

# PROGRAMME



[www.rett2023.fr](http://www.rett2023.fr)

**7 & 8  
OCTOBER  
2023**

WORLD TRADE CENTER  
**MARSEILLE**

Organized by  
the French Association  
of Rett Syndrome



## EDITO

### From the President of the AFSR

The French Rett Syndrome Association, founded in 1988, is firmly established in the French associative landscape. It represents more than 600 children and adults affected by Rett syndrome in France, Belgium, Switzerland and Luxembourg.



New hopes in terms of research have strengthened the families in their desire to gather around an association that is unanimously recognized and that knows how to maintain homogeneity and coherence in its actions.

This applies to all European countries.

Our associations' policy is based on permanent axes, such as support for families, and all kinds of efforts being made to increase their representativeness and effectiveness.

Our European associations do not cease to mobilize so that no one affected by this syndrome remains without a diagnosis. For more than 30 years, action has been taken to improve the quality of life of these people.

In order to pool, share information and pool our struggles, the AFSR is honored to organize the 7<sup>th</sup> European Congress of Rett Syndrome on October 7<sup>th</sup> and 8<sup>th</sup>, 2023. This event is entirely dedicated to Rett syndrome and will take place in Marseille.

We invite all of you, parents, relatives or caregivers of a person with Rett syndrome but also health professionals, scientists, representatives of European and international associations, staff of specialized centers for children and adults, and students, to attend the event.

We look forward to welcoming you.

### Mot du Président de l'AFSR

L'Association Française du Syndrome de Rett, fondée en 1988, est solidement ancrée dans le paysage associatif français. Elle représente plus de 600 enfants et adultes atteints par le syndrome de Rett en France, Belgique, Suisse et Luxembourg.

Des espoirs nouveaux en matière de recherche ont conforté les familles dans leur volonté de se regrouper autour d'une association unanimement reconnue et qui sait maintenir homogénéité et cohérence dans ses actions. Ceci vaut pour tous les pays d'Europe.

Des axes pérennes étaient la politique de nos associations comme le soutien aux familles et des efforts de toutes sortes sont menés pour grandir en représentativité et en efficacité.

Nos associations européennes ne cessent de se mobiliser pour plus qu'aucune personne atteinte par ce syndrome reste sans diagnostic. Les actions menées depuis plus de 30 ans ont pour objectif une amélioration de la qualité de vie de ces personnes.

Afin de mettre en commun, de partager nos informations, et de mutualiser nos combats, l'AFSR est honorée d'organiser les 7 et 8 octobre 2023 le 7<sup>ème</sup> Congrès Européen du Syndrome de Rett. Cet événement est entièrement dédié au syndrome de Rett et aura lieu à Marseille.

Nous vous invitons tous, parents, proches ou aidant d'une personne atteinte du syndrome de Rett mais aussi professionnels de santé, scientifiques, représentants d'associations européennes et internationales, personnels de centres spécialisés pour enfants et adultes, et étudiants, à y assister.

Au plaisir de vous y accueillir.

**Julien FIESCHI**

President of the AFSR Président de l'AFSR

## COMMITTEES COMITÉS

### AFSR

**Julien FIESCHI**  
Chairman of the Board  
of Directors  
Président du Conseil  
d'administration

**Audrey GRANADO**  
AFSR Director  
Directrice AFSR

**Jean-Christophe ROUX**  
Chairman of the Medical  
and Scientific Council  
Président Conseil Médical  
et Scientifique

**Estelle RICHEZ**  
Delegate Para-Medical  
and Educational Council  
Déléguée Conseil  
ParaMédical et Educatif

**RSE**  
**Sandrine SOUTARSON**  
Vice-President and  
Delegate Rett Syndrome  
Europe  
Vice-présidente et  
déléguée Rett Syndrome  
Europe

**Rebecca JENNER**  
President, Rett Syndrome  
Europe  
Présidente, Rett Syndrome  
Europe

**Mathieu MILH**  
Neuropediatrician  
Neuropédiatre

**Nadia BAHI-BUISSON**  
Neuropediatrician  
Neuropédiatre

**Thierry BIENVENU**  
Geneticist Généticien

**CONSULTANTS**  
**Caroline LIETAER**  
Former CSR President  
(Belgium)  
Ancienne présidente RSE  
(Belgique)

**Thomas BERTRAND**  
Administrator  
Administrateur



**7 & 8  
OCTOBER  
2023**

WORLD TRADE CENTER  
**MARSEILLE**



Organized by  
the French Association of Rett Syndrome



## SPEAKERS ORATEURS\*

### Nadia BAHI-BUISSON

Neuropediatrician, Hôpital Necker enfants malades, Paris  
Neuropédiatre, Hôpital Necker enfants malades, Paris

### Anne-Marie BISGAARD

PhD Consultant  
Consultante PhD

### Kathie BISHOP

Senior Vice President, Head of Rare Disease Research and Development ACADIA  
Senior Vice-président , responsable de la recherche et du développement sur les maladies rares ACADIA

### Julien FIESCHI

President, AFSR  
Président de l'AFSR

### Pr. Joost GRIBNEAU

Head of Developmental Biology Department  
Chef de département de biologie du développement

### Rebecca JENNER

President, Rett Syndrome Europe  
Présidente, Rett Syndrome Europe

### Stéphane JULLIEN

Speech therapist, Lecturer, Doctor in Language Sciences  
Orthophoniste, Chargé d'enseignement, Docteur en Sciences du Langage

### Fadila KHATTABI

Minister attached to the Minister for Solidarity and the Family, responsible for Disabled Persons  
Ministre déléguée auprès du ministre des Solidarités et des Familles, chargée des Personnes handicapées

### Anne-Sophie LAPOINTE

Project manager for the rare diseases mission (DGOS)  
Cheffe de projet de la mission maladies rares (DGOS)

### Nicoletta LANDSBERGER

Full Professor of Molecular Biology  
Professeur titulaire de biologie moléculaire

### Meir LOTAN

Physiotherapist  
Physiothérapeute

### Mathieu MILH

Neuropediatrician, La Timone Hospital, Marseille  
Neuropédiatre, Hôpital La Timone, Marseille

### Jeffrey NEUL

Director, Kennedy Center at Vanderbilt  
Directeur, Centre Kennedy de Vanderbilt

### Michela PERINA

Physiotherapist  
Physiothérapeute

### Marylin POUEYTO

Specialist teacher  
Enseignante spécialisée

### Pr. Jan-Marino RAMIREZ

Director  
Directeur

### Jean-Christophe ROUX

Chairman of the Medical and Scientific Council  
Président Conseil Médical et Scientifique

### Martina SEMINO

Psychomotor Therapist  
Thérapeute Psychomoteur

### Anne-Laure SOULEZ-LARIVIÈRE

Dietician-nutritionist and speech therapist  
Diététicienne nutritionniste et orthophoniste

### Karen SPRUYT

Professor - Researcher  
Professeur - Chercheuse

### Gillian TOWNEND

Lecturer and researcher at the University of Reading, UK. Head of research at Rett UK  
Conférencier et chercheuse à l'université de Reading, UK. Responsable de la recherche à Rett UK

### Anne-Laure ZILLIOX

Ergotherapist  
Ergothérapeute

\*In alphabetical order. Par ordre alphabétique



**7 & 8  
OCTOBER  
2023**

WORLD TRADE CENTER  
**MARSEILLE**



Organized by  
the French Association of Rett Syndrome



Association Française du Syndrome de Rett  
[www.afsr.fr](http://www.afsr.fr)

## OCTOBER SATURDAY 07<sup>th</sup> SAMEDI 07 OCTOBRE

SALLE OCÉANIE

### 09:20-10:20 COLLECTIVE COMMITMENT TO RARE DISEASES

ENGAGEMENT COLLECTIF POUR LES MALADIES RARES

09:20-09:30 Welcome address. Allocution de bienvenue. **Julien FIESCHI (France, France)**

09:30-09:50 Opening speech. Discours d'ouverture. **Fadila KHATTABI (France)**

09:50-10:20 Health data applied to rare diseases: review of the national plan for rare diseases 3 and prospects for the national plan for rare diseases 4 in 2024.

Les données de santé appliquées aux maladies rares : retour sur le plan national maladies rares 3 et perspectives en 2024 pour le plan national maladies rares 4.

**Anne-Sophie LAPOINTE (France)**

### 10:20-10:45 COFFEE BREAK PAUSE

### 10:45-12:15 COLLECTIVE COMMITMENT TO RARE DISEASES

ENGAGEMENT COLLECTIF POUR LES MALADIES RARES

PNDS or Rett center. PNDS ou centre de Rett. **Nadia BAHI-BUISSON (France)**

11:15-11:45 Rett Syndrome Europe (RSE). Syndrome de Rett Europe (RSE).  
**Rebecca JENNER (Royaume-Uni)**

11:45-12:00 Sponsored by ACADIA: Trofinetide for the Treatment of Rett Syndrome.  
Sponsoriée par ACADIA : trofinetide pour le traitement du syndrome de Rett.  
**Kathie BISHOP (San Diego, USA)**

ACADIA

12:00-12:07 # C01 - NEAT1 dysregulation in Rett syndrome: unveiling pathological mechanisms and therapeutic potential.  
Dérèglement de NEAT1 dans le syndrome de Rett : dévoiler les mécanismes pathologiques et le potentiel thérapeutique.  
**Edilene SIQUEIRA (Barcelona, Spain)**

12:07-12:14 # C02 - Being a parent of an individual with Rett syndrome in a lifelong perspective:  
A qualitative study of the parents' experiences.  
Être parent d'une personne atteinte du syndrome de Rett dans une perspective de vie : Une étude qualitative des expériences des parents.  
**Jane LUNDING LARSEN (Copenhagen, Denmark)**

### 12:15-13:30 LUNCH COCKTAIL COCKTAIL DÉJEUNATOIRE



7 & 8  
OCTOBER  
2023

WORLD TRADE CENTER  
**MARSEILLE**



Organized by  
the French Association of Rett Syndrome



## OCTOBER SATURDAY 07<sup>th</sup> SAMEDI 07 OCTOBRE

SALLE OCÉANIE

### 13:30-15:30 NATURAL HISTORY & COMORBIDITIES HISTOIRE NATURELLE ET COMORBITÉS

- 13:30-14:15 **Gene discovery to clinical trials: How clinical and basic research have intersected to develop and test new therapies for Rett syndrome.**

De la découverte de gènes aux essais cliniques : comment la recherche clinique et la recherche fondamentale se sont rencontrés pour développer et tester de nouvelles thérapies pour le syndrome de Rett.

**Jeffrey NEUL (Etats-Unis)**

- 14:15-15:00 **Natural History of RTT and discovery of Mecp2.**

Histoire naturelle du RTT et découverte de Mecp2.

**Nadia Bahi-BUSSON (France)**

- 15:00-15:30 **Epilepsy and Rett.** Epilepsie et Rett.

**Mathieu MILH (Marseille)**

### 15:30-16:00 COFFEE BREAK PAUSE

### 16:00-18:15 NATURAL HISTORY & COMORBIDITIES HISTOIRE NATURELLE ET COMORBITÉS

- 16:00-16:30 **Dysautonomia and Erratic Breathing in Rett Syndrome.**

Dysautonomie et respiration erratique dans le syndrome de Rett.

**Jan-Marino RAMIREZ (Etats-Unis)**

- 16:30-17:30 **Disturbances in breathing and sleep: a state of the art.**

Perturbations de la respiration et du sommeil : état des lieux.

**Karen SPRUYT (France)**

- 17:30-18:15 **Medical and physical follow-up of adults with Rett syndrome; experiences from a national Rett center.**

Suivi médical et physique des adultes atteints du syndrome de Rett. Expériences d'un centre national de Rett.

**Anne-Marie BISGAARD (Danemark)**

19:00-20:00 Cocktail

20:00 Dîner



**7 & 8  
OCTOBER  
2023**

WORLD TRADE CENTER  
**MARSEILLE**



Organized by  
the French Association of Rett Syndrome



Association Française du Syndrome de Rett  
[www.afsr.fr](http://www.afsr.fr)

## OCTOBER SUNDAY 08<sup>th</sup> DIMANCHE 08 OCTOBRE

SALLE OCÉANIE

### 09:00-10:30 INNOVATIVE THERAPIES FOR RETT SYNDROME

THÉRAPIES INNOVANTES DANS LE SYNDROME DE RETT

#### 09:00-09:30 Neural precursor cell therapy rescues pathological signs of Rett syndrome.

La thérapie par cellules précurseurs neurales permet de rétablir les signes pathologiques du syndrome de Rett.

Nicoletta LANDSBERGER (Italie)

#### 09:30-10:00 Pharmacology. Pharmacologie. Jean-Christophe ROUX (France)

#### 10:00-10:30 Genetic and epigenetic determinants of reactivation of Mecp2 and the inactive X chromosome in neural stem cells.

Déterminants génétiques et épigénétiques de la réactivation de Mecp2 et du chromosome X inactif dans les cellules souches neurales.

Joost GRIBNEAU (Pays-Bas)

### 10:30-11:00 COFFEE BREAK PAUSE

#### 11:00-12:30 MEDICAL AND PARAMEDICAL SUPPORT 1

SOUTIEN MÉDICAL ET PARAMÉDICAL 1

#### 11:00-11:45 Rett Communication Guidelines.

Lignes directrices pour la communication sur le syndrome de Rett.

Gillian TOWNEND (Royaume-Uni)

#### 11:45-12:30 Speech therapy interventions and Alternative and Augmentative Communication (AAC) in Rett syndrome.

Les interventions orthophoniques et les moyens de Communication Alternatives et Améliorée (CAA) dans le cadre du syndrome de Rett.

Stéphane JULLIEN (Suisse)

#### 11:00-12:30 MEDICAL AND PARAMEDICAL SUPPORT 2

SALLE DELHI CANCUN

SOUTIEN MÉDICAL ET PARAMÉDICAL 2

#### 11:00-11:45 Physical therapy. Physiothérapie. Meir LOTAN (Israël)

11:45-12:30 Motricity. Motricité. Meir LOTAN (Israël)

### 12:30-13:30 LUNCH COCKTAIL COCKTAIL DÉJEUNATOIRE



**7 & 8  
OCTOBER  
2023**

WORLD TRADE CENTER  
**MARSEILLE**



Organized by  
the French Association of Rett Syndrome



## OCTOBER SUNDAY 08<sup>th</sup> DIMANCHE 08 OCTOBRE

SALLE OCÉANIE

- 13:30-15:00 MEDICAL AND PARAMEDICAL SUPPORT 1**  
SOUTIEN MÉDICAL ET PARAMÉDICAL 1

- 13:30-14:15 AAC in Rett syndrome.** La CAA dans le syndrome de Rett.  
*Anne-Laure ZILLIOX, Marylin POUEYTO*

- 14:15-15:00 Advanced technologies for cognitive and motor telerehabilitation in Rett Syndrome: Amelie and Tele-Airett.**  
Technologies avancées pour la téléréhabilitation cognitive et motrice dans le syndrome de Rett : Amélie et Tele-Airett.  
*Martina SEMINO (Italy), Michela PERINA (Italy)*

- 13:30-15:00 MEDICAL AND PARAMEDICAL SUPPORT 2** SALLE DELHI CANCUN  
SOUTIEN MÉDICAL ET PARAMÉDICAL 2

- 13:30-14:15 Nutrition and Rett syndrome.** Nutrition et Syndrome de Rett.  
*Laure SOULEZ-LARIVIERE (France)*

- 14:15-15:00 Orality and Rett syndrome.** Oralité et syndrome de Rett.  
*Laure SOULEZ-LARIVIERE (France)*

- 15:00 Congress closing.** Clôture du congrès.

## PHOTOS EXHIBITION EXPOSITION PHOTOS

Audrey GUYON has been a professional photographer since October 2008. Based in Normandy, in the Manche department, she loves to photograph life as it is.

A wedding and family photographer, she has also specialized in disability photography since 2016, through her daughter, Eléanore, who suffers from Rett syndrome.

**“Living with disability has opened up my outlook on life and people.”**

She produces photo reports in hospitals, specialized establishments and for associations. She also photographs families affected by disability or illness, who simply want to take family photos.

Audrey GUYON's aim is to break taboos and show that beautiful things do exist, despite the difficulties.



Audrey GUYON est photographe professionnelle depuis octobre 2008. Basée en Normandie, dans le département de la Manche, elle aime photographier la vie telle qu'elle est.

Photographe de mariage et de famille, elle est également spécialisée dans la photographie du handicap depuis 2016, par sa fille, Eléanore, atteinte du syndrome de Rett.

**« Vivre avec le handicap a ouvert mon regard sur la vie et les gens. »**

Elle réalise des reportages photos à l'hôpital, en établissements spécialisés et pour des associations. Elle photographie également des familles touchées par le handicap ou la maladie qui souhaitent, tout simplement, s'offrir des photos de famille.

Audrey GUYON souhaite briser les tabous et montrer que de très belles choses existent malgré les difficultés.



7 & 8  
OCTOBER  
2023

WORLD TRADE CENTER  
**MARSEILLE**



Organized by  
the French Association of Rett Syndrome



## SPONSORS PARTENAIRES

We wishes to thank all the partners for their participation.  
Nous tenons à remercier tous les partenaires pour leur participation.



General organization: MCO Congrès  
285 Corniche JF Kennedy - 13007 Marseille  
Tél.: +33(0) 4 95 09 38 00

[www.rett2023.fr](http://www.rett2023.fr)