AFSR
Association Française du Syndrome de Rett
www.afsr.fr

5 OCTOBRE 2019

JOURNEES NATIONALES DU SYNDROME DE RETT

SOUTIENS

FONDATION EDF

FONDATION Groupama
vaincre les maladies rares

RFM

JENJI

FONDATION APICIL
reconnue d'utilité publique

FINFROG

EUROSPORT

inédit
immobilier ciblé

Alliance
maladies rares

MERCI !

Mélanie Sembeni

Sophie Bourdon

Sandrine Boularand

Ludivine Bazire

JEANNE D'ARC

LE CONSEIL D'ADMINISTRATION

Julien Fieschi
Président

Yannick Coite
Vice-Président

Hélène Pelletier
Secrétaire

Anne-Sophie Pierson
Trésorière

Alexandra Declerck
Trésorière adjointe

Stelly Ballet

Pascal Debaty

Corinne Defrance

Sandrine Soutarson

Myriam Fieschi

Hemeline Huet

Jean-Luc Legras

Alice Seror

Sophie Tondelier

Sabrina Tramaille-Bryon

L'EQUIPE OPERATIONNELLE

Audrey Granado
Directrice

Prestataires

- Graphiste
- Réseaux sociaux
- Secrétariat
- Organisation évènements
- Supports

AFSR

Association Française du Syndrome de Rett

www.afsr.fr

AFSR

Association Française du Syndrome de Rett

www.afsr.fr

L'ASSOCIATION – TOURNEE VERS L'AVENIR

4 axes
2020-2025

1/ Assurer le fonctionnement de l'AFSR

2/ Devenir un promoteur central de la recherche médicale sur le Syndrome de Rett en Europe

3/ Améliorer le conseil aux parents et la diffusion d'information sur le Rett

4/ Apporter des solutions et de l'aide aux familles

1

ASSURER LE FONCTIONNEMENT DE L'AFSR

4 axes 2020-2025

- Améliorer notre organisation et de nos processus internes
- Optimiser la charge des bénévoles et utilisation de ressources externes
- Multiplier nos actions de recueil de dons
- Ouvrir l'AFSR => partenariats stratégiques avec acteurs clefs
- Certifier l'AFSR pour demain : Label Don en Confiance

2

PROMOTEUR CENTRAL DE LA RECHERCHE MÉDICALE SUR LE RETT EN EUROPE

4 axes
2020-2025

- Promouvoir un grand projet d'envergure sur une piste de traitement de la maladie

- Promouvoir plusieurs recherches sur des pistes de traitement symptomatique du Rett

- Construire une instance européenne scientifique pour faciliter l'étude et la création de projets

Commission Européenne

3

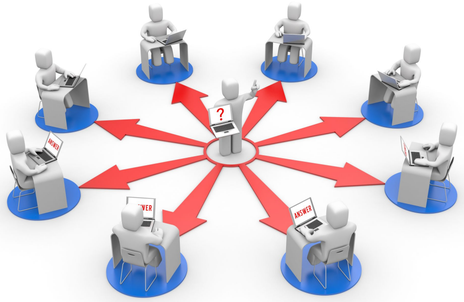
AMÉLIORER LE CONSEIL AUX PARENTS ET LA DIFFUSION D'INFORMATIONS

4 axes 2020-2025

- Diffuser l'information + avis des parents sur méthodes de prises en charge

- CMS/CPME en évaluateur des méthodes et des techniques pour guider les parents

- Outils de formation à distance des parents et des professionnels



APPORTER DES SOLUTIONS ET DE L'AIDE AUX FAMILLES

4 axes
2020-2025

- Partenaire majeur des centres de références

filières de santé
maladies rares

- Activités au profit de tous (âge, type handicap, etc…)

- Soutien psychologique au profit des parents

- Communication alternative grâce à GazePlay

GAZE PLAY

- Prise en charge occasionnelle (Répit aux parents)

AFSR
Association Française du Syndrome de Rett
www.afsr.fr

4 axes
2020-2025

1

2

3

4

LES MALADIES RARES EN FRANCE

PNMR – FSMR

Alliance maladies rares

Actions:

- Création plateforme maladies rares
- 2005: PNMR 1 (100 millions d'euros)
- 2011: PNMR 2 (2011-2016)

Inserm + AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUERIR

FONDATION maladies rares

2ème PNMR - 1 milliard d'euros
6 millions d'euros
dans projets de recherches

filières de santé maladies rares

2ème PNMR
23 filières

777 millions d'euros sur 5 ans

ENVIRONNEMENT INSTITUTIONNEL

FONDATION maladies rares

Alliance maladies rares

filières de santé maladies rares

3 filières qui touchent le RETT

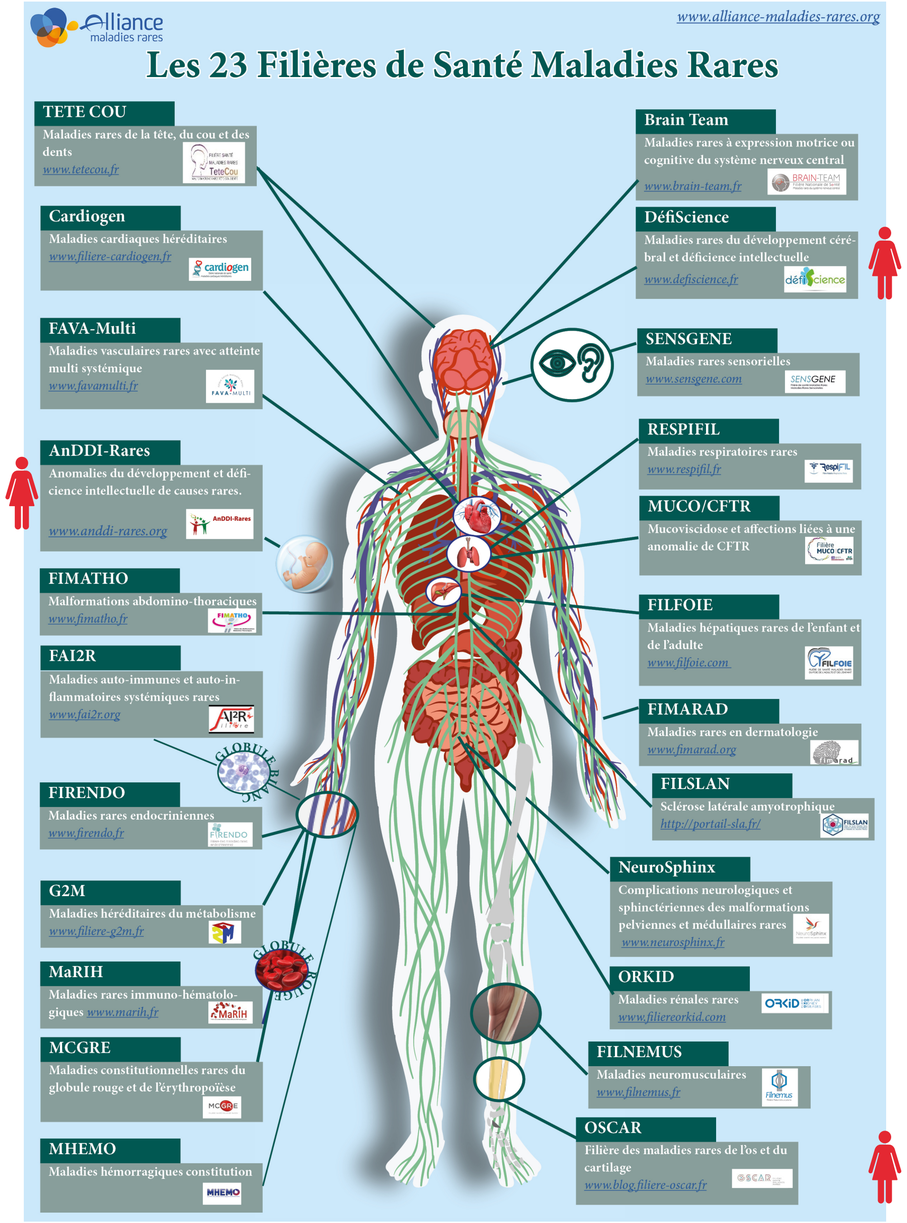
AnDDI-Rares
Filière de Santé Anomalies du Développement et Déficience Intellectuelle de Causes Rares

DéfiScience
Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

OSCAR
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

AFSR

Pathologie
Prise en charge
Polyhandicap



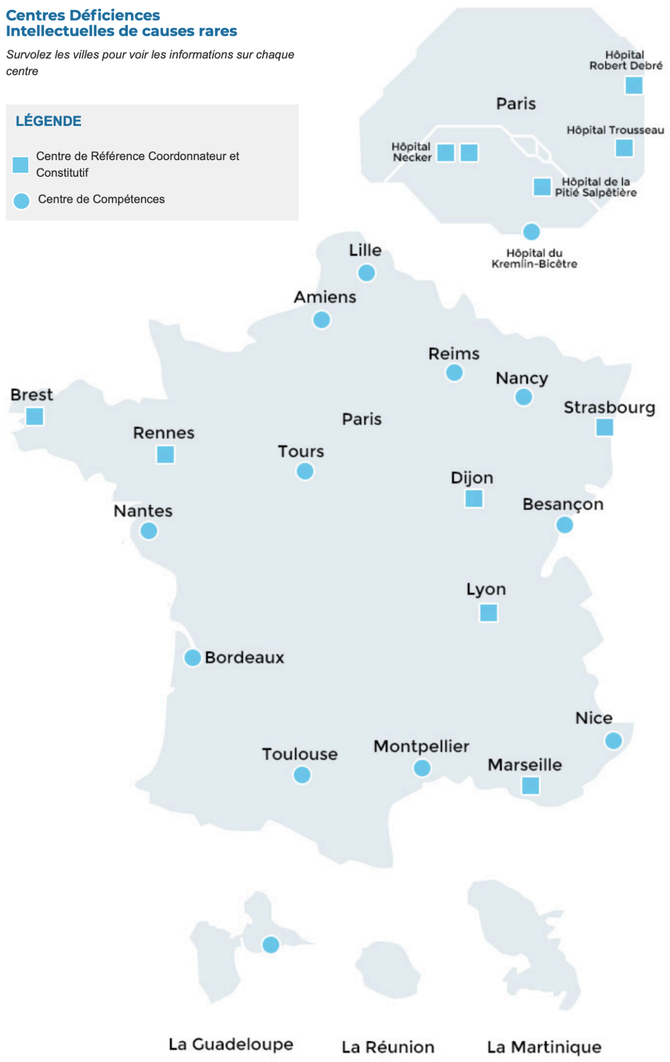
ENVIRONNEMENT INSTITUTIONNEL

27 centres de références poolyhandicap (CRMR)

RETT: Paris (Necker+Trousseau), Marseille, Brest

5 missions:

- Coordination
- Expertise
- Recours
- Recherche
- Enseignement formation



79 centres de compétences (CCMR)

Maillage de proximité

- Diagnostic
- BNDMR
- Mise en oeuvre thérapeutique PNDS

PNMR3 – FSMR

777 millions d'euros sur 5 ans

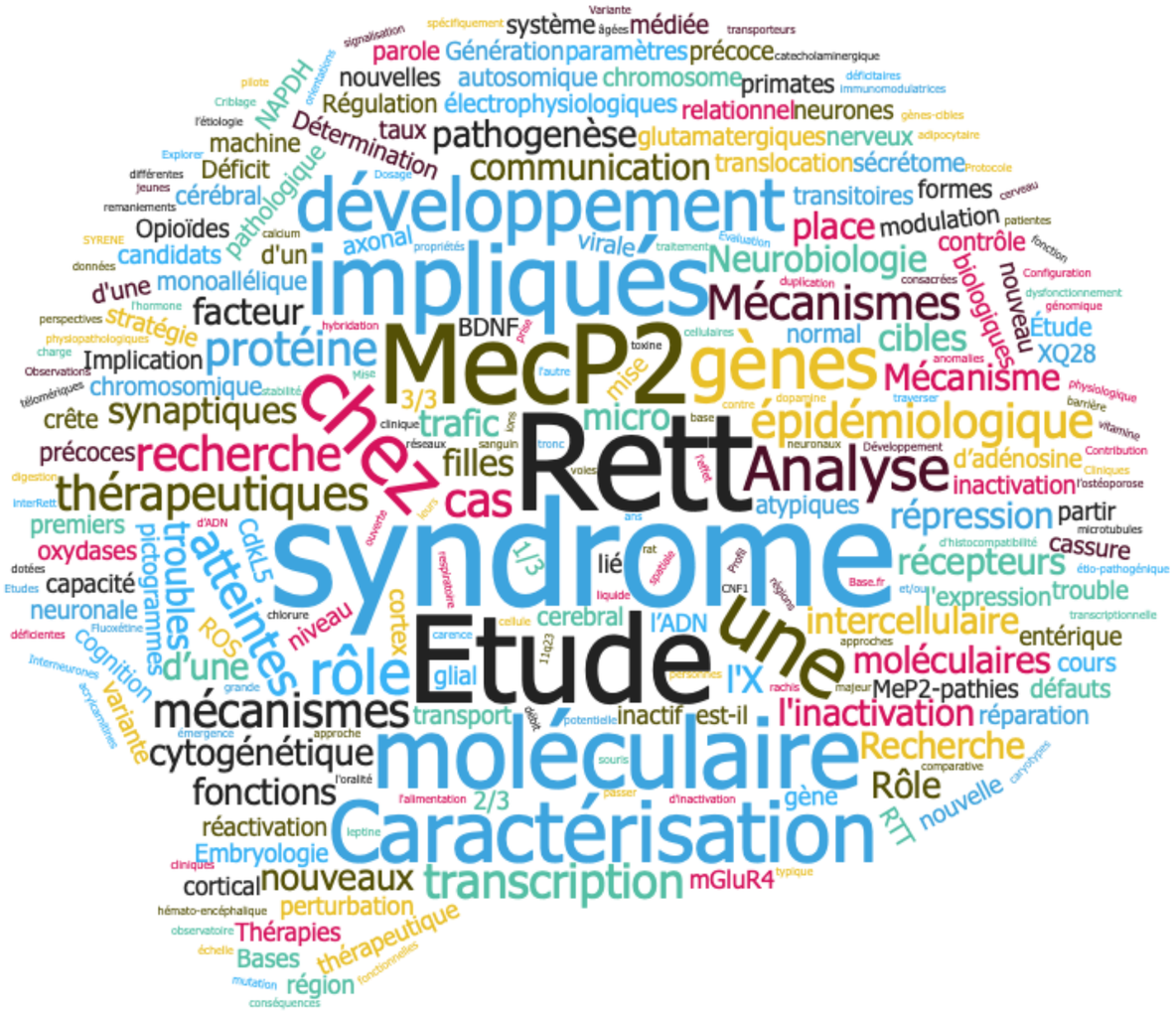
10 axes au total - 5 pour le RETT

- Axe 3: partager les données pour favoriser le diag. et le dev. de nouveaux traitements
  - Déploiement BNDMR - *3 millions d'euros sur 5 ans*
  - Collecte des données - *1,6 millions d'euros sur 5 ans*
- Axe 5: impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares
  - Construction d'EJP - *3 millions euros par an (15 millions sur 5 ans)*
- Axe 7: améliorer le parcours de soin
  - éducation thérapeutique du patient et de l'aidant - *2 millions euros par an (10 millions sur 5 ans)*
- Axe 9: former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares
  - Formations continues et formations mixtes (prof/malades/aidants) - *10 millions d'euros sur 5 ans*
- Axe 10: renforcer le rôle des FSMR dans les enjeux du soin et de la recherche
  - Mission des FSMR - *63,5 millions d'euros*
  - Plateformes d'expertise inter-filières en CHU - *8 millions d'euros*

STRATÉGIE DE RECHERCHE

2020 -2025

30 ANS DE RECHERCHE AFSR


Rett
syndrome
Etude
moléculaire
Caractérisation
impliqués
développement
MecP2
gènes
chez
une
Analyse
épidémiologique
Mécanismes
Neurobiologie
Mécanisme
protéine
recherche
thérapeutiques
synaptiques
trafic
cas
filles
atypiques
répression
récepteurs
intercellulaire
moléculaires
rôle
mécanismes
cytogénétique
fonctions
réactivation
Embryologie
cortical
nouveaux
transcription
mGluR4
perturbation
Thérapies
Bases
thérapeutique
région
Recherche
Rôle
l'inactivation
MeP2-pathies
défauts
réparation
cours
entérique
trouble
l'expression
cassure
partir
inactivation
d'adénosine
Étude
XQ28
cibles
normal
place
contrôle
transitoires
formes
communication
translocation
sécrétome
pathologie
Déterminations
machine
Déficit
cérébral
Opioïdes
candidats
d'un
d'une
monoallélique
facteur
stratégie
Implication
chromosomique
crête
précoces
premiers
oxydases
capacité
neuronale
troubles
atteintes
d'une
variante
cortex
niveau
ROS
CdKL5
cerebral
glial
l'ADN
l'X
inactif
est-il
transport
nouvelle
RTT
gène
2/3
1/3
3/3
micro
mise
virale
axonal
BDNF
Régulation
électrophysiologiques
relationnel
neurones
glutamatergiques
nerveux
pathogenèse
taux
parole
Génération
paramètres
précoce
nouvelles
autosomique
chromosome
primates
système
médiée
Variante
spécifiquement
signalisation
NAPDH
pilote
Criblage
l'étiologie
Explorer
différentes
jeunes
remaniements
SYRENE
calcium
données
perspectives
physiopathologiques
charge
Observations
témoéniques
stabilité
InterRett
digestion
dotées
Etudes
déficientes
Fluoxétine
Interneurones
Cognition
acylcarnitines
émergence
approche
l'oralité
l'alimentation
d'inactivation
souris
comparative
passer
leptine
cliniques
hémato-encéphalique
observatoire
échelle
mutation
conséquences
fonctionnelles
typique
majeur
rachis
approches
cellule
carence
liquide
rat
spontanée
Profil
CNF1
Base.fr
et/ou
11q23
respiratoire
réponse
voies
trono
sanguin
réseaux
clinique
hybridation
toxine
cellulaires
anomalies
dopamine
contre
base
neuronaux
Développement
traverser
barrière
vitamine
Contribution
cliniques
l'ostéoporose
microtubules
d'histocompatibilité
étio-pathogénique
transcriptionnelle
carcinomes
Protocole
cerveau
patientes
fonction
Configuration
dysfonctionnement
génomique
consacrées
duplication
Evaluation
traitement
propriétés
Dosage
hormone
physiopathologiques
Mise
l'autre
ans
ouverte
leurs
Dévelopement
Contribution
cliniques
l'ostéoporose
physiologique
barrière
vitamine
anomalies
toxine
cellulaires
hybridation
plus
voies
trono
sanguin
réseaux
clinique
base
neuronaux
Développement
trouble
transcriptionnelle
entérique
cours
défauts
réparation
comparative
canyonyes
typique
mGluR4
transporteurs
immunomodulatrices
déficitaires
gènes-cibles
adipocytaire

ESSAIS CLINIQUES

2019:

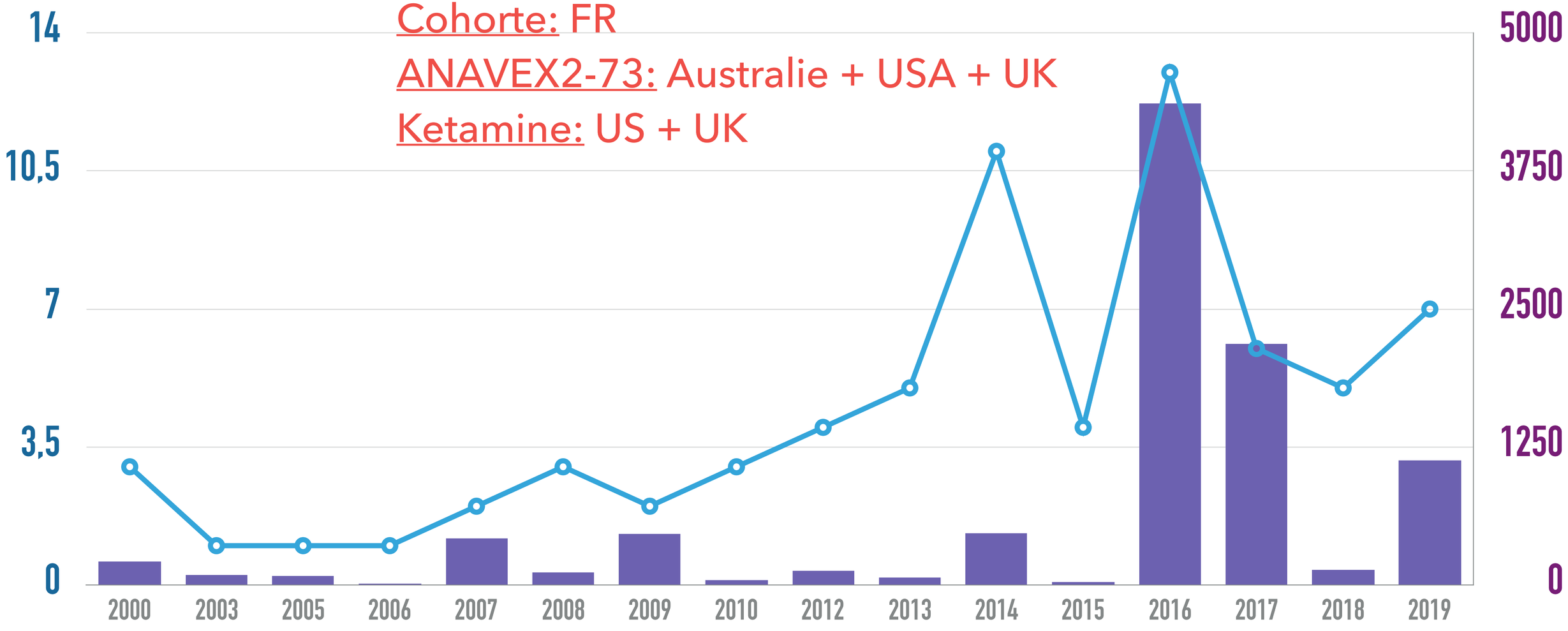
CBD: USA + UK

Rett-T: Canada

Cohorte: FR

ANAVEX2-73: Australie + USA + UK

Ketamine: US + UK



Source: clinicaltrials.gov

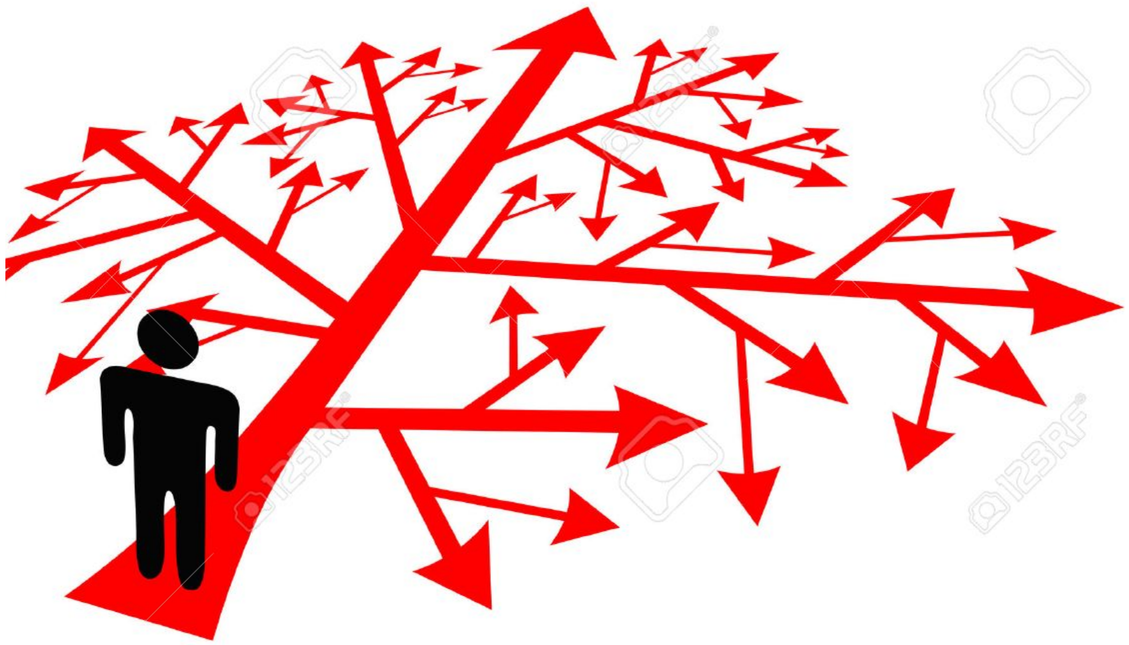
DEMAIN?

Pourquoi?

- Complémentarité
- Emulation

Comment?

- Traitement symptomatique
- Traitement curatif



TRAITEMENT SYMPTOMATIQUE

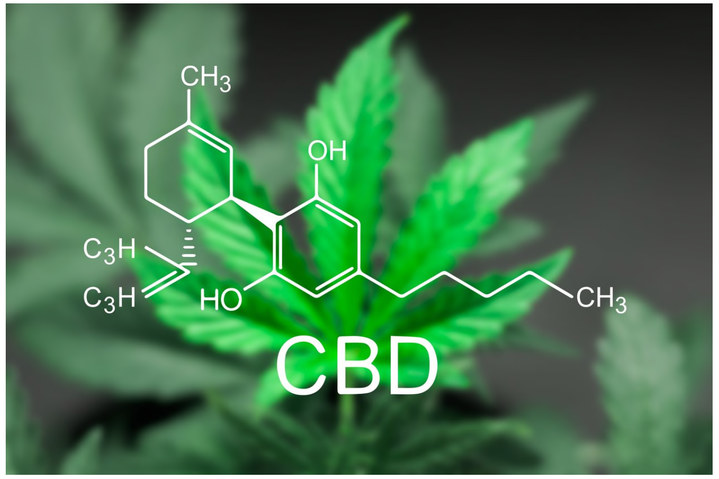
- Appel à projet sur des traitements pharmacologiques des symptômes

Trouver de nouvelles molécules

CAS PARTICULIERS – MOLECULES AVEC AUTORISATION

- ANSM:
  - autorisation temporaire d'utilisation de cohorte (ATUc)
    Objectif : élargir les indications & AMM

- Fabricants:
  - Essai contre placebo en double aveugle
    Objectif : qualifier le SMR



TRAITEMENT CURATIF

1 objectif:
De la souris à l'Homme

2020 : 200 000€

un projet international de recherche
biothérapies innovantes
(thérapie génique et/ou cellulaire)

AFSR
Association Française du Syndrome de Rett
www.afsr.fr

200 000€

223 participants JNSR

10€ / 10 personnes

3,4€ après déduction fiscale

1 café, 1 bière

ou

1 thérapie génique ?

= 800 570€

Ts les adhérents = 2.4 M€

THERAPIE GENIQUE EN 2020

10€ / 10 personnes

3,4€ après déduction fiscale

1 café, 1 bière ou 1 thérapie génique

Objectif: 200 000€

& Clotilde et Léo

THERAPIE GENIQUE EN 2020

10€ / 10 personnes

3,4€ après déduction fiscale

1 café, 1 bière ou 1 thérapie génique

Objectif: 200 000€

AFSR
Association Française du Syndrome de Rett
www.afsr.fr

MERCI A TOUS!