

RETT GAZETTE

N°24 - JANVIER 2018

édito

En ce début d'année, ça s'agit à l'AFSR ! Alors que nos papas font le buzz avec leur calendrier, nous nous préparons à cette nouvelle année, qui promet d'être exceptionnelle. En effet, l'AFSR va fêter ses 30 ans d'existence. Nous reviendrons tout au long de l'année sur ces 30 ans de combat.

J'ai d'ores et déjà le plaisir d'accueillir au printemps les familles adhérentes lors du Séjour Familial qui se déroulera à Center Parcs Les Hauts-de-Bruyère en Sologne du 4 au 7 mai 2018. Les 30^{èmes} Journées Nationales du Syndrome de Rett sont aussi déjà réservées : elles auront lieu les 6 et 7 octobre à l'hôtel Ibis Clichy-Batignolles à Paris. Le programme sera transmis ultérieurement à tous les sympathisants de l'AFSR. Et au cours de l'année, 3 stages permettront aux parents de compléter leur expertise au quotidien sur le syndrome de Rett.

Toute l'équipe de l'AFSR se joint à moi pour vous souhaiter une excellente année 2018 remplie de douceur, d'amour et de petits bonheurs.

Mélanie Sembeni, présidente

Pourquoi ce calendrier ? Comment cette aventure a-t-elle regroupé 9 papas dans leur plus simple appareil ?

Des examens au diagnostic, j'ai eu l'impression que le papa était un peu mis en retrait et que les professionnels s'adressaient, plus souvent, à la mère de l'enfant. Comme s'il fallait que je me mette nu pour signaler ma présence.

Lors d'un dîner entre papas Rett, nous avons cherché ensemble quelles actions mettre en place pour les familles et pour rendre à l'AFSR le soutien qu'elle nous a apporté. Nous voulions marquer les esprits, mettre en avant l'association et faire connaître le syndrome de Rett auprès des médias et du grand public. A cette occasion, ma réflexion après le diagnostic m'est revenue à l'esprit, l'idée était là !

Les objectifs principaux sont de dédramatiser notre quotidien, de pouvoir en rire quelques fois et de rendre hommage à tous les papas qui sont confrontés au handicap de leur enfant. Pour le faire de façon décalée et en totale autodérision, il ne restait qu'une seule solution : se mettre à nu !

C'est ce que nous avons fait !

Cette œuvre vise à valoriser l'ensemble des papas et à travers eux à rendre hommage à leur enfant, leur famille et tout leur entourage. Avec plus de 400 calendriers vendus en moins d'un mois et plus de 10 articles dans de célèbres magazines comme Le Parisien, Femme actuelle, Santé Magazine, Allo Docteur et une chronique dans le Magazine de la Santé sur France 5, le calendrier Hors Norme(s) a rempli totalement ses objectifs !

Un merci particulier à tous les papas qui ont bien voulu me suivre, sans trop y réfléchir, dans ce projet fou : Arnaud Ratié (papa de Fanny), Bastien Bourdon (Salomé), Bertrand

à la une !

Cette année 2018 sera donc «Hors Normes», du nom du calendrier choisi par les papas Rett qui ont réalisé ce projet fou au profit de l'AFSR.

Le calendrier Hors Norme(s)



Incontournable
2018

Vallé (Charline), Claude Boularand (Kristel), Lionel Renaud (Manon), Thierry Cattaneo (Mélanie), Yann Ballet (Maya) et Yann Daniel (Maxine).

Nous vous souhaitons de passer une très belle année 2018 en notre compagnie.

Daniel Monteiro (papa de Noémie, 12 ans)

Si vous n'avez pas encore réservé le vôtre, il ne vous reste plus que quelques semaines pour le faire :
<http://urlz.fr/6411> - contact@afsr.fr
Tél. : 09 72 41 09 89



29^{èmes} Journées Nationales du **Syndrome de Rett** PARIS 7 et 8 octobre 2017 JNSR



Une assemblée attentive

Les 29^{èmes} JNSR de l'Association Française du Syndrome de Rett se sont déroulées les 7 et 8 octobre 2017 à l'hôtel Ibis Paris 17 Clichy-Batignolles et ont accueilli près de 230 personnes.

Cet événement dédié au syndrome de Rett, et plus largement au polyhandicap, était ouvert aux familles, mais aussi pour la première fois, 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.

L'Association Française du Syndrome de Rett remercie chaleureusement l'ensemble des professionnels qui ont répondu présent pour animer ces conférences.

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) et centre de référence



Par le Pr Mathieu Milh, neuropédiatre au CHU La Timone à Marseille et président du CMS

Le professeur a présenté le premier PNDS dans le syndrome de Rett et apparentés. L'objectif de ce document est d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi du patient atteint du syndrome de Rett sur l'ensemble du territoire. Il a également présenté les centres de référence de Paris et Marseille nouvellement accrédités par la Direction Générale de l'Offre de Soins, complété par l'intervention rapide du Professeur Nadia Bahi-Buisson, neuropédiatre à l'hôpital Necker-Enfants malades.

CDKL5 : une maladie à part entière - point sur la recherche

Le syndrome CDKL5 est désormais officiellement considéré comme une maladie à part entière. Le Pr Mathieu Milh a présenté ses spécificités et son évolution, ainsi qu'un état des lieux de la recherche médicale sur CDKL5.

Résultat du Programme Hospitalier de Recherche Clinique (PHRC) OsRett



Par le Pr Agnès Linglart, pédiatre endocrinologue à l'hôpital Bicêtre à Paris

Devant les résultats de la 1^{ère} étude et suite aux recherches du Pr Bienvenu, le Pr Agnès Linglart

a mis en place un PHRC afin d'approfondir ces données et de comprendre le mécanisme, la sévérité et les raisons de l'ostéoporose des personnes atteintes du syndrome de Rett. Les résultats sont sur le point d'être publiés officiellement. L'AFSR ne manquera pas de diffuser cette publication en temps et en heure.

Syndrome de Rett, microtubules et transport vésiculaire



Par le Pr Thierry Bienvenu, biologiste généticien à l'hôpital Cochin à Paris

Le Pr Thierry Bienvenu, est revenu sur son projet de recherche lancé en 2015 et financé par l'AFSR à hauteur de 16 500 €. Dans plus de 95% des cas de forme classique, le syndrome de Rett est associé à une mutation dans le gène MECP2 (methyl-CpG-binding protein 2) codant pour une protéine modulatrice de l'expression des gènes. Dans ce travail, une altération de la stabilité du réseau de microtubules a été identifiée dans les astrocytes et les fibroblastes cutanés en tant que phénotype cellulaire associé à la déficience en Mecp2/MECP2. Cette perturbation de la dynamique des microtubules induit des dysfonctionnements cellulaires dans les astrocytes déficients en Mecp2/MECP2 comme une désorganisation du transport des vésicules dépendant des microtubules. Les perturbations de la dynamique des microtubules et du transport vésiculaire ont été corrigées in vitro dans les astrocytes murins et humains déficients en Mecp2/MECP2 par un traitement par une faible concentration d'épothilone D, molécule stabilisatrice des microtubules. De plus, un premier essai de traitement in vivo par l'épothilone D a été réalisé et suggère un effet bénéfique de cette molécule sur le comportement exploratoire des souris déficientes en Mecp2.

Mécanismes de répression et réactivation de MECP2 sur le chromosome X inactif



Le Pr Edith Heard, généticienne britannique spécialiste épigénétique à l'unité Génétique et biologie du développement de l'Institut Curie

Le Pr Edith Heard est revenue en détails sur ses travaux de recherche.

L'inactivation du chromosome X, aussi appelée lyonisation, est un processus à partir duquel un des deux chromosomes X de la femelle mammifère est inactivé. L'inactivation est réalisée par la non-transcription de l'hétérochromatine du chromosome X inactif. Elle a lieu car la femelle mammifère possède deux chromosomes X, et le mâle un seul. Or ce chromosome, contrairement au chromosome Y, possède de nombreux gènes impliqués dans le fonctionnement des cellules. Sans l'inactivation, la femelle produirait donc deux fois plus de certaines protéines que le mâle. Le choix du chromosome X inactif se fait au hasard juste après l'implantation de la blastula dans la paroi utérine.

Le chromosome X porte plus de 1000 gènes alors que le chromosome 21 n'en contient qu'environ 250. Pour quels gènes la compensation est-elle indispensable, l'est-elle à tous les stades du développement, et dans quelles cellules ? Certains gènes, à l'évidence, doivent impérativement être « réduits au silence ». C'est le cas du gène MECP2 par exemple. Chez les femelles, son absence conduit au syndrome de Rett. Chez les mâles, son absence est létale au stade embryonnaire alors que sa duplication entraîne des retards mentaux sévères. Pour d'autres gènes, cependant, la dose ne semble pas avoir cette importance critique. Selon les espèces de mammifères, jusqu'à 15 % des gènes liés au chromosome X peuvent ainsi échapper à l'inactivation.

Tous ces travaux en attestent : le chromosome X n'est pas une entité homogène soumise à des lois univoques. Au contraire, il compose comme les autres chromosomes une assemblée disparate de gènes, chacun doté d'un rôle précis et d'une expression spécifique au cours du développement et selon les lignages cellulaires. Ainsi, les femelles de mammifères ne sont pas seulement des mosaïques quant à l'expression respective de leurs deux chromosomes X, mais aussi quant au patron d'expression de nombreux gènes liés à l'X ! Cela leur confère-t-il un avantage par rapport aux mâles qui n'ont qu'un seul X ? À l'évidence, les mâles présentent une vulnérabilité immédiate à toute mutation d'un gène lié à l'X.



Edith Heard engage avec l'AFSR, à hauteur de 30 000 €, un projet de recherche qui va tenter de mieux comprendre les mécanismes de répression et de réactivation du gène MECP2 sur le chromosome X inactif.



29^{èmes} Journées Nationales
du **Syndrome de Rett**
PARIS 7 et 8 octobre 2017 JNSR

L'espoir d'une thérapie génique dans le syndrome de Rett



Par Le Dr Jean-Christophe Roux, chargé de recherche à l'INSERM de Marseille

Le Dr Jean-Christophe Roux et son équipe de l'INSERM de Marseille, ont étudié sur un modèle de souris, l'effet de l'administration intravasculaire d'un codon (partie fonctionnelle) du gène MECP2 grâce à un virus adéno-associé (non pathogène).

Sur ces souris jeunes, mais présentant déjà des signes cliniques de la maladie, ils ont constaté une augmentation du niveau d'expression de MECP2 dans le cerveau mais aussi l'amélioration des symptômes, notamment de l'arythmie respiratoire. Cette étude montre que le gène peut s'insérer dans les cellules neuronales visées quand on l'injecte par simple intraveineuse. Cette recherche dessine l'espoir d'une possible thérapie génique contre le syndrome de Rett : la restauration d'un gène MECP2 fonctionnel, même après le début de la maladie, permettrait d'améliorer la qualité de vie et les symptômes des patientes.

Prise en charge péri-opératoire autour de l'arthrodèse vertébrale



Par le Dr Robert Rubinsztajn, réanimateur en chirurgie pédiatrique (hôpital Necker-Enfants malades - Paris)

L'une des conséquences du syndrome de Rett est la scoliose, courbure anormale de la colonne vertébrale avec rotation d'une ou plusieurs vertèbres. Quelques chiffres : 1 enfant atteint du syndrome de Rett sur 4 développe une scoliose avant l'âge de 6 ans, 3 sur 4 avant 13 ans, et le risque est 2 fois plus présent quand les enfants sont non-marchants.

Il est important de traiter la scoliose car elle peut entraîner de graves complications qui diminuent la qualité de vie : douleurs du dos et du bassin, difficulté ou impossibilité à s'asseoir, insuffisance respiratoire, troubles respiratoires aigus (pneumopathies), aggravation du reflux gastro-oesophagien.. Aussi, lorsque la scoliose atteint les 40/45°, un recours à la chirurgie s'impose. À ce jour, il existe 2 types de techniques chirurgicales :
- les tiges de distraction : temporaires et évo-





lutives, sur l'enfant prépubère, elles ont l'avantage d'être moins invasives mais peuvent comporter des risques de rupture et entraînent une démultiplication des interventions chirurgicales.

- L'arthrodèse : définitive donc ne pouvant se faire que sur l'enfant ayant atteint sa puberté. Dans les 2 cas, une prise en charge préopératoire est indispensable. Il s'agit donc de faire un bilan complet de l'état de santé de l'enfant, en amont de l'opération : scanner thoracique, polysomnographie, IRM, évaluation nutritionnelle. Ensuite, un programme personnalisé est mis en place : kinésithérapie, appareillage respiratoire, traitement du reflux gastro-œsophagien, alimentation enrichie... En aval de l'arthrodèse, une rééducation progressive est appliquée à l'aide d'une sonde naso-gastrique et une attention particulière est portée sur la gestion de la douleur. Il faut également éviter la coagulation, et ce par l'utilisation de bas de contention et des changements de position réguliers.

Une opération aussi conséquente nécessite donc une prise en charge par une équipe pluridisciplinaire connaissant bien le syndrome de Rett.

Conduite à tenir pendant une crise d'épilepsie et guide de bonnes pratiques des médicaments



Par Théo Teng, infirmier au service de neuropédiatrie (hôpital Necker-Enfants malades - Paris)

Cet atelier avait pour objectif de familiariser les familles et aidants à la détection des crises d'épilepsie et à l'utilisation des traitements d'urgence de l'épilepsie :

« Comment reconnaître une crise d'épilepsie ? Quand injecter du Valium® ou du Buccolam® ? Comment préparer la seringue ? » sont autant de questions auxquelles Théo a apporté des réponses concrètes.

L'atelier a démarré par la définition d'une crise d'épilepsie et de l'état de mal. La crise d'épilepsie est une manifestation neurologique qui se traduit par une manifestation électrique anormale du cerveau. Parfois, dans le syndrome de Rett, il est difficile d'évaluer si la personne est en train de faire une crise ou une apnée. Dans la crise d'épilepsie, il y a une perte de conscience. Si l'accompagnant tapote entre les 2 yeux et que la personne ne réagit pas, il s'agit d'une crise d'épilepsie. L'état de mal est évoqué dans deux situations :

- Si la crise dure plus de 5 minutes
- S'il y a plusieurs crises sur 10 minutes (80% du temps la personne crise, soit en temps, soit en nombre de crises). On parle ici d'orage épileptique. C'est dans le cas d'un état de mal identifié qu'il faut traiter la situation en urgence (Valium® ou Buccolam®). Il faudra aussi traiter en cas de problèmes ventilatoires (désaturation) : c'est la privation d'oxygène qui va créer des dommages au cerveau, et engager éventuellement un risque vital. Sans dramatiser la situation, Théo Teng conseille de tenir un agenda des crises. Il faut y noter l'heure, la durée et comment elles se présentent. L'idéal est également de filmer la crise.

Certains facteurs peuvent être déclencheurs de crises : une lumière trop forte (photo sensibilité), une excitation particulière, la constipation... Il est intéressant de réussir à les repérer pour tenter d'éviter certaines crises. Pendant la crise, il faut protéger la personne pour éviter qu'elle ne se blesse ou qu'elle chute, sans la contraindre dans ses mouvements. Idéalement, on peut la mettre en position latérale de sécurité, pour éviter l'inhalation, surtout en cas de vomissements associés. En post crise, il faut rassurer la personne, lui dire que la crise est terminée, que vous êtes auprès d'elle et que tout va bien. La crise est fatigante : souvent, la personne dormira pour récupérer.

Si la crise ne cède pas d'elle-même au bout de 5 minutes, il faut agir en injectant du Valium® ou du Buccolam®. Il est prouvé que si on ne traite pas la crise à 5 minutes, celle-ci va s'intensifier et devenir plus difficile à faire céder. Le Valium® est un traitement d'urgence de l'épilepsie qui se présente par une injection intra-rectale.

Le Buccolam® est aussi un traitement d'urgence de l'épilepsie. Sa forme en seringue déjà prête à l'administration buccale le rend plus pratique que le Valium®, surtout en extérieur. Il faut administrer la solution sur le côté des joues pour éviter les fausses routes. Si l'injection d'un Valium® ou d'un Buccolam® n'est pas efficace, il est nécessaire de contacter le SAMU (15) immédiatement. Théo Teng conseille aux familles d'avoir une trousse d'urgence avec tout le nécessaire, toujours à portée de main (dans une pochette accrochée au fauteuil roulant par exemple) ; il attire notre vigilance sur la date de péremption plus courte sur le Buccolam® que sur le Valium®. Il faut vérifier régulièrement que les produits ne soient pas périmés. Pour finir l'atelier, Théo Teng a permis aux familles de manipuler les traitements d'urgence et a également pris le temps de répondre à toutes les questions.

Comment organiser la succession des parents ?



Par Maître Simon Maquenne, notaire à Fumay (08)

Pour aborder le sujet de la transmission lors du décès des parents, M^e Maquenne a construit son discours en 2 étapes :

1 - Que se passe-t-il en cas de décès d'un parent ?

Il faut en premier lieu penser à protéger le parent restant. Si les parents vivent en union libre ou concubinage, la transmission du patrimoine vers le parent restant sera lourdement taxée (60%) et partielle. Le PACS ne solutionne que

le problème fiscal. Par conséquent, en cas de décès d'un des parents, les enfants peuvent mettre dehors l'autre parent. Le pacs ne donne qu'un répit d'un an.

La seule protection totalement efficace vis-à-vis de ses enfants est le mariage. En cas de mariage, si le couple n'a que des enfants en commun, l'usufruit va au conjoint vivant. Par contre, en cas de famille recomposée, il n'y a pas d'usufruit automatique. Il est alors fortement recommandé de faire une donation entre époux. En ce qui concerne l'autorité parentale, si l'enfant est mineur au moment du décès d'un de ses parents, l'autorité parentale sera détenue par le parent survivant, un juge des tutelles statuera uniquement sur l'acceptation de l'héritage de l'enfant. Avant le décès d'un des parents, en cas de famille recomposée, le conjoint d'un des parents peut demander à adopter l'enfant de son conjoint, même si le second parent est toujours vivant (double filiation). Ainsi, en cas de décès du parent, le beau-père ou la belle-mère pourra partager l'autorité parentale de l'enfant. Si l'enfant est majeur, l'autorité est détenue par le tuteur ou la personne détentrice de l'habilitation familiale. L'habilitation familiale est une nouvelle procédure de protection des majeurs, elle est aussi efficace que la tutelle et beaucoup moins contraignante.

2 - Que se passe-t-il au décès du second parent ?

Si l'enfant est mineur au décès du second parent, le juge des tutelles réunira un conseil de famille afin de désigner un tuteur. Il y a la possibilité d'anticiper les choses en prévoyant un ou des tuteur(s) testamentaire(s). Il est fortement conseillé que les personnes désignées en tant que tuteur gardent un double de ce testament chez eux. Il est possible également de rédiger un « mandat de protection future pour autrui », afin de désigner des personnes et leur attribuer des pouvoirs. Toutefois, ce mandat est très compliqué à mettre en place et les possibilités d'action sont restreintes.

En ce qui concerne la protection et la transmission du patrimoine, il est très compliqué de conseiller de manière générale ; chaque cas est différent selon la composition de la famille et le patrimoine financier ou immobilier à transmettre. M^e Maquenne conseille de prendre un rendez-vous avec un notaire afin d'étudier individuellement les possibilités. Mais il faut garder à l'esprit que le patrimoine que l'on lègue à notre enfant handicapé, à son décès, reviendra à ses frères et sœurs et seront soumis à une fiscalité importante. Il serait plus judicieux alors de léguer le patrimoine aux frères et sœurs et l'usufruit ou le reversement de revenus à l'enfant handicapé (voir le legs « de résiduo »), ou la mise en place de rente handicap.

Chirurgie orthopédique : en 2017, qu'est-ce qu'être raisonnable ?



Par le Pr Raphaël Vialle, chirurgien orthopédique (hôpital Armand Trousseau - Paris)

Le Pr Vialle a débuté sa présentation en rappelant que l'orthopédie n'est pas simple à appréhender quand elle est accompagnée de maladies neurologiques. Après avoir rappelé que les muscles sont les alliés de la croissance harmonieuse, le Pr Vialle a expliqué qu'une hypotonie musculaire est à l'origine de cyphose ou de scoliose. Il est nécessaire d'être attentif à la perte de symétrie du bassin afin de gérer le problème au plus tôt avant rigidification des muscles à l'adolescence.

Du point de vue du Pr Vialle, être raisonnable, c'est privilégier la qualité de vie aux contraintes pour l'enfant et la famille. Une attention particulière est à apporter à la qualité des corsets en fonction des appareilleurs. Il est nécessaire de les vérifier régulièrement et de faire une radio de l'enfant avec le corset après le premier mois de pose pour contrôler sa bonne correction.

S'en est suivie une discussion autour des interventions chirurgicales et en particulier la pose de tiges de croissance. Bien que des nouvelles technologies soient apparues avec une possibilité de rallonger les tiges sans nouvelle opération, le Pr Vialle a fait remarquer que cette solution ne devrait être envisagée que dans des conditions particulières et rares dans le syndrome de Rett. Par ailleurs, l'ostéoporose, fréquente chez les enfants Rett, complique l'opération avec des os fragilisés. Il a été mentionné que la prise de biphosphonates pouvait aider, non pas lors de l'opération, mais en post opératoire entraînant des douleurs moindres pour les patients.

La discussion s'est terminée sur la prise en charge respiratoire à mettre en place en préopératoire avec la présentation des machines de ventilation non invasive (VNI) dont les instructions d'utilisation sont montrées aux parents un mois avant l'opération. Ces appareils sont utilisés en post-opératoire, pour permettre une extubation précoce. 2 autres appareils d'aide mécanique au désencombrement, le Cough Assist® : et le Percussionnaire®, ont été évoqués. Le Pr Vialle conseille comme périodes opératoires pour une arthrodèse : septembre-octobre ou mars-avril (périodes éloignées des grosses chaleurs estivales et des infections hivernales).

Gastrostomie : attentes, craintes et travaux pratiques



Par Cynthia Tonellato, stomathérapeute (hôpital Necker-Enfants malades - Paris)

L'atelier sur la gastrostomie a commencé par la partie historique qui précise que la première a eu lieu en 1846. Cynthia Tonellato a indiqué qu'il y avait 2 techniques principales : la gastrostomie par chirurgie et la gastrostomie percutanée endoscopique (GPE).

Lors d'une gastrostomie par chirurgie, il est souvent associé la pose d'un Nissen® : un système opératoire permettant de limiter le reflux gastro-œsophagien. Son exposé sera principalement dirigé vers la GPE. Elle explique que cela se passe par transillumination, procédé d'examen qui consiste à éclairer la zone par transparence. La gastrostomie est une alternative à la sonde nasogastrique, avec les avantages suivants : elle permet un accès direct à l'estomac, elle élimine les fausses routes et les irritations dues au passage de la sonde. Enfin, elle limite le reflux gastro-œsophagien et sait rester discrète. Cynthia précise que la gastrostomie n'empêche absolument pas l'alimentation orale.

Ensuite, elle a présenté à l'assemblée les différents boutons posés lors d'une gastrostomie, le prolongateur d'alimentation et les poches de nutrition entérale. Elle a ensuite échangé sur les soins à prodiguer, les surveillances particulières et les précautions à prendre. Les parents ont pu repartir sereins si leur enfant doit un jour subir une éventuelle gastrostomie.

Communication Alternative Améliorée au quotidien : quel modèle ?



Par Marie Voisin du Buit, orthophoniste (IEM de Dirinon et IME de Kerlaouen - 56) et présidente du CPME de l'AFSR

La CAA (Communication Alternative et Améliorée) recouvre les moyens à mettre en œuvre quand le langage oral n'est pas possible ou très limité. Cela vient compenser ou remplacer une déficience de parole afin de faciliter la communication expressive mais aussi réceptive. Les personnes atteintes du syndrome de Rett ont des capacités indéniables de communication qui sont masquées par des troubles morphologiques et cliniques. La CAA





propose des supports pour mieux comprendre et des outils pour mieux s'exprimer : «la compréhension précède l'expression». Cela peut passer par des pictogrammes par exemple.

Contrairement aux idées reçues, il n'y a pas besoin de pré-requis pour utiliser un outil de communication alternative. Mais si on veut développer la «langue CAA», il faut également l'utiliser pour communiquer avec votre enfant. Modéliser ce dont on parle (avec des pictogrammes) aide la personne à apprendre plus rapidement et c'est plus motivant pour elle. Quelques conseils pour démarrer la CAA : il faut se donner des petits défis, comme par exemple une liste de mots pour la semaine, il faut également choisir les moments où on va utiliser systématiquement ce nouveau mode de communication et solliciter les autres membres de la famille ou de l'entourage éducatif.

Plus d'informations sur la CAA : www.isaac-fr.org
Banque de données de pictogrammes : www.arasaac.org

Appareillage et retour à domicile : les bons gestes pour mettre en place les orthoprothèses

Par David Karoubi,
orthoprothésiste (EOS Paris)

Une bonne prise en charge passe d'abord par la prévention d'un certain nombre de troubles : raideur, perte de verticalisation, troubles respiratoires, troubles épileptiques. Elle dépend également de la famille : il s'agit de l'inclure au maximum dans la mise en place de l'appareillage, de l'informer sur les différents types, sur la complexité des installations, sur le suivi régulier qui est indispensable, l'accompagner dans la manipulation des appareillages et faire prévaloir le bon sens. Accompagner les familles, c'est leur apprendre les bons gestes.

3 phases se distinguent :

- De 3 à 5 ans : prévention au niveau des pieds, du rachis (aspect le plus évolutif), de la hanche (on favorise la mobilité), et entretien de la mobilité globale.

- De 5 à 10 ans : premières mises en place de corsets et d'orthèses. Evolution lente voire stable des symptômes.

- Au-delà de 10 ans : corset garchois, début des arthrodèses. Début d'une évolution plus rapide des symptômes.

7 types d'appareillage ont été présentés :

- **Selle motilo** : c'est un appareillage sur mesure qui prend en compte l'expansion thoracique. Il favorise et entretient la mobilité.

- **Orthèse mollet plante** (bottes) : c'est une orthèse de jour en matériau souple à base d'EVA (Ethylène-Acétate de Vinyle) réalisée sur moulage plâtré. Elle est prescrite dans le cas de spasticité sans rétraction musculaire. Elle est mise en place genou fléchi, orteil en flexion plantaire pour redresser le pied à 90°. Elles peuvent être mises dans des chaussures thérapeutiques sur prescription du médecin traitant (exemple de chaussures conventionnées : FootCare).

- **Corset siège** : réalisé par Conception Assistée par Ordinateur (CAO) il permet de travailler la posture et le positionnement. C'est un appareillage actif et non passif. Il maintient le bassin et les hanches, évite l'effondrement et limite l'enroulement. L'angle d'abduction est important et doit être correctement calculé. Le corset siège tel quel n'est pas une installation de confort et il faut faire varier les installations de l'enfant/adulte dans la journée. Il existe des corsets siège de confort en Bultex®. Sans contrainte, ils sont proposés par exemple après une arthrodèse.

- **Verticalisateur** : également réalisé par CAO, il est indispensable aux personnes non marchantes pour leur permettre une station debout. Une utilisation quotidienne d'au moins une heure par jour est recommandée. Il est postérieur ou antérieur suivant les besoins et l'hypotonie.

- **Corset de détorsion nocturne** : c'est un corset de nuit en hyper correction utilisé dans le cadre de scoliose/cyphose. Il a pour objectif de stabiliser ou ralentir l'évolution de la scoliose. Il peut être plus ou moins bien toléré par le patient (ou par les parents du patient) mais il n'est pas douloureux. Un contrôle régulier (tous les 2 à 3 mois) est essentiel afin de faire évoluer le corset avec la morphologie du patient. L'accompagnement des parents par l'orthoprothésiste est important. Une mise en place de 7h par nuit est recommandée.

- **Corset Garchois** : les diminutions du volume musculaire, les raideurs accrues et les scolioses sont pris en charge essentiellement par le corset garchois.

- **Gouttières cruro-pédieuses** : appareillage de nuit, elles permettent de maintenir pieds et genoux et de préserver les amplitudes utiles. David Karoubi, installé à Paris, se tient à la disposition de ses confrères nationaux en cas de besoin. Il précise qu'il est important d'avoir un orthoprothésiste de proximité afin de pouvoir assurer un suivi régulier du patient, de ses

appareillages, et d'assurer une prestation de conseil efficace au plus près des familles.

Soins bucco-dentaires et polyhandicap

Par le Dr Véronique Lauly,
chirurgien-dentiste et sœur d'un
adulte de 30 ans atteinte du
syndrome de Rett à Barr (67)

La bouche est un territoire particulier. Elle est très sensible et peut être source de souffrance. Beaucoup de fonctions y sont reliées et peuvent être altérées dans le cadre du syndrome de Rett : manger, boire, parler, crier, sourire, communiquer...

Le Dr Lauly note 2 freins majeurs à la prise en charge des soins dentaires :

- l'image collective négative du dentiste
- la méconnaissance du handicap qui peut engendrer des refus de prise en charge
Il n'y a pas de pathologies bucco-dentaires spécifiques au syndrome de Rett. On retrouve cependant certaines maladies plus fréquentes en lien avec le handicap :

- anomalies dentaires d'éruption (chronologiques ou de positionnement) ou de membre, de forme ou de structure (cause génétique ou environnementale).

- pathologies infectieuses telles que les caries ou paradontopathies. La prévention des caries est primordiale. Les facteurs de risques majeurs sont : l'hygiène orale délaissée, l'impact des médicaments antiépileptiques, le reflux, les problèmes de prise en charge tardive, la sous-estimation de la douleur et du besoin de traitement. Les paradontopathies touchent 80 à 90% de la population polyhandicapée.

- troubles neuromoteurs : mouvements de la langue, crispations de la mâchoire, stéréotypies mains/bouche favorisant le bavage, fausses routes, déformations des dents et de la mâchoire.

- pathologies traumatiques favorisées par le reflux, le bruxisme, la malposition, une chute, la douleur et l'automutilation.

Conseils de prise en charge

Il est important de trouver un professionnel volontaire et accessible.

La prise en charge doit être progressive :

1/ en cabinet de ville : Dr Lauly conseille un premier contact court et sans traitement avec une équipe calme, des voix douces et de la musique. Il faut entourer la personne d'une présence bienveillante. Il ne faut pas forcer, et si nécessaire la séder pour ne pas entrer dans la spirale du refus de soin ;
2/ la prémédication ;
3/ la sédation au protoxyde d'azote (gaz hilarant) non remboursé par le régime obligatoire ;

4/ la sédation profonde et l'anesthésie générale doivent être le recours ultime à limiter aux cas extrêmes.

Il faut contrôler particulièrement l'hygiène, le contrôle nutritionnel (attention aux boissons sucrées !), le fluor et la déminéralisation en faisant des visites de contrôles régulières. Le Dr Lauly ne conseille pas de dentifrice en particulier mais préconise d'en changer régulièrement. Elle finit son atelier en rappelant que la qualité du sourire est importante pour l'image de soi et le regard des autres.

Rien que pour leurs yeux

Par Nadia Kebbal, orthoptiste à
Haguenau (67)

Nadia Kebbal commence l'atelier par un rappel de la structure anatomique du globe oculaire. L'information visuelle traverse d'abord la cornée, puis le cristallin, et arrive sur un point très important : la fovéa, qui se situe sur la rétine. C'est ici que se fait un pré-traitement de l'information. Ensuite, un décryptage très fin de l'information visuelle est transmis par le nerf optique jusqu'au cortex occipital. La vision est un phénomène très complexe. Il faut l'intégrité de l'ensemble de la structure oculaire pour avoir une vision correcte.



La fonction visuelle dans le syndrome de Rett

Avant le début de la maladie, le développement psychomoteur est quasi normal, et la mise en place anatomique de la fonction visuelle se fait initialement normalement.

Dans le syndrome de Rett, les maladies de la rétine (rétinopathies) ou les atteintes du nerf optique (atrophie optique) constituent des critères d'exclusion de ce syndrome. Ainsi, du point de vue ophtalmique, les personnes atteintes du syndrome de Rett peuvent :

- n'avoir aucun trouble de la fonction visuelle
- présenter des troubles de la réfraction, des strabismes, des nystagmus
- avoir des retards de maturation de la fonction visuelle

Il est donc très important d'effectuer un contrôle ophtalmique avec surveillance régulière et utiliser une correction visuelle si nécessaire.

Prise en charge ophtalmologique et orthoptique

Il permet de déterminer : les vices de réfraction et les corriger, ainsi que le potentiel visuel de l'enfant. L'ophtalmologiste examine l'œil du segment antérieur (cornée) au segment postérieur (rétine), et demandera des examens complémentaires si nécessaire. Il peut orienter l'enfant vers un orthoptiste.

Le **bilan orthoptique** permet d'établir un projet de rééducation ciblé et propre à l'enfant. La prise en charge rééducative s'intègre toujours dans un contexte pluridisciplinaire, en étroite

collaboration avec les parents et les différents professionnels.

Elle doit tenir compte de la concentration et de la fatigabilité de l'enfant, et respecter son rythme. Le bilan réalisé (acuité visuelle) va servir de guide à la calibration des exercices.

La distance de présentation, le champ visuel, le contraste et l'ambiance sont autant de paramètres précieux à utiliser. Afin d'éviter les mises en échec, il faut toujours partir de la position de confort pour arriver à la position de difficulté.

L'orthoptiste utilise la vision globale, moyenne et fine, et varie des supports de stimulation (taille, couleur, contraste, matière...). Il utilise plusieurs stimuli car la fonction visuelle s'inscrit dans une multi sensorialité réelle (auditif, tactile, olfactif...). Il faut partir des choses bien maîtrisées et appréciées, puis varier progressivement. ■

Satisfaits ou pas ?

A la suite de ces 29^{èmes} JNSR, un questionnaire de satisfaction a été soumis par mail aux participants. Sur 135 envois, 91 questionnaires nous ont été retournés, soit un taux de participation à l'enquête de 67%. L'AFSR a pu constater que près de 90% des répondants ont été satisfaits et très satisfaits de ces JNSR.

De plus, 99% sont satisfaits du lieu d'accueil et une large majorité a apprécié l'espace réservé aux conférences. Parmi les personnes ayant choisi la formule comprenant l'hébergement, 97% d'entre elles sont satisfaites de la qualité de prestation du lieu.

Nous remercions les familles ayant répondu au questionnaire et prenons en considération les remarques et suggestions.

Ils nous soutiennent !

Les 29^{èmes} JNSR ont été organisées avec le soutien de Conforama et de la Fondation APICIL pour un montant total de 10 951 euros. Un grand merci à nos généreux partenaires !



Le congrès européen du syndrome de Rett de Berlin



Après Milan en 2009, Edimbourg en 2010, Maastricht en 2013 puis Rome en 2015, c'est Berlin qui a accueilli le 5^{ème} congrès européen du syndrome de Rett du 2 au 4 novembre 2017. 450 personnes se sont rassemblées à l'appel de l'association allemande Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom, qui fêtait également son 30^{ème} anniversaire, avec cette devise : « mettre les gens en contact, partager la connaissance et l'expérience. »

L'AFSR était représentée par Thomas Bertrand et moi-même. Quelques familles françaises avaient également fait le voyage : Gérard N'Guyen, Céline et Didier Schwab, Emilie Janots venue depuis Munich avec son conjoint Andreas et leur fille Isabel. La Belgique était également représentée par Caroline Lietaer. Durant 3 jours intenses, de nombreux thèmes ont été abordés par 60 médecins et scientifiques de renommée internationale venant de 13 pays. La comédienne allemande Leslie Malton a ému l'assemblée avec la lecture d'extraits bouleversants de son livre Lettre à ma sœur. Ce n'est qu'en 2012 que Leslie a découvert que le polyhandicap dont souffre sa sœur Marion, alors âgée de 53 ans, est le syndrome de Rett ; un an plus tard, elle a décidé de s'investir comme marraine et ambassadrice de l'association allemande. Le professeur Alan Percy de Birmingham (USA) a précisé que le suivi de longue durée et les études statistiques menées auprès de larges populations de malades permettent désormais de mieux connaître les manifestations du syndrome de Rett et leurs évolutions au cours du temps.

Plusieurs conférences ont été consacrées au vieillissement, l'espérance de vie réelle des malades étant finalement supérieure à ce que l'on envisageait il y a plusieurs décennies. La précocité du diagnostic et la mise en œuvre de thérapies adaptées tout au long de la vie doivent permettre d'améliorer le bien-être des personnes vieillissantes. Un accent important a été mis sur la communication, qu'il s'agisse de mettre en place des outils de communication allant des plus simples aux plus technologiques (Tobii®), mais également sur la nécessité d'initier les personnes malades au monde des mots en leur lisant des histoires. Notre ami Didier Schwab a présenté son logiciel libre et gratuit Gazeplay, qui rassemble une douzaine de mini-jeux jouables grâce à la plupart des dispositifs permettant de diriger la souris d'un ordinateur avec le regard. Un « World café » a permis des échanges très directs d'expériences, en petits groupes, entre parents, thérapeutes et spécialistes autour de différents thèmes : sommeil, problèmes respiratoires, épilepsie, passage d'un âge à un autre et communication. La recherche, notamment fondamentale, a

bien évidemment été mise à l'honneur, et le chercheur français Thierry Bienvenu de l'institut Cochin a présenté les travaux réalisés sur la « perturbation de la dynamique des microtubules et du transport vésiculaire », grâce au soutien financier de l'AFSR. Le professeur Walter E. Kaufmann de Greenwood (USA) a fait un état des lieux sur les espoirs en matière de traitement. Plusieurs molécules intéressantes sont passées du stade préclinique au stade d'essai clinique, et tout particulièrement le trofinetide (Neuren pharmaceuticals - Australie), molécule de synthèse qui a démontré son efficacité dans 2 essais de phase 2 réalisés en 2014 et 2016. Un essai clinique de phase 3 doit être lancé en 2018, ce qui devrait en faire la première molécule à atteindre ce stade pour le syndrome de Rett. Enfin, un essai clinique de thérapie génique est projeté par la société américaine AveXis avec le soutien de l'association Rett Syndrome Research Trust. D'autres essais cliniques sont en cours ou vont être lancés pour d'autres molécules : sarizotan (Newron pharmaceuticals - Italie), BHV-5000 (Biohaven pharmaceutical - USA), anavex 2-73 (Anavex Life sciences - USA), dextrométhorphan ou triheptanoïne.

S'il a fait preuve d'un optimisme raisonnable, le professeur Kaufmann a néanmoins mis l'accent sur l'importance de mettre au point des outils indiscutables de mesure des résultats, tels que des biomarqueurs, qui permettront de franchir les nombreuses étapes de validation auprès des agences de régulation (Food and Drug Administration américaine, Agence européenne des médicaments), et qui renforceront l'intérêt des grands industriels pharmaceutiques. Il estime enfin qu'il est indispensable d'établir un agenda pour la recherche en ciblant des priorités et de développer une plus large coopération entre les pays, à travers, pourquoi pas, la réactivation du consortium de recherche internationale RettSearch. Dans une ambiance unique, ce congrès a

permis de tisser des liens forts entre des personnes venues bien sûr du continent européen mais également d'au-delà (USA, Australie, Chine, etc.), toutes animées par la volonté d'offrir aux filles et aux femmes atteintes une perspective de grandir et vieillir dans les meilleures conditions avec cette maladie multiforme. ■

Une vidéo du congrès est disponible sur le lien suivant : goo.gl/PMx1Mf

Des informations plus détaillées ont été diffusées sur la page Facebook de l'AFSR, et Nicolas Charles (nicolas.charles@afsr.fr) est à votre disposition pour tout renseignement complémentaire.

Nicolas Charles, responsable commission International et papa de Bérénice (7 ans)

La recherche fondamentale a bien évidemment été mise à l'honneur.



Au Rett Syndrome Europe



Le nouveau bureau du RSE.

De g. à d. : Danijela Szili, Yvonne Milne, Wilfried Asthalter, Stella Peckary, Caroline Lietaer

Le RSE a profité du congrès de Berlin pour élire son nouveau bureau. Thomas Bertrand, qui a terminé son mandat, n'a pas souhaité s'y présenter à nouveau. C'est Caroline Lietaer, maman bien connue de l'AFSR qui prend sa succession. Elle devient donc présidente du Rett Syndrome Europe.

Son équipe est composée de Wilfried Asthalter (Allemagne), Yvonne Milne (Royaume-Uni), Stella Peckary (Autriche) et de Danijela Szili (Hongrie).

Le RSE continuera à travailler étroitement avec les experts et les centres Rett afin de renforcer cette relation et de stimuler la coopération avec ses projets. Il accordera aussi une attention plus particulière aux pays en manque d'informations.

Site du RSE : www.rettsyndrome.eu

Les représentants du RSE au congrès de Berlin



EN POITOU-CHARENTES

Journée chaleureuse

Samedi 26 août 2017, 6 familles du Poitou-Charentes se sont retrouvées par une belle journée ensoleillée et très chaude. Nous avons pu partager ensemble un délicieux repas au restaurant à Saint-Savinien, adorable petit village de Charente-Maritime. Cette année, Floriane, Gabrielle, Laura, Léa et Séverine ont pu ainsi se retrouver. Lors de la balade digestive, elles ont posé pour une photo près d'une attraction nautique originale où les petits frères de Gabrielle ont pu s'amuser. Merci à toutes les familles qui se sont déplacées. C'est toujours un plaisir pour nous de vous retrouver !

D'ores et déjà, nous vous donnons rendez-vous l'année prochaine à Cognac pour un pique-nique toujours dans la bonne humeur, la convivialité et les échanges fructueux, et – pourquoi pas – encore plus nombreux !

Brigitte Delabeye et Pascale Bridoux-Ruelle, déléguées régionales Poitou-Charentes et mamans de Séverine (31 ans) et de Léa (23 ans)



Les repas des familles

EN RÉGION CENTRE

Bonne humeur et partage

Cette année, 4 familles se sont retrouvées dans le salon à la décoration décalée du restaurant Mamie Bigoude à Chambray-lès-Tours. C'est dans la bonne humeur que nous avons échangé et partagé au sujet de nos enfants, de la fratrie, de notre quotidien. Nous avons également pensé aux familles qui auraient aimé être présentes, et espérons les voir l'an prochain !

Merci au restaurant Mamie Bigoude pour leur accueil et leurs capacités d'adaptation, merci aux familles d'être venues partager ce

moment ensemble, et bien sûr merci à l'AFSR de nous offrir la possibilité de ces rencontres locales, tellement importantes pour les familles !

Hélène Pelletier, déléguée régionale Centre et maman d'Elsa (6 ans)



EN PACA

Rencontre des familles



En ce 30 septembre, a eu lieu le repas des familles Provence-Alpes-Côte-d'Azur. Pour la deuxième édition, la cuvée Ceyreste 2017, 9 familles étaient présentes pour partager cette journée. Merci à tous et à l'an prochain !

Christelle Garrido et Marie-Hélène Chautard, déléguées régionales PACA et mamans d'Ana (14 ans) et d'Emma (21 ans)

EN HAUTE-NORMANDIE



Toujours avec le sourire !

Comme chaque année, les familles de Haute-Normandie ont pu se retrouver un dimanche de novembre pour partager un repas dans la bonne humeur. Les filles de 12 à 43 ans étaient heureuses de se revoir ! Merci à Jean-Christophe qui nous régale avec ses crêpes bretonnes et encore un bon anniversaire à Manon. C'est toujours un plaisir de partager ce moment avec vous tous, espérant que nous serons encore plus nombreux l'an prochain !

Valérie Anquetil, déléguée régionale Haute-Normandie et maman de Charlotte (16 ans)



Martine Jimenez, déléguée régionale Suisse et maman de Diane (27 ans)

Nous étions 7 familles réunies à Lausanne pour le repas annuel des familles ! 40 ans séparaient la plus jeune de nos filles de la plus ancienne... Le repas fut très animé, Carole racontant ses expériences avec sa fille Marie-Blanche avec beaucoup d'humour et son délicieux accent canadien ! Le buffet de desserts était bien garni, avec des spécialités suisses et, selon la tradition, les délicieuses mignardises apportées par notre fidèle famille française.

On s'est dit « à l'année prochaine » en se quittant. Ce sera le 4 novembre 2018, alors... à vos agendas !

EN LORRAINE

Je suis Rett dingue de Lorraine !

4 familles lorraines se sont retrouvées au restaurant-traiteur Noël de Dombasle-sur-Meurthe le dimanche 24 septembre dernier pour déguster un délicieux repas. Une grande table nous était spécialement destinée. Les entrées, plats, et desserts convenaient à tous.

Après le café, le grand soleil nous a attiré à l'extérieur, à s'essayer au jeu de la grenouille. Puis, installés sur des couvertures dans l'herbe, nous avons continué à échanger sur nos « actualités » : prises en charge, méthodes, quotidien, astuces, lieux de vacances... Nous avons également parlé du stage de communication alternative améliorée encore tout frais dans mon esprit.

On salue la famille de Laure-Anaïs qui n'a finalement pas pu se joindre à nous, et toutes les autres familles lorraines.

Estelle Merotto et Lydie Bernard, déléguées régionales Lorraine et mamans d'Anaïs (9 ans) et de Lucie (19 ans)



à l'asso

Journée Western autour de Salomé

C'est dans le très beau cadre du Haras de Val-en-Pré, au milieu des roulottes et des tipis, que Salomé a été mise à l'honneur, à l'initiative d'Hélène et Arnaud, un couple d'amis, le 14 octobre dernier. Sous le soleil de l'été indien, les jeunes visiteurs ont été accueillis pour s'amuser autour des stands de kermesse ou pour faire un baptême de poney. L'association Les Crins de l'Yonne était présente également pour faire dessiner les enfants et présenter leur métier d'équicien. Linda et ses amis, quant à eux, nous ont fait une jolie présentation de danse country.

À 19 heures, à la nuit tombée, le spectacle équestre a débuté. Il nous a offert de beaux moments avec Yasmina et sa comtoise, Morgane et Adagio IV de la Tour, le saut d'obstacle Cowboys vs Indiens de Lucie, Valentine, Charlotte et Miryam, le carrousel de Margaux, Julie, Valentine et Ophélie. Enfin, Quentin juché sur Pacte, a ouvert les paris dans le public pour sa démonstration de Barrel Race. Quel succès !

Ensuite, après une restauration rapide, nous avons rejoint le groupe Drugstore qui nous a offert de beaux moments de rock ! Certains, en fin de concert, se sont même essayés au micro !

Un immense merci à tous ceux qui ont

BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ



participé à cet événement. Les instigateurs, Hélène et Arnaud mais aussi le Haras de Val-en-Pré avec Jean-Michel, Alexandre, Ophélie et Kevin, l'association Allure, et tous les amis de VEP pour leur mobilisation !

Au final, cette journée aura été l'occasion de très beaux moments autour de Salomé et nous sommes fiers de remettre à l'AFSR la somme de 1 170 € pour la recherche médicale contre le syndrome de Rett.

Sophie Bourdon, vice-présidente de l'AFSR et maman de Salomé (12 ans)

Journée de solidarité autour de Camille

A Aren, le 16 septembre à 8h30, 380 coureurs et marcheurs ont accompagné Camille sur un parcours de 12 km.

De retour au village, de nombreuses personnes étaient présentes à la ligne d'arrivée pour vivre une journée festive autour de nombreuses activités tout public animées par de belles notes de musique. 2h du matin, le village s'endort après une journée riche en émotions et magnifiquement belle. Une aventure inoubliable qui a permis de récolter 22 545 € au profit de la recherche médicale contre le syndrome de Rett.

Merci à toutes les personnes si chaleureusement mobilisées autour de Camille et de toutes les personnes atteintes du syndrome de Rett.

Camille, Pauline, Thierry et Laura Aroztegui





carnet de vie

Elles nous ont quittés

C'est avec tristesse que l'AFSR a appris la disparition :

- d'**Aurélie Fortuny** qui aurait eu 23 ans en décembre dernier. Sa famille a tenu à transmettre un message :

« Le 8 septembre 2017, tu nous as dit au revoir, ton regard puissant nous a fait comprendre à quel point les mots sont parfois inutiles... Quelle joie d'avoir eu une fille ou une soeur comme toi aussi extraordinaire, formidable, dotée d'une belle lumière intérieure, une belle beauté, toi qui étais si joyeuse, toujours avec ton magnifique sourire qui ne laissait personne indifférent. Tu nous as marqué



par ta présence, ton charisme, ta force, ton courage et ta beauté, tu nous apportais beaucoup d'affection, tu nous mettais face à nous-même.

Ton regard était si puissant qu'aucun mot ne pouvait l'égaler, sans

voix tu mettais les gens à l'unisson. La puissance de ta présence ne laissait personne indifférent. Tu as marqué nos vies.

Notre ange, Aurélie, nous n'oublierons jamais ton sourire, ta sagesse, tu inspirais à ceux que tu aimais un immense respect. Tu es ancrée à jamais en chacun de nous. Notre ange, nos pensées d'amour t'accompagnent... »

Ta maman et ton frère qui t'aiment d'amour,
Jeanine Roméo

- De **Fanny Ascenzo**, qui aurait eu 11 ans en octobre dernier, a quitté les siens. L'AFSR transmet tout son courage à sa famille.

- De **Ludivine U**, à l'âge de 34 ans. Nous adressons une pensée particulière à Anne-Marie U-Dupoux, présidente d'honneur de l'AFSR.

Ma fille,

Ma fille, ma grande, ma grande fille bébé Tu n'as pas beaucoup grandi : 1m30, 30 kg, 34 ans.

Tu aurais eu 35 ans le jour de la St Valentin. Beau cadeau d'amour de ton papa. Malgré ces années passées, avec les difficultés sans fin que cette mauvaise fée syndrome de Rett nous a infligées, je n'ai pas vu le temps passer. Le temps qui s'est ralenti, ralenti pour me laisser une petite puce que je peux toujours prendre dans mes bras. Mes bras qui ont été orphelins de toi quand tu as été à l'hôpital après ta naissance ; cette absence de quelques mois qu'il m'a fallu des années pour oublier.

Pour toi aussi, ces mois de tristesse, de solitude, de douleurs, t'ont enfermée dans une bulle. Pour t'apprivoiser, te donner l'envie de vivre, pour que tu



acceptes la nourriture, cela nous a demandé des mois, des années. Nous avons attendu tes progrès, tes sourires... Mais en vain. Tes babillages, tes premiers pas, ta rentrée en maternelle, tes premiers

cours de danse, tes premières amies, tes premiers petits copains, tes futurs enfants... oui, nous les avons attendus, attendus, avec de moins en moins d'espoir. Mais tu étais là, mon trésor. Ton papa t'appelait « mon Trésor en Or » en chinois.

Tu étais vivante, présente, toute douce, tendre et maintenant tu es partie rejoindre ton papa et tes mamies. Ma grande fille bébé, je sais que tu es une grande, une demoiselle.

Ma Demoiselle.

Ma jolie Demoiselle de 34 ans.

Ta maman qui t'aime.
Anne-Marie U-Dupoux

L'AFSR se joint à la peine de ses 3 familles et leur adresse ses sincères condoléances ainsi que ses profondes pensées.

Elles nous rejoignent

L'AFSR accueille 5 nouvelles familles. Nous les remercions pour leur confiance et espérons qu'elles trouveront à nos côtés entraide, partage et compréhension.



Gladys a 3 ans et vit dans l'Hérault. Elle a un petit frère Timothé qui a 6 mois.

Nous accueillons également **Diana, Gabrielle, Léna et Maëlle**.

L'AFSR REMERCIE

- La **municipalité d'Heiligenstein** pour avoir soutenu une nouvelle fois notre association.

- **Pauline et Jonas Flueck** pour avoir parrainé l'AFSR à l'occasion du gala de l'Association Internationale des Numismates Professionnels (IAPN) à Lucerne en Suisse, qui a permis de récolter 2 660 €.

- **Lionel Degrave** pour sa collecte de 800 € à l'occasion de sa participation à la course *Les 100 km de Millau*.

- **David, Alexis, John et François** pour leur collecte de 2 010 € mise en place dans le cadre du marathon de Dublin et en amitié pour Diane.

- **Olivier Purnot** pour sa collecte de 1 240 €, en amitié pour Salomé, à l'occasion de sa participation au Marathon de Nice.

Agenda

■ **JEUDI 18 JANVIER**
L'AFSR a 30 ans !

■ **MERCREDI 24 JANVIER**
Assises de Génétique Humaine et Médicale à Nantes

■ **MERCREDI 31 JANVIER**
Congrès de la Société Française de Neuropédiatrie à Bordeaux

■ **DU 3 AU 4 FÉVRIER**
Formation des délégués régionaux

■ **DU 4 AU 7 MAI**
Séjour Familles à Center Parcs Les Hauts de Bruyères

carnet rose



William est né le 30 juin 2017, pour le plus grand bonheur de ses parents et de ses grandes sœurs Erya et Aurélia. Bienvenue William !



Bienvenue également à **Océan**, qui a rejoint sa grande sœur Jaya-Lilou et son grand frère Mathias le 20 juillet dernier !

Rett gazette n°24

Directrice de publication : Mélanie Sembeni
Rédaction : Sophie Bourdon, Hélène Pelletier,
Eléonore Rabourdin, Audrey Granado
Graphisme : Quetaryl - Impression : SMI Imprimerie

Prochaine Rett gazette : mars 2018