

# Rapport moral 2017

Sans minorer nos actions en faveur de la recherche et de la prise en charge médicale des personnes atteintes d'albinisme, j'évoquerai tout d'abord deux projets majeurs de l'association en 2017 : le projet « Mallette Bébé » et le projet Éducation Thérapeutique du Patient.

Nous avons par ailleurs poursuivi les actions entreprises de longue date :

- amélioration de la prise en charge médicale,
- information du monde médical,
- développement de nos actions sur l'ensemble du territoire grâce aux antennes en région,
- soutien à la recherche,
- actions internationales.

## 1. Les projets marquants de l'association

### 1.1 Projet « Mallette bébé »

Après le livre « L'albinisme expliqué aux enfants et aux parents », édité en 2016, nous avons souhaité mettre à la disposition des parents de bébés et très jeunes enfants atteints d'albinisme un mallette d'accueil contenant entre autre un livret « Mon bébé est atteint d'albinisme » et des fiches activité donnant des exemples de jeux que les parents peuvent mener avec leur bébé de la naissance jusqu'à 2 ans.

Le livret a pour but de conseiller les parents pour les premiers mois de la vie de leur enfant atteint d'albinisme, alors qu'ils sont le plus souvent démunis face à une situation qu'ils n'ont jamais imaginée. Ce livret apporte conseils, témoignages et informations qui montreront aux parents qu'ils peuvent agir pour leur enfant alors qu'ils sont bien souvent sortis de la consultation lors de laquelle le diagnostic leur a été donné avec une conclusion écrasante « Votre enfant est albinos, il n'y a rien à faire ». Nous voulons avec ce livret et les fiches d'activité qui l'accompagne mettre au contraire les parents en action pour le développement visuel et sensoriel de leur enfant.



La mallette qui est un cadeau d'accueil offert à tous les parents d'un enfant atteint d'albinisme de moins de 18 mois contient également des produits de soin et de protection solaire, des peluches, une casquette anti-UV et un bon d'achat. Ces produits sont offerts par Genespoir et par différentes sociétés partenaires. L'impression du livret a été réalisée

par la fondation Groupama qui a également assuré la réimpression du livre « l'albinisme expliqué aux enfants et aux parents » qui venait à manquer, victime de son succès.

Ce projet a été mené à bien grâce à l'action constante de Monique Godeau, membre du CA, qui est responsable de ce projet. Elle a participé activement à la rédaction du livret « Mon bébé est atteint d'albinisme ». Les fiches activités sont en grande partie issues des conseils qu'elle a reçus directement d'orthoptistes et de spécialiste du développement visuel du jeune enfant.

Monique assure aussi le contact avec les entreprises partenaires et son action a permis d'obtenir de nombreux dons au profit des familles. Elle est également responsable de l'envoi des mallettes aux parents.

Ont également participé à ce projet Perrine Deybach, Elisabeth Rivaux et Béatrice Jouanne.

Plus d'information sur [le site de Genespoir](#)



## **1.2 Programme d'Éducation Thérapeutique du Patient**

L'éducation thérapeutique du patient (ETP) vise à aider les patients à gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. Elle est un processus continu, qui fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient.

Tout au long de l'année 2017, Béatrice Jouanne et Monique Godeau ont représenté Genespoir et participé à l'élaboration du programme ETP albinisme avec les centres de référence MAGEC, OPHTARA et CRM RP. Ce programme a été présenté fin 2017 à l'Agence Régionale de Santé (ARS) d'Île-de-France. Nous attendons leur retour et l'acceptation de notre dossier. Ce programme s'adresse à toutes les familles d'enfants atteints d'albinisme avec deux projets distincts en fonction de l'âge de l'enfant. Il conduira à des actions d'information des patients (adultes et enfants) et de leurs familles au sein des centres de référence mais aussi lors de rencontres organisées par Genespoir dans la continuité de ce que l'association a déjà fait. Le premier week-end ETAPE (Éducation Thérapeutique Albinisme pour les Parents et les Enfants) aura lieu avant la fin de l'année 2018. Il s'adressera aux familles d'enfants entre 6 et 10 ans.

Ce programme a fait l'objet d'une présentation orale lors du congrès ETP de l'APHP. A cette occasion Béatrice Jouanne a présenté avec Hélène Dufresne, responsable ETP du centre de référence MAGEC, l'action et le rôle de l'association dans la co-construction du programme ETP Albinisme.

Ce programme est en cours de validation auprès de l'ARS (Agence Régionale de Santé) d'Île-de-France, Nous espérons qu'il pourra être mis en place en Île-de-France à

partir de l'automne 2018 en lien avec la consultation spécialisée en albinisme mise en place récemment au sein de l'hôpital Necker.

## **2. Les autres projets de l'association**

### **2.1 La prise en charge médicale, rédaction du PNDS**

Le PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins) indique aux professionnels de santé la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'albinisme. Il permettra d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. La rédaction de ce document est en cours. Il devra être ensuite validé au niveau national. L'ensemble de ce travail devrait être achevé avant le fin 2018.

### **2.2 Consultation spécialisée**

Une deuxième consultation spécialisée en albinisme a été ouverte en 2017 à l'hôpital Necker-Enfants Malades. Elle est organisée sur deux jours, un hébergement sur place est possible pour les personnes qui viennent de loin. Cet hôpital de jour (Hdj albinisme) inclut une consultation d'ophtalmologie et une consultation de dermatologie. Si le diagnostic génétique n'a pas été fait au préalable, il est proposé et les prélèvements sont envoyés au laboratoire de diagnostic à Bordeaux. Nous avons proposé de tenir une permanence pendant l'une des demi-journées de la consultation. Une salle de la fondation Imagine serait mise à notre disposition pour le contact avec les familles. Reste à fixer un planning.

### **2.3 Relations avec les structures de soins et de santé**

#### ***2.3.1 Filière de santé FIMARAD***

Lors de journées dermatologiques de Paris, les associations de malades ont élu leurs représentants au comité de pilotage de la filière de santé des maladies dermatologiques FIMARAD. Genespoir a été élue au poste de suppléant. Béatrice Jouanne y représente Genespoir.

Nous sommes membres de plusieurs groupes de travail : médico-social, scolarisation et participons à de nombreuses réunions physiques ou téléphoniques.



#### ***2.3.2 Centre de référence OPHTARA***

Depuis maintenant plus de dix ans, l'amélioration de la prise en charge médicale et médico-sociale a permis la mise en place de structures spécifiquement dédiées aux maladies rares, les centres de références maladies rares.

Genespoir a été élu membre suppléant au comité de pilotage du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares OPHTARA de l'hôpital Necker-Enfants Malades. Florence Vandenbrouck nous y représente.

### **2.3.3 Centre de compétence des maladies pulmonaires rares de Tours**

Béatrice Jouanne et Maëlle Duperray ont participé à la journée du centre de compétence des maladies pulmonaires rares organisée à l'espace du souffle à Tours par le professeur Sylvain Marchand-Adam. A cette occasion Béatrice a présenté le syndrome d'Hermansky-Pudlak et ses conséquences aux pneumologues présents.

### **2.4 Genespoir vous soutient**

Les démarches de reconnaissance de handicap sont toujours aussi difficiles et les résultats incertains. Comme en 2016, nous avons soutenu les recours d'un certain nombre de membres qui s'était vu refuser la reconnaissance du handicap résultant des conséquences de leur albinisme. Dans certains cas, c'est devant le tribunal du contentieux de l'incapacité (TCI) que le dossier a finalement abouti et que le handicap a enfin été reconnu.

N'attendez pas le refus pour nous consulter sur la manière de remplir le dossier MDPH. Nous participons à l'élaboration de documents et vidéos pour aider les familles à remplir ces dossiers. Le point important à ne pas négliger est le dossier de vie, nous pouvons vous aider à décrire vos besoins qui seront le véritable guide pour l'évaluation de vos besoins par la CDAPH. Contactez le responsable d'[antenne de votre secteur](#) ou le siège si vous n'avez pas d'antenne proche de chez vous,

### **2.5 Mise à jour de la brochure médicale**

La connaissance de l'albinisme évolue rapidement et il était nécessaire de mettre à jour notre brochure « Albinisme, une condition génétique ». Le document a été profondément remanié et imprimé grâce à l'un de nos membres.

Nous participons à de nombreux congrès européens et nous avons besoin de documents en langues étrangères et principalement en anglais. La brochure « Albinisme, une condition génétique » a ainsi été traduite en anglais mais aussi en portugais et en russe. D'autres traductions seraient bienvenues mais nous manquons de traducteurs qualifiés. N'hésitez pas à nous proposer si vous avez ces capacités.

Cette brochure est appréciée de tous les médecins aussi bien français qu'étrangers car il n'y a rien d'équivalent dans les autres pays.



## 2.6 Information du monde médical

Nous avons poursuivi notre participation à de nombreux congrès médicaux pour informer les médecins spécialistes mais aussi les pédiatres,

- Pédiatrie en janvier à Paris,
- Génétique en janvier à Nantes,
- Ophtalmologie en mai à Paris,
- Pédiatrie en mai à Marseille,
- Réunion de l'ORDVi en novembre à Paris,
- Strabologie en novembre à Montpellier,
- Congrès RARE2017 en novembre à Paris
- Dermatologie en décembre à Paris.

Nous constatons un grand intérêt de la part des pédiatres qui ont la charge du suivi médical des enfants. Les autres médecins spécialistes pensent souvent à tort qu'ils n'ont pas besoin d'être informés alors qu'ils sont bien souvent ignorants du monde des maladies rares. Nous poursuivons ces actions en ciblant particulièrement les petites réunions qui permettent des contacts plus directs et plus faciles.



## 2.7 Genespoir participe à la course des héros

Le 18 juin, nous avons participé pour la deuxième fois à la course des héros. Une quinzaine de collecteurs s'étaient inscrits et nous avons recueilli environ 10 500 € au profit de la recherche sur l'albinisme.

Cette manifestation est pour ceux qui s'y inscrivent l'occasion de mobiliser autour d'eux des gens qui ne sont pas des donateurs habituels de l'association.



Je ne peux que vous encourager à y participer pour contribuer à la collecte de dons au profit de la recherche sur l'albinisme. Pour cela, vous devrez vous inscrire sur le site d'Alvarum à [la page de Genespoir](#) (les frais d'inscription sont de 15 €) et collecter auprès de vos proches, amis, collègues un minimum de 250 €. Pour y arriver c'est surtout une affaire de motivation et comme pour la course une affaire d'endurance, il ne faut pas hésiter à solliciter plusieurs fois les mêmes personnes et à parler de sa propre expérience.

## 2.8 Les antennes de Genespoir

### 2.8.1 *Alsace*

Perrine assure la représentation de l'association en Alsace. Elle est en contact avec le centre de référence CARGO (Maladies Génétiques Ophtalmologiques) et la filière

SENSGENE et a participé à la journée internationale des maladies rares du 28 février en tenant un stand d'information avec les membres de la filière SENSGENE. Elle agit pour informer le monde enseignant et le sensibiliser à l'albinisme,

### **2.8.2 Bretagne**

Bénédicte qui est notre vice-présidente est aussi responsable de l'antenne Bretagne, elle agit plus particulièrement sur Rennes en participant à de nombreuses manifestations associatives, en tenant des stands d'information par exemple le 13 juin à l'occasion de la journée internationale de sensibilisation à l'albinisme. Elle est très souvent sollicitée pour informer des jeunes qui réalisent des dossiers de TPE sur l'albinisme. Elle apporte soutien et réconfort à toutes les personnes qui lui téléphonent et n'hésite pas à se déplacer pour les rencontrer et les aider.

### **2.8.3 Basse-Normandie**

Le 4 juin, l'antenne de Basse-Normandie a participé à la balade solidaire organisée par la fondation Groupama au profit de deux associations de maladies rares dont Genespoir. Cette action qui a eu lieu également en 2015 et 2016 permet de récolter des dons au profit de la recherche sur l'albinisme. Merci à Ludivine pour ses actions constantes et efficaces.

### **2.8.4 Champagne-Ardenne**

Stéphanie Carougeat a pris la responsabilité d'une nouvelle antenne en Champagne-Ardenne. Merci à elle pour son engagement concret qui est déjà effectif depuis 2015 et 2016. Grâce à elle, nous avons obtenu un soutien de 3000 € de la part de la fondation LCL pour ces deux rencontres annuelles.

### **2.8.5 Haute-Normandie**

Suite au déménagement de la famille Carpentier-Rivaux pour la haute-Savoie, **il n'y a plus de responsable d'antenne en haute-Normandie**. N'hésitez pas à vous faire connaître si vous êtes intéressés pour reprendre l'antenne.

### **2.8.6 Île-de-France**

Profitant du temps agréable de fin septembre, Elizabeth et Monique avait convié les membres d'île-de-France à un sympathique pique-nique au jardin Nelson Mandela. Ces réunions conviviales sont l'occasion d'échanger entre membres et de partager information et expériences.



### **2.8.7 Loiret**

A l'occasion de la journée internationale de sensibilisation à l'albinisme, Sergine Badji, responsable de l'antenne, a organisé le 10 juin sa première manifestation au profit de Genespoir. Au programme, information du public et soirée festive.



Laissons les participants s'exprimer :  
« Jamais oreilles d'orléanais n'en avaient tant entendu : De 10 à 15 heures aux alentours du centre Commercial d'Arc très fréquenté. La soirée nous a permis de cerner l'ensemble des aspects de l'albinisme puis de vivre à travers une très belle chorégraphie de Lucien Koffi Amani le drame d'un enfant Tanzanien. Les danses et le repas qui ont suivi sur le mode africain ont achevé de nous persuader que de telles journées sont des occasions pour convaincre le public qu'il est bon de vivre en harmonie malgré nos différences. Bravo à Sergine qui a organisé cette fête. »

### **2.8.8 Pays de Loire**

Flavie a organisé la première réunion des membres de son antenne. Cette réunion a permis à une personne membre de longue date qui nous avait un peu perdu de vue de reprendre contact avec l'association

### **2.8.9 PACA**

Le 11 novembre, Sandrine et Élodie ont assisté à la pièce de théâtre « Un fil à la patte » de Georges Feydeau donnée au profit de Genespoir. Cette sympathique manifestation avait été organisée par Vanessa Namia, membre de Genespoir, mais aussi de la compagnie « Coup de théâtre » qui jouaient ce soir là.

### **2.8.10 Rhône-Alpes**

Toujours aussi actif, Daniel nous a représenté dans plusieurs congrès de médecins. Il a également réuni quelques familles pour un moment convivial à Lyon.

Daniel nous dit « Un très bel après midi de rencontre et d'amitié autour de Nathan, 4 mois, Maël, 20 mois, et son grand frère Lucas. Quatre familles ont participé à la rencontre de Genespoir en Rhône-Alpes et Haute-Loire, samedi 27 mai à Lyon à dans une salle de la maison des associations « Château Sans Souci » aimablement mise à notre disposition. Cela a été l'occasion pour la maman de Nathan de découvrir Genespoir et de pouvoir échanger avec d'autres mamans de jeunes enfants. L'occasion aussi pour les parents de Maël et la maman de Badis de



dire combien ils avaient apprécié d'avoir participé à la rencontre annuelle de Genespoir à Dijon en mars dernier ».

Ceci n'est qu'un exemple des nombreuses actions menées par nos responsables d'antenne et nos membres. Vous pouvez suivre en direct la vie de l'association en participant au groupe Facebook privé « Amis de Genespoir, échanges entre membres de l'association ».

## **3. La recherche**

### **3.1 Les projets de recherche soutenus en 2017**

#### ***3.1.1 La recherche génétique : projet du Pr Arveiler***

L'année 2017 a été celle de l'aboutissement d'un certain nombre de travaux et l'occasion de faire le point sur plus de 10 ans de recherche génétique sur l'albinisme dans ce laboratoire. Plusieurs publications ont été réalisées en 2017 par les équipes de Bordeaux. Une publication très importante a été soumise la fin de l'année 2017 et acceptée au début 2018. Cette publication portant sur 990 cas étudiés fait le point sur l'ensemble des travaux de diagnostic génétique du laboratoire. Cet article constitue une référence au niveau mondial car jamais un si grand nombre de cas avaient été présentés.

D'autres articles sont en perspectives car les analyses menées par ce laboratoire montre la probable implication de deux nouveaux gènes responsables de nouvelles formes d'albinisme. Espérons que les preuves formelles seront obtenues rapidement, cette découverte serait la récompense de toutes ces années de recherche pour l'ensemble de l'équipe,

**Rappelons que la connaissance des causes de l'albinisme grâce au diagnostic génétique est importante pour**

- Distinguer les formes classiques des formes syndromiques,
- Assurer une prise en charge médicale adaptée à chaque forme :
  - prise en charge thérapeutique,
  - participation à des essais cliniques.

#### ***3.1.2 La recherche sur le développement visuel : projet d'Alexandra Rebsam***

Alexandra Rebsam n'a pas demandé de financement pour ses travaux en 2017 car elle a en projet de rejoindre l'équipe d'Alain Chedotal à l'institut de la vision en 2018 et qu'elle doit épuiser les crédits dont elle dispose avant son départ sous peine de voir ceux-ci perdus. Nous espérons qu'elle répondra à l'appel à projet pour 2018 et que nous pourrons continuer à soutenir la seule équipe française travaillant sur le développement du système nerveux visuel albinos.

## 4. Les contacts internationaux

### 4.1 Une nouvelle alliance internationale

Depuis novembre 2016 nous sommes membres de l'IADPO ( International Alliance of Dermatology Patient Organizations) encore appelée Global Skin. Cette alliance mondiale vise à mieux faire connaître les maladies dermatologiques et à améliorer leur prise en charge.



Le premier congrès mondial Global Skin a eu lieu à Genève au mois de septembre. Il réunissait des représentants d'environ 20 pays venant de tous les continents. Antoine Gliksohn nous y a représenté et à cette occasion a fait une communication sur l'implication des associations de patients dans la recherche avec l'exemple de Genespoir.

### 4.2 Participation à des congrès internationaux

Nous avons participé à plusieurs congrès internationaux pour informer le monde médical et faire connaître « Albinim Europe » qui regroupe 9 associations européennes de patients atteints d'albinisme.



Le congrès annuel de la Société Européenne d'Ophtalmologie pédiatrique (EPOS) avait lieu cette année du 31 août au 2 septembre à Oxford. C'est avec des représentants de l'Albinism Fellowship et en collaboration avec Aniridia Europe qu'Antoine Gliksohn, responsable des relations internationales de Genespoir, a tenu le stand d'information des associations européennes de l'albinisme.

Du 13 au 16 septembre, Antoine était à Porto (Portugal) au 39<sup>e</sup> congrès de l'Association Européenne de Strabologie (ESA) pour informer et représenter les associations européennes avec encore la participation d'Aniridia Europe.



## 5. Journée internationale de sensibilisation à l'albinisme 13 juin 2017

Depuis le 13 juin 2015, date de la première édition, nous participons à la journée internationale de sensibilisation à l'albinisme.

En 2016 et 2017, nous avons participé sur Facebook à une campagne de selfies initiée par l'association espagnole ALBA et destinée à sensibiliser le public aux conséquences visuelles de l'albinisme.



Cette action lancée depuis deux ans rencontre maintenant un succès planétaire et dès début juin, nous ne manquerons pas de vous solliciter pour que vous y participiez. Vous pouvez dès à présent préparer vos selfies en vous inspirant des exemples suivants.



## 6. Des nouvelles de la famille Sans

### Quand le diagnostic génétique sauve des vies.

Le diagnostic génétique de Camille et Jeanne Sans réalisé à Bordeaux a permis de mettre en évidence fin 2016 que ces deux enfants sont atteints d'une forme syndromique grave d'albinisme, le syndrome de Chediak Higashi qui en l'absence de traitement conduit rapidement à des conséquences mortelles. Grâce à ce diagnostic précoce, les symptômes spécifiques à cette forme syndromique n'avaient pas encore eu le temps de se développer. Cela a permis la mise en place rapide d'une action thérapeutique sous forme de greffe de moelle osseuse qui a été réalisée sur les deux enfants dans le courant de l'année 2017. Les parents remercient tous ceux qui ont participé à la collecte faite pour soutenir la famille dans ces moments extrêmement difficiles.



Nous souhaitons de tout cœur que ces deux enfants se rétablissent et reprennent une vie la plus normale possible.

## Conclusion

J'ai longuement parlé de ce qui vient d'être fait, je voudrais maintenant parler de l'avenir.

Beaucoup des personnes présentes au CA y sont de longue date voire depuis la création de Genespoir. Elles sont maintenant à la retraite et pour certaines grands-parents. Cela ne remet pas en cause leur capacité à agir mais nécessairement quand on est grands-parents, on a des idées de grands-parents et cela ne reflète pas la diversité de notre association. Bien sûr, quelques parents et quelques jeunes adultes sont aussi présents au CA et y tiennent toute leur place mais ils ne sont pas encore aux manettes et participent aux actions initiées pas les plus âgés sans en être les initiateurs.

Il est temps maintenant que des idées viennent de nos jeunes pour dynamiser notre association en apportant de nouvelles idées et en participant à leur mise en œuvre. Un premier objectif serait de participer à l'organisation de la prochaine rencontre annuelle. Je demande donc à nos jeunes de s'engager et de nous faire des propositions concrètes qu'ils contribueront à mettre en œuvre.