

## RENCONTRE ANNUELLE 2019

La rencontre annuelle Genespoir 2019 qui avait lieu à Strasbourg a réuni un peu plus de 140 participants (tous n'étaient pas présent sur l'ensemble du week-end). Conférences scientifiques, simulation basse vision, atelier sur le diagnostique génétique, présentations de courts-métrages, groupes de parole ..., il y en avait pour tous les goûts, pour les petits comme pour les grands. Certains ont pu s'initier à la pratique du goalball. Des enfants et adolescents ont participé à un atelier cuisine animé par Guillaume. Tout le monde s'est retrouvé le dimanche midi pour une dégustation de vins d'Alsace dans le superbe parc fleuri du centre Saint-Thomas où nous étions accueillis.



Après le discours d'accueil de la présidente, la matinée débute avec les sujets toujours très attendus que sont les conférences scientifiques.

En premier lieu, le Pr Claude Speeg-Schatz, qui dirige le service d'ophtalmologie des hôpitaux universitaires de Strasbourg, présente les points clé du diagnostique de l'albinisme et les examens qui peuvent être pratiqués. Elle rappelle que dans la plupart des cas sont présents un nystagmus congénital qui apparaît dans les premiers mois de la vie, une photophobie, une acuité visuelle basse. La première étape du diagnostique est l'analyse du Strasbourg; 23 et 24 avril 2019

nystagmus. Elle illustre son exposé par des vidéos de patients présentant un nystagmus. Dans une seconde étape différents examens seront pratiqués : la vision binoculaire et monoculaire, la vision de près et de loin, l'existence ou non d'un torticolis ophtalmique, d'une amétropie<sup>1</sup>. Des [examens complémentaires](#) peuvent être préconisés mais ils ne sont pas tous nécessaires et ils permettent de

---

<sup>1</sup> L'amétropie est un trouble de la réfraction des rayons lumineux dans l'œil caractérisé par une mauvaise mise au point des images et causant la myopie, l'hypermétropie ou l'astigmatisme.

préciser le diagnostic dans certains cas seulement. L'OCT (tomographie par cohérence optique) est un examen de la rétine qui met en évidence l'hypoplasie fovéale caractéristique de l'albinisme. L'électrorétinogramme (ERG) vérifie si la rétine est fonctionnelle. Il est nécessaire lorsque l'examen clinique n'explique pas l'origine du nystagmus. Les potentiels évoqués visuels (PEV) identifient le défaut de croisement du nerf optique au niveau du chiasma optique, défaut présent chez un certain nombre de patients albinos. Ils permettent notamment de confirmer une suspicion d'albinisme oculaire. Le Pr Speeg-Schatz demande un diagnostic génétique seulement dans les cas de pathologies lourdes.

### **Albinisme frustré : des formes atténuées peu diagnostiquées**

La matinée se poursuit avec l'exposé du Dr Catherine Duncombe-Poulet, ophtalmologiste pédiatre et strabologue à Caen. Elle présente les formes frustes d'albinisme, formes fréquentes mais peu connues et sous diagnostiquées. Quelques cas cliniques sont décrits. Dans ces formes d'albinisme atténuées, l'acuité visuelle s'améliore en grandissant pour atteindre un seuil qui autorise parfois la conduite, voire une acuité de huit dixièmes. Le nystagmus s'atténue progressivement avec l'âge et les signes cutanés sont absents. Une hypoplasie fovéale apparaît à l'examen d'OCT (tomographie par cohérence optique). Les deux premiers exposés scientifiques sont suivis de nombreuses questions. En voici, un petit extrait.

#### Questions-réponses:

- *Une première question porte sur l'évolution de l'acuité visuelle dans les cas de formes frustes. Plusieurs exemples sont cités. Celui d'un enfant qui avait deux dixièmes très jeune et qui a pu suivre une scolarité en intégration avec l'aide d'un S3AIS. Son acuité s'est améliorée progressivement pour atteindre cinq dixièmes avec des lentilles rigides. Un autre exemple d'une personne avec une acuité de sept dixièmes est donné.*

- *Les personnes qui ont une acuité de cinq dixièmes ou plus peuvent conduire mais la photophobie n'est elle pas pénalisante ? Le Dr Duncombe répond que la photophobie n'est pas la plainte des personnes dans cette situation. La question du champ visuel est posée mais chez une personne albinos, il est normal. Quant à la*

*sensibilité au mouvement, elle dépend de l'intensité du nystagmus mais une fatigue est possible.*

### **Essais cliniques, ou en sommes-nous ?**

Antoine Gliksohn enchaîne avec un exposé sur les essais cliniques en cours. La première étude évoquée est celle menée par le Pr Professeur [Brian Brooks](#) qui a fait des essais sur la base d'un médicament, la nitisinone également utilisé pour traiter d'autres maladies génétiques. En effet, la mélanine ingérée dans notre alimentation est éliminée par notre organisme. Grâce à la nitisinone, ce processus est bloqué. Des essais cliniques ont été menés sur des souris. Les tests sur des adultes montrent que le traitement a des effets sur la coloration des cheveux. En revanche il semble qu'il n'ait pas d'influence manifeste sur la pigmentation de l'iris et sur l'acuité visuelle. L'examen à l'électro-rétinogramme (ERG) ne révèle pas non plus de résultat concluant.

Une seconde piste d'étude abordée par [Murray Berins](#) porte sur la L-Dopa, substance qui intervient dans la chaîne de production de la mélanine et qui joue un rôle déterminant dans le processus de développement de la rétine. Les travaux menés ne montrent pas pour l'instant d'impact majeur sur le développement de l'acuité visuelle. Des résultats plus significatifs ont été obtenus par [Helena Lee](#) qui a réalisé des essais cliniques avec la L-Dopa administrée à des souris à 15 jours et à 28 jours après la naissance. Une amélioration de l'acuité visuelle a été mise en évidence chez les souris traitées à moins de 28 jours après la naissance.

Par ailleurs Antoine donne une information émanant de l'association américaine de l'albinisme. Une piste de traitement de la fibrose pulmonaire par un médicament serait en [cours d'investigation](#) pour les patients atteints du syndrome d'Hermanski Pudlak.

### **Des aides pour la vie quotidienne**

La seconde partie de matinée démarre avec une présentation d'Antoine Gliksohn qui a testé un modèle de capteurs UV. Antoine rappelle que les UV interviennent dans le processus de synthèse de la vitamine D. Les UVB sont les principaux responsables des coups de soleil. Les UVA en revanche, ont des effets moins visibles à court

terme, mais ils pénètrent en profondeur dans l'épiderme et sont largement impliqués dans le développement de cancer de la peau. Une échelle d'indices a été établie par l'OMS. Elle varie de 1 à 11, niveau de rayonnement le plus fort.

Le capteur présenté peut se porter sur une veste ou au poignet. Il est associé à une application consultable sur un téléphone mobile et peut être utilisé via le bluetooth. Le capteur fournit différentes informations comme les indices UV prévus heure par heure ; l'indice instantané, la durée d'exposition sans risque, l'indice de crème à utiliser ... Il est plutôt utile dans des contextes où le rayonnement est difficile à apprécier comme en demi-saison, derrière une vitre ou derrière une toile de protection qui peut laisser passer les UV. Antoine regrette que ce type d'appareil ne soit guère adapté aux personnes déficientes visuelles. Il précise qu'il existe par ailleurs des systèmes de bracelets qui se colorent en fonction de l'intensité du rayonnement. A tester !

### Un sport adapté pour les déficients visuels



Stéphane Mercier de la Fédération française handisport poursuit avec une présentation du goalball, sport adapté pour les personnes déficientes visuelles. Cette discipline oppose deux équipes de trois joueurs qui doivent marquer des buts avec un ballon en caoutchouc rigide, sonorisé, de 1,25 kg. Les attaquants lancent la balle à la main et les défenseurs doivent intercepter le ballon en plongeant. Par souci d'équité, les joueurs portent un bandeau sur les yeux. C'est une discipline paralympique et la France a une équipe

masculine et une équipe féminine nationales. Le goalball se pratique sur un terrain de 18 mètres sur 9 mètres qui comporte des repères sonores. Il se distingue du torball, autre sport de ballon adapté pour les déficients visuels qui n'est pratiqué que par des équipes masculines. Un atelier initiation au goalball était prévu au cours du week-end et la discipline a séduit un certain nombre d'adeptes qui s'en sont donné à coeur joie.

### L'association "mouvement nystagmus" se présente

Deux représentants de "[mouvement nystagmus](#)", la présidente et le trésorier ; invités à la rencontre annuelle ont passé le week-end avec nous. Ils nous présentent leur association. Ils précisent que le nystagmus associé à une autre pathologie comme l'albinisme ou l'aniridie apparaît dans les premiers mois de la vie. Un nystagmus peut aussi survenir plus tardivement suite à un AVC ou autre accident. Le nystagmus idiopathique en revanche n'a pas de cause connue. Le nystagmus constitue une gêne pour les relations sociales, il pose des problèmes pour passer le permis de conduire et peut rendre plus difficile l'entrée dans la vie active. L'association "mouvement nystagmus" est née en 2015. Elle a pour missions d'informer et aider les patients, de sensibiliser le grand public, de soutenir la recherche. Elle organise une conférence chaque année. Elle a une page facebook <https://www.facebook.com/mouvement.nystagmus> un forum. Elle est en relation avec des associations européennes, participe comme Genespoir à des congrès médicaux et est impliquée dans les filières "[Ophtara](#)" et "[Sensgene](#)". Elle projette de mettre en place des brochures d'information à destination des parents ou d'autres acteurs comme les écoles.

### Questions-réponses

*Une question est relative à la chirurgie<sup>2</sup> préconisée dans certains cas. Une consultation préalable permet d'identifier la position de blocage du nystagmus. L'opération consiste à agir sur certains muscles pour déplacer la position de blocage. On peut également, selon les cas, opérer le strabisme.*

---

<sup>2</sup> A Lire : "Albinisme quels traitements pour le nystagmus? - conférence du Docteur Alain SPIELMAN"

## Cflou au service de la basse vision

La société [Cflou](#) qui commercialise du matériel basse vision était représentée par M Delobe. Un stand était à disposition des participants. Un bémol : les produits exposés n'étaient pas en nombre suffisant. M Delobe a présenté les différentes activités de Cflou créée en 2013 et installée à 35 kilomètres de Strasbourg. Cflou est spécialiste du conseil à distance. Elle distribue environ 800 produits dédiés à la basse vision comme télé-agrandisseurs, matériel informatique adapté, téléphones, montres, jeux ... Des rendez-vous peuvent être programmés à domicile sur le secteur de Strasbourg. M Delobe nous a présenté le téléphone mini-vision, vocalisé, avec un clavier à grosses touches, un écran à gros caractères et de forts contrastes. Il évoque également le dispositif de lunettes "[my eye](#) <sup>3</sup>", comportant une caméra reliée à un boîtier et permettant la lecture de textes situés à distance et la reconnaissance de visages. Le dispositif est somme toute encore très onéreux. Cflou dispose d'un [catalogue](#), prête du matériel pour huit jours (si le coût est supérieur à 300 €) et propose la location de produits. Il assure l'installation à domicile et la formation.

## Le quotidien d'une personne albinos mis en images

La matinée s'est terminée par la projection du film "[¿ Lo ves](#)" réalisé par Pathy Bonet, réalisatrice espagnole albinos qui se met en scène dans des situations problématiques de la vie quotidienne (prendre un bus, trouver une personne lors d'un rendez-vous, choisir le bon produits sur le rayon d'un supermarché ...). Le film, tente de simuler, par le rendu d'une image floue, la vision d'une personne albinos (surexposition, mauvaise appréciation du détail, flou ...). Il est en version originale sous titrée en anglais sur YouTube. Il a été doublé par Béatrice Jouanne et Bernard Gliksohn pour la projection qui a eu lieu lors de cette rencontre annuelle. La projection est suivie d'un petit débat. Les retours sont très positifs. Le film est important pour les enfants qui partagent ainsi leur vécu et se sentent moins seuls, mais aussi pour les parents et l'entourage qui peuvent se représenter le quotidien d'une personne albinos.

## Des ateliers pour tous les goûts



Le samedi après-midi était consacré aux ateliers. Chacun s'était pré-inscrit par internet et des groupes homogènes ont été constitués par les organisateurs qui ont tenté de répondre au mieux aux desideratas de chacun. Chaque participant a pu assister à deux ateliers dans l'après-midi. Les thèmes abordés étaient très variés : simulation basse vision, photophobie, présentation du S3AIS de Strasbourg et démarches administratives en lien avec le handicap, initiation au goal ball, visite de l'exposition Cflou de matériel adapté, développement visuel des enfants albinos, conseil en image, questions-réponses sur le diagnostique génétique.

L'assemblée générale s'est tenue en seconde partie d'après-midi. Puis nous nous sommes retrouvés dans le petit parc du centre Saint-Thomas pour la traditionnelle photo de groupe au pied de magnifiques arbres en fleurs.

## Réaliser ses passions

La journée du dimanche a démarré avec la présentation du film "[Breaking myths](#)". Ce court métrage a été monté par la réalisatrice Pathy Bonet de l'association espagnole Alba, en collaboration avec d'autres associations européennes. Des personnes albinos sont filmées dans le cadre de leur activité professionnelle ou de loisir, qui pour certaines ne sont guère accessibles à des déficients visuels. Le film rassemble des témoignages, celui de Julien Tanno de Genespoir qui pratique le roller, d'une jeune dessinatrice, un d'un joueur de basket. Guillaume Jouan, fils de la fondatrice de

<sup>3</sup> fiche technique points forts et points faibles de "my eye"

l'association décrit le déroulement d'une journée de travail dans son métier de cuisinier. Chacun explique comment il a dû s'adapter et repousser ses limites pour réaliser sa passion. Le film est ponctué de courtes interventions du Pr. Luis Montoliu qui donne des informations sur les caractéristiques de l'albinisme et les conséquences dans la vie de tous les jours. La projection est suivie d'un débat. Il ressort que ce film est important pour les jeunes et les enfants qui peuvent ainsi s'appuyer sur des modèles. Le dimanche matin s'est poursuivi avec les groupes de parole. Les participants étaient répartis par groupes : parents d'enfants albinos, adultes albinos ... La nouvelle organisation en groupes de parole instaurée cette année a stimulé les échanges et elle a été particulièrement appréciée.

### Les enfants et adolescents partagent des ateliers et groupes de parole



Les jeunes répartis par âge (6-12 ans et adolescents) et par ateliers avaient eux aussi un programme très varié. Certains ont découvert le goalball. Guillaume Jouan a animé des ateliers cuisine qui ont beaucoup plu. La formule théâtre-forum avec des psychologues a été reconduite cette année. Enfants et adolescents ont vu les films "[Lo ves](#)" et "[breaking myths](#)" autour desquels ils ont pu échanger.

### De précieux moments de convivialité

De nombreux échanges informels ont eu lieu tout au long du week-end, pendant les repas ou à l'occasion d'une dégustation de vins d'Alsace dans le petit jardin du centre Saint-Thomas. Une soirée ludique était organisée le samedi soir. Certains ont participé à un jeu en équipes (une équipe parent, une équipe enfant). D'autres ont joué aux cartes. Dimanche après-midi, les jeunes adultes de 18 à 30 ans sont parti à la découverte de Strasbourg et ont passé un excellent après-midi.



La rencontre annuelle 2020 sera l'occasion de fêter les vingt-cinq ans de l'association. Elle aura lieu sur un long week end du jeudi 21 au dimanche 24 mai. Une date à noter dès à présent sur les agendas !

