais. Les lettres d'intention sont ensuite analysées par le bureau du conseil médical et scientifique qui sélectionne les projets qui correspondent aux critères fixés par l'AFSR. Si le projet est sélectionné, l'équipe de chercheurs transmet alors son projet complet en français ou en anglais.

Le projet déposé est ensuite soumis à deux rapporteurs externes et deux internes, puis, lors de la réunion du CMS, tous les membres étudient le projet et les avis des différents rapporteurs. A l'issue d'une discussion entre ses membres, le CMS émet son avis sur l'intérêt du financement du projet. C'est le Conseil d'administration qui valide ensuite la décision.

Depuis 2020, l'AFSR a ouvert un vaste appel à projet permanent sur les biothérapies innovantes contre le syndrome de Rett pouvant porter sur la thérapie génique et/ou cellulaire contre le syndrome de Rett, ou toute approche innovante agissant indirectement sur les gènes impliqués dans le syndrome de Rett. Le budget alloué par projet est de 300 000 euros maximum, jusqu'à 3 ans.



Zoé

Projets terminés

La période de confinement a entraîné un retard important de tous les projets de recherche. En effet, les équipes de recherche ont été ralenties de mars à mai dernier et ont dû gérer télétravail et entretien des cohortes de souris. Cette situation a entraîné des retards généralisés dans tous les laboratoires et au sein de toutes les équipes. Un avenant de prolongation a été établi avec chacun des projets de recherche en cours ayant une convention de financement en vigueur.

- « Rôle de MECP2 au cours du développement normal et pathologique du cortex cérébral chez les primates »
Porteur du projet : Dr Colette Dehay – Paris
Montant accordé : 30 000 € sur 2 ans
- « Génération de pictogrammes à partir de la parole pour la mise en place d'une communication médiée par la machine »
Porteur du projet : Benjamin Lecouteux
Montant accordé : 10 000 € sur 2 ans
- « Détermination des fonctions précoces de MeCP2 sur le développement cortical par inactivation dans les premiers neurones glutamatergiques transitoires »
Porteur du projet : Dr Alessandra Pierani – Paris
Montant accordé : 29 000 € sur 2 ans

Projets en cours

- « Analyse du transcriptome des neurones à parvalbumine du cervelet de souris mutantes MeCP2 modèle du syndrome de Rett »
Porteur du projet : Dr Valjent – Montpellier
Montant accordé : 30 000 € sur 2 ans
- « Étude des paramètres biologiques chez 100 patientes atteintes du syndrome de Rett »
Porteur du projet : Pr Mathieu Milh – Marseille
Montant accordé : 19 134 € sur 2 ans
- - « Implication du système nerveux entérique dans le syndrome de Rett »
Porteur du projet : Dr Jean-Christophe Roux - Marseille
Montant accordé : 24 000 € sur 2 ans

Nouveaux projets

L'appel à projets permanent s'effectue en deux temps : d'abord par la soumission d'une lettre d'intention puis, si celle-ci est jugée pertinente, par la soumission du dossier complet. En 2021, trois lettres d'intention ont été retenues. Ces dossiers sont en cours d'analyse et feront potentiellement l'objet de financements de nouveaux projets en 2022.

Agir pour la reconnaissance de la personne handicapée

Agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée est la quatrième mission que se donne l'AFSR.

L'année 2021 a donné de nombreuses occasions de défendre les droits de nos enfants et de les représenter dans des rencontres interassociatives, des filières ou des congrès, et même auprès du gouvernement.

1/ Agrément Ministériel « Représentation des usagers du système de santé »

L'AFSR est agréée par le Ministère des Solidarités et de la Santé comme représentante des usagers du système de santé dans les instances hospitalières ou de santé publique depuis le 18 octobre 2017 et pour 5 ans.

2/ Centres de Référence des Maladies Rares

L'AFSR est partenaire des Centres de Référence des Maladies Rares de l'AP-HP (Assistance Publique des Hôpitaux de Paris) et de l'AP-HM (Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille). Ce partenariat permet de coordonner centre de références et associations de maladies rares et de mettre en relation les patients avec les associations concernées.

3/ Plateformes d'expertise maladies rares

Plusieurs plateformes ont été créées dans le cadre d'un appel à projet ministériel. Ces plateformes ont pour but la mutualisation des connaissances, des compétences et des ressources à un échelon local dans le champ des maladies rares. L'AFSR est en lien étroit avec la Plateforme d'expertise Paris-Saclay et appuie la candidature de la Plateforme d'expertise de l'AP-HP Nord qui a présenté sa candidature dans le cadre de l'appel à projet ministériel 2021.

4/ Adhésion au Groupe Polyhandicap France

L'AFSR est adhérente au Groupe Polyhandicap France. Impliqué dans de nombreuses instances, le Groupe Polyhandicap France (GPF) a pour vocation de faire connaître et reconnaître la spécificité du polyhandicap.

5/ Sièges au Conseil National de Suivi de certification Cap'Handéo

Après avoir participé à la rédaction du référentiel, l'AFSR siège désormais au Conseil National de Suivi (CNS) de certification Polyhandicap des établissements sociaux et médico-sociaux proposé par Cap'Handéo. Les services et établissements certifiés Cap'Handéo garantissent aux personnes polyhandicapées et à leur famille un accompagnement spécifique répondant à leurs attentes, besoins, compétences et habitudes de vie.

6/ Les filières de santé

Les filières de santé maladies rares sont des organisations qui ont pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares.

Chaque filière regroupe de nombreux acteurs : les centres de référence maladies rares (CRMR) et les centres de compétences qui leurs sont rattachés, les structures de soins travaillant avec ces centres, les laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, les professionnels et structures des secteurs social et médico-social, les équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle et les associations de personnes malades.

Chaque filière est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs.

L'AFSR est intégrée dans trois filières :



Filière de santé DéfiScience (maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)

Elle est dédiée aux Anomalies du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle.

La filière DéfiScience vise à améliorer et à transmettre les connaissances et l'expertise, en organisant à grande échelle une communication efficiente.

● animateur : Pr Vincent Des Portes (Lyon)



AnDDI-rare (anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares)

Elle est dédiée aux maladies avec anomalie du développement (AD) somatique et cognitif.

Les AD embryonnaire couvrent le champ très vaste des syndromes dysmorphiques ou malformatifs rares, associés ou non à une déficience intellectuelle (DI), soit plus de 5000 maladies monogéniques rares distinctes, et un très grand nombre d'anomalies chromosomiques.

Au travers de 12 groupes thématiques majeurs, AnDDI-Rares développe des actions autour du diagnostic, du suivi et de la prise en charge des patients, de la recherche, de la formation des professionnels et de l'information pour les patients et leurs familles. Elle s'appuie sur un vaste réseau comprenant 8 centres de références coordonnateurs (et 22 centres de référence constitutifs), 7 centres de compétences, 38 laboratoires de génétique moléculaire, 44 laboratoires de cytogénétique, 43 unités de fœtopathologie, 32 équipes de recherche et 44 associations partenaires.

● animateur : Pr Laurence Olivier-Faivre



Oscar (Os-Calcium/Cartilage-Rein)

Elle est née de la volonté de réunir tous les acteurs concernés par les maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, chez l'enfant et l'adulte. Son objectif est d'améliorer la prise en charge individuelle et globale des personnes atteintes par ces maladies. Les représentants de ces acteurs forment une communauté vivante de personnes, que la filière s'attache à fédérer et animer au travers d'actions, toutes centrées sur le bénéfice du patient, comprenant la diminution de l'errance diagnostique et la visibilité du maillage territorial par spécialité, à l'échelon national. Les maladies concernées sont par exemple l'achondroplasie, l'ostéogenèse imparfaite, la maladie des exostoses multiples, le rachitisme vitamino résistant, les hypoparathyroïdies ou encore la dysplasie fibreuse.

● animateur : Pr Agnès Linglart (Paris)



Ghoufrane

Les liens associatifs

Tisser des liens et partenariats avec des acteurs clefs permet à l'AFSR de s'ouvrir vers l'extérieur en garantissant des échanges inter-associatifs et en améliorant sa visibilité et sa reconnaissance au niveau international.



Rett Syndrome Europe (RSE) est une organisation qui représente les différentes associations de familles Rett en Europe et compte actuellement 24 pays membres.



EURORDIS est une alliance d'associations de malades qui fédère 894 associations de patients atteints de maladies rares dans 72 pays. Elle rassemble plus de 4 000 maladies et contribue au développement de politiques de recherche et de santé publique et de services aux patients.



L'Alliance Maladies Rares est un collectif de plus de 200 associations de maladies rares dont l'AFSR fait partie depuis sa création en 2000.

Les missions de l'Alliance sont de faire connaître et reconnaître les maladies rares, aider les associations à remplir leurs missions, être un porte-parole national en influant sur les politiques de santé en tant qu'acteur incontournable sur la mise en oeuvre des deux plans nationaux maladies rares portant sur les centres de référence et les filières de santé maladies rares. Afin de maintenir et développer une expertise de qualité, alimenter ses prises de position et plaidoyers, l'Alliance se dote de commissions et travaille déjà avec d'autres instances, sur le 3^{ème} plan national maladies rares. Elle organise également des colloques, formations, réunions d'information des membres afin d'accroître les échanges inter-associatifs et accompagner les associations.



La Fédération Nationale d'Associations en faveur des Personnes handicapées par une épilepsie sévère (pharmaco-résistante) rassemble 16 associations dont l'AFSR pour une meilleure prise en charge globale. EFAPPE représente ses membres auprès de l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament (ANSM) et de la Haute Autorité de Santé (HAS), et participe à l'Union Nationale des Associations Agréées d'usagers du Système de Santé (France Assocs Santé). Elle siège au Comité National pour l'Épilepsie (CNE), à la Stratégie Troubles du Spectre Autistiques et Troubles du Neurodéveloppement, au Conseil d'Orientation Stratégique de la filière maladies rares DéfiScience et au Groupement National de Coopération Handicaps Rares (GNCHR).

Dons d'association de famille

L'Association des Amis des Enfants atteints du Syndrome de Rett

Après 28 ans d'existence, l'Association des Amis des Enfants atteints du Syndrome de Rett, créée par Monsieur et Madame Barrandon, parents de Betty, et leurs amis, a été dissoute. L'ensemble de l'équipe a tenu à faire don à l'AFSR de la trésorerie restante, soit 17 527 € en faveur de la recherche contre le syndrome de Rett.

Nous remercions chaleureusement Monsieur et Madame Barrandon ainsi que l'ensemble des membres de l'association pour leur généreux don. Durant de nombreuses années, l'AFSR a pu bénéficier de leur fidèle soutien à travers leurs différents événements afin de faire connaître le syndrome de Rett au grand public, mais aussi récolter des fonds pour continuer à mener nos actions.

Au nom d'Anna



L'association Au nom d'Anna, créée par Margo et Pascal Debaty, parents d'Anna, a effectué en mai un don de 2 000 euros en faveur de la recherche sur le syndrome de Rett.

L'AFSR remercie chaleureusement Margo et Pascal ainsi que l'ensemble des membres de l'association pour leur généreux don. Depuis de nombreuses années, l'AFSR a pu bénéficier de leur fidèle soutien à travers leurs différents événements tels qu'A Rett Toi Pour Courir afin de faire connaître le syndrome de Rett au grand public, mais aussi récolter des fonds pour continuer à mener nos actions.



Unis pour Emmy

L'AFSR remercie chaleureusement l'association Unis pour Emmy pour son don de 500 euros en faveur de la recherche contre le syndrome de Rett !

Pour l'occasion, Annie, maman d'Emmy et présidente de l'association Unis pour Emmy a souhaité partager ce message :

« Emmy a la forme sévère du syndrome de rett et même si la recherche avance pour aider nos filles, elle n'avance pas assez vite versus la maladie chez Emmy.

A notre petite échelle , nous souhaiterions aider à lutter contre le Rett et espérons pouvoir renouveler rapidement ce geste. »

Un grand merci à Annie et à tous les membres de l'association !



Orientations 2020 - 2025

4 axes 2020-2025

DES MISSIONS CLAIRES, UNE VISION AMBITIEUSE ET DES VALEURS FORTES...

Créée en 1988, l'AFSR est une association de parents qui se sont regroupés autour d'une cause commune : la maladie de leur enfant. Cette dimension familiale fait partie de l'ADN de notre association ainsi que les valeurs de solidarité, soutien et d'espérance.

Notre vision pour le futur est de prendre en charge le syndrome de Rett de l'annonce du diagnostic jusqu'à la guérison.

Nos missions définies dans les statuts de l'association sont toujours d'actualité :

- **Soutenir les familles**
- **Soutenir la recherche médicale**
- **Faire connaître le syndrome de Rett**
- **Améliorer la place de la personne polyhandicapée dans la société.**

Ce sont donc ces missions, cette vision et ces valeurs qui doivent être au cœur de notre stratégie de demain avec une nécessité qui est de pérenniser notre fonctionnement sur le long terme.

...DÉFINISSENT QUATRE AXES D'EFFORT MAJEURS...

AXE 1 | Consolider et garantir le fonctionnement de l'association

- ✕ Améliorer notre organisation et nos processus internes
- ✕ Optimiser la charge demandée aux bénévoles et mettre en place des solutions efficaces
- ✕ Augmenter nos actions de recueil de dons en multipliant les événements qui touchent un large public pour diversifier et augmenter notre population de donateurs
- ✕ Ouvrir l'AFSR vers l'extérieur en tissant des partenariats stratégiques avec des acteurs clefs (Centre de référence, associations locales, RSRT, RSE)
- ✕ Certifier l'AFSR pour demain : Label Don en Confiance
- ✕ Faire appel à des ressources externes pour les missions ayant des exigences fortes pour ne pas alourdir la charge des bénévoles

AXE 2

Devenir un promoteur central de la recherche médicale sur le syndrome de Rett en Europe

- ✕ Promouvoir un grand projet d'envergure sur une piste de traitement de la maladie (biothérapie innovante)
- ✕ Soutenir ce projet de recherche
- ✕ Promouvoir plusieurs recherches sur des pistes de traitement symptomatique du Rett
- ✕ Mettre en place une instance européenne scientifique pour faciliter l'étude et la création de projets

AXE 3

Améliorer le conseil aux parents et la diffusion d'informations sur le syndrome de Rett

- ✕ Mettre en place un système de diffusion de l'information avec recueil de l'avis des parents sans prise de position de l'AFSR
- ✕ Utiliser le CMS/CPME comme évaluateur des méthodes et des techniques disponibles pour guider les parents au maximum
- ✕ Mettre en place des outils de formation à distance des parents et des professionnels au contact des patients

AXE 4

Apporter des solutions et de l'aide aux familles

- ✕ Être un partenaire majeur des centres de références pour améliorer la prise en charge des enfants atteints du syndrome de Rett
- ✕ Organiser des activités au profit des différentes catégories de familles (âge, type handicap, etc...)
- ✕ Mettre en place un soutien psychologique au profit des parents
- ✕ Fournir une solution de communication alternative grâce à GazePlay
- ✕ Organiser des solutions de prise en charge occasionnelle pour offrir du repos aux parents

...NÉCESSITANT DES PARTENAIRES MAJEURS

Alliance Maladies Rares • AFM-Téléthon • Filières de santé maladies rares : DéfiScience • Centres de référence maladies rares • Rett Syndrome Europe • Autres associations de parents



L'AFSR remercie

- Ses adhérents et ses donateurs pour leur confiance
- Tous les bénévoles qui contribuent chaque jour, ensemble, à l'avancée de l'association et aux buts fixés
- Ses délégués régionaux pour leur investissement et le temps passé auprès des familles
- Les professionnels pour leur expertise et leur soutien auprès des familles
- Tout particulièrement l'ensemble des familles qui adhèrent à l'AFSR, organisent des manifestations, et nous permettent une plus grande représentativité.
- Ses partenaires pour leur soutien cette année :





Association Française du Syndrome de Rett
264 rue du Champ Monette - 60600 Agnetz
Tél : 09 72 47 47 30 Email : contact@afsr.fr
Siren : 383 384 070 APE : 8899B
Rédaction : L'équipe de l'AFSR

Conception et graphisme :  KOÉSENS 06 84 80 66 18

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

Photo de couverture : Althéa - Crédits : © AFSR

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