

Rapport moral 2016

Introduction

L'année 2016 a vu une accélération des actions en faveur des personnes atteintes de maladies rares par la mise en œuvre de dispositions résultant de l'application du Plan National Maladies Rares 2 (PNMR2). Notre association, en s'engageant dans ces dispositifs, a porté haut et fort la voix de l'albinisme. Comme vous pourrez le constater dans ce rapport, cet engagement constant a permis de tisser des liens avec de nombreuses associations et avec des acteurs du monde médical et de la recherche. Ces points positifs ne doivent pas dissimuler les difficultés rencontrées et en particulier celles liées aux démarches de reconnaissance du handicap.

Comme vous le montrera ce rapport, en 2016 la vie de l'association a été riche et intense, la recherche est toujours au centre de nombreuses actions de Genespoir et les relations internationales se développent.

La vie de l'association

Genespoir vous représente

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.

De nombreux services médicaux ont été labellisés pour leur expertise reconnue sur ces sujets et c'est ainsi que sont nés les centres de référence et les centres de compétence maladies rares.

Nous sommes particulièrement concernés par l'ophtalmologie et la dermatologie et nous avons donc développé nos contacts avec plusieurs centres de référence :

- OPHTARA (maladies ophtalmologiques rares) et particulièrement le service d'ophtalmologie pédiatrique de l'hôpital Necker Enfants Malades à Paris dirigé par le professeur Dominique Bremont-Gignac
- MAGEC (maladies génétiques d'expression cutanée) et particulièrement le service de dermatologie pédiatrique de l'hôpital Necker Enfants Malades à Paris dirigé par le professeur Christine Bodemer
- CRMRP, (maladies rares de la peau) service de dermatologie de l'hôpital de Bordeaux dirigé par le professeur Alain Taïeb

Pour coordonner les actions de ces différents services, des filières de santé ont été mises en place qui regroupent les centres de référence agissant dans des spécialités communes. Nous participons à plusieurs d'entre elles :

- FIMARAD, filière des maladies rares dermatologiques dirigées par le professeur Christine Bodemer

- SENSGENE, filière des maladies génétiques d'origine sensorielle dirigée par le professeur Hélène Dollfus de Strasbourg
- RESPIFIL, filière des maladies respiratoires dirigée par le professeur Annick Clément

Ces filières regroupent monde médical, médico-social, laboratoire de recherche, laboratoire de diagnostic et associations. Dans chaque filière des groupes de travail ont été mis en place pour proposer des actions concrètes en faveur des patients et de leurs familles.

La filière FIMARAD

Nous avons établis des contacts fructueux avec tous les acteurs de la filière : médecins, monde médico-social et associations. Nous participons avec d'autres associations à deux des six groupes de travail de la filière FIMARAD :

- groupe de travail médico-social avec Béatrice Jouanne
- groupe de travail laboratoires de diagnostic avec Bénédicte Louyer

La filière a contribué aux actions suivantes.

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Albinisme

Une des missions des filières est la mise en place des PNDS pour les maladies qui n'en ont pas encore.

L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire.

Les médecins du conseil scientifique, des médecins des centres de référence et des membres de l'association participent à sa rédaction. Le PNDS albinisme devrait être finalisé fin 2017.

Programme d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) Albinisme

L'éducation thérapeutique du patient 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.

Béatrice Jouanne et Monique Godeau représentent Genespoir et participent à l'élaboration du programme ETP albinisme avec les centres de référence MAGEC, OPHTARA et CRM RP. Ce programme sera finalisé et validé à la fin 2017. 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. Tout cela devrait se mettre en place en 2018.

Questionnaires de « fardeau »

La filière FIMARAD a obtenu un financement pour le projet RaDiCo-Fard (Rare Disease Cohorts). pour l'évaluation du fardeau individuel au cours des maladies dermatologiques rares,

l'objectif est de se concentrer sur l'individu et de décrire le « fardeau » individuel des patients et des familles de patients souffrant de maladies rares de la peau pour améliorer, d'un point de vue

médical et socio-économique, la prise en charge des patients atteints de maladies cutanées rares.

Nous avons participé à l'élaboration d'un questionnaire pour les personnes adultes atteintes d'albinisme. Grâce à la participation de plus de 60 personnes un questionnaire définitif a pu être validé. Il pourra être utilisé avant et après prise en charge thérapeutique pour en apprécier l'effet. Afin qu'il puisse être utilisé par le plus grand nombre, il a été traduit en anglais.

Le questionnaire à destination des familles avec enfants atteints d'albinisme sera diffusé en 2017.

La filière SENSGENE

Nos contacts avec la filière des maladies sensorielle qui prend en charge les maladies rares de la vue n'ont pas été à la hauteur de nos attentes. Nous n'avons jamais pu développer de contacts constructifs. Cette filière ne semble pas vouloir impliquer les associations dans des travaux au sein de groupes de travail comme la filière FIMARAD. Une seule réunion annuelle a été organisée à Strasbourg, ville où se trouve le centre de référence CARGO que dirige le professeur Dollfus qui est également à la tête de la filière SENSGENE. Cette unique réunion n'a pas permis d'établir une véritable communication entre les médecins de la filière et les associations. Après avoir passé une année à tenter de nous faire entendre, nous avons préféré concentrer nos actions sur OPHTARA, le centre de référence qui semble le plus à notre écoute.

La filière RESPIFIL

Nos contact avec cette filière sont récents. C'est la découverte de personnes de l'association atteintes de formes syndromiques à conséquences pulmonaires qui nous a amenés à prendre contact. Nous avons été bien accueillis. Nous avons été invité à participer à la journée annuelle de la filière où Béatrice Jouanne nous a représentés. Des contacts ont été pris avec des associations et nous participerons en 2017 à des journées d'information sur la fibrose pulmonaire qui est une des conséquences de certaines formes de HPS.

Genespoir vous soutient

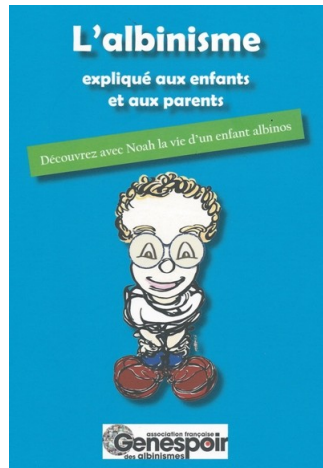
Obtenir une reconnaissance de handicap semble de plus en plus difficile. En particulier, les démarches de renouvellement semblent conduire fréquemment à des diminution d'aide et de niveau de reconnaissance de handicap. Nous avons été amené à rédiger des lettres de soutien à la demande de plusieurs familles de l'association pour appuyer les démarches de recours qu'elles ont entreprises après un refus de reconnaissance ou une diminution des aides attribuées. Nous avons également apporté notre soutien dans le domaine de la scolarisation pour l'obtention d'AVS ou pour permettre un choix éclairé du mode de scolarisation.

Genespoir vous informe

En 2015 nous avons imaginé créer un livre à destination des enfants atteints d'albinisme scolarisés en primaire. Ce projet a abouti en 2016,

Écrit par de jeunes et moins jeunes membres de Genespoir, illustré par Bernard Armand-Anthony, dessinateur membre de l'association, ce projet est devenu le livre « L'albinisme expliqué aux enfants et aux parents ». Il permet d'établir un véritable dialogue dans les familles en parlant de

la vie quotidienne, en évoquant les situations vécues par les enfants et en répondant à de nombreuses questions qu'ils se posent. Ce livre très apprécié par les SAAAS, est très utile pour informer les instituteurs ou les éducateurs et ainsi favoriser l'intégration des enfants atteints d'albinisme. Vous pouvez le commander directement sur le site de Genespoir.



Genespoir informe le monde médical

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

- Neuro-pédiatrie en janvier à Lille,
- Pédiatrie en janvier à Paris,
- Génétique en février à Lyon,
- Ophtalmologie en mai à Paris,
- Pédiatrie en mai à Lille,
- 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 ignorant du monde des maladies rares.

Genespoir participe à la journée internationale de sensibilisation à l'albinisme

A Rennes

Après une matinée d'information du public sur le marché des Lisses, cette journée a permis d'organiser une rencontre des membres de la région Bretagne dans le restaurant de Guillaume Jouan.





A Paris

Une conférence a été organisée par l'Unesco. Plusieurs associations dont Genespoir et ALBA (Espagne) étaient représentées.

Le monde médical et la recherche étaient entre autre représentés par les professeurs Aquaron et Arveiler.





Genespoir participe à la course des héros

Les membres de Genespoir se sont fortement mobilisés puisque quarante deux collecteurs étaient inscrits pour participer. Le principe est de collecter des dons au profit de l'association que l'on soutient. Il faut récolter un minimum de 250 € pour courir le jour de l'événement.

Ils ont récolté 38 614 € au profit de la recherche sur l'albinisme,

Nous nous sommes retrouvés le dimanche 19 juin à plus d'une soixantaine au parc de Saint Cloud. Beaucoup étaient venus en famille pour encourager les coureurs. Après la course, un pique-nique a réuni les participants dans un moment chaleureux et convivial.

Nous renouvellerons cette expérience en 2017.



Les antennes de Genespoir

Basse-Normandie

Le 5 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 également lieu en 2015 permet de récolter des dons au profit de la recherche sur l'albinisme. Merci à Ludivine pour ses actions constantes et efficaces.

Haute-Normandie

Le 11 juin, l'antenne de Haute-Normandie a organisé une soirée années 80 auxquels ont participé environ 200 personnes, Le succès de cette soirée a été possible grâce à l'engagement de plusieurs familles de la région.

Merci à Elisabeth et à sa famille pour l'organisation de cette soirée qui a permis de récolter plus de 2000 € au profit de la recherche sur l'albinisme et merci à la famille Duval et à Maxime notre DJ, membre de Genespoir qui ont contribué au succès de la soirée.



Samedi 11 juin 2016 - 19h00
Salle des fêtes de GASNY (27)

Soirée Années 80

Tarif : adulte 20€
enfant 10€

- Repas (Apéritif, Paëlla, Dessert, Café)
- Danses
- Animations

Buvette

Sur réservation au 06 99 53 69 80
(avant le 1er juin) ou 06 73 87 41 46

Soirée privée organisée au profit
de la recherche par l'association:
En partenariat avec l'amicale des
sapeurs-pompiers de Gasny

association française
Genespoir
des albinismes

Alsace

Les 15 et 16 septembre 2016 des concerts de jazz étaient organisés par le Lions Club au profit de Genespoir. Notre association était représentée par Jean Kauffmann, notre trésorier et Perrine Deybach, responsable de l'antenne d'Alsace. Un chèque de plus de 2000 € a ainsi été donné à Genespoir pour la recherche sur l'albinisme.



La recherche et le suivi médical

Les projets de recherche soutenus en 2016

La recherche génétique

Le projet du Pr Arveiler

La recherche sur les causes génétiques de l'albinisme se poursuit au sein du laboratoire. En dix ans le laboratoire a acquis une expérience unique en Europe sur le diagnostic de l'albinisme. Mille cas ont été analysés. Parmi ceux-là 15 % n'ont aucun diagnostic et 13 % un diagnostic incomplet bien que le laboratoire utilise les méthodes les plus modernes et analysent les 19 gènes connus à ce jour. La recherche des causes génétiques se poursuit donc pour ces plus de 250 cas sans diagnostic. La recherche se concentre sur la recherche de nouveaux gènes responsables de formes d'albinisme. En 2017, cent vingt neuf gène candidats seront testé sur 140 cas sans diagnostic.

Connaître les causes génétiques de sa forme d'albinisme est important pour :

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

Le premier cas de syndrome de Chediak Higashi diagnostiqué à Bordeaux

Cette forme syndromique extrêmement rare a des conséquences très graves principalement dues à un dysfonctionnement du système immunitaire. Ces conséquences se développent progressivement à partir de l'âge d'environ 5 ans et conduisent rapidement à une issue fatale en l'absence de traitement.

Le diagnostic génétique de Camille et Jeanne Sans a permis de mettre en évidence qu'ils sont atteints de cette forme particulière d'albinisme avant que les symptômes spécifiques ne se développent. Cela a permis la mise en place d'une action thérapeutique sous forme de greffe de moelle osseuse qui est en cours actuellement.

Une campagne exceptionnelle de dons a été lancée pour aider cette famille qui voit sa vie bouleversée. Adeline Sans a démissionné de son travail pour s'occuper des ses enfants, ils ont déménagé pour un appartement plus grand permettant d'assurer des conditions de vie adaptées aux conséquences des traitements que les enfants doivent recevoir. Tout ceci entraîne une charge financière très importante. Dans de telles circonstances nous devons montrer notre solidarité avec cette famille.



Le projet de recherche d'Alexandra Rebsam

Ce projet de recherche original et ambitieux soutenu par Genespoir depuis 2013 concerne le développement du système nerveux visuel albinos.

L'équipe en formation a besoin d'être soutenue et le développement du projet est ralenti par le manque de personnel lié à un manque de financement.

Un assistant ingénieur a été embauché depuis avril 2016 permettant d'assurer un travail de recherche continu.

Alexandra Rebsam projette un transfert de l'équipe en 2018 vers l'Institut de la Vision. Nous avons pris contact avec Alain Chedotal qui dirige l'équipe « Développement des connexions rétiniennes et régénération du nerf optique » au sein de laquelle Alexandra Rebsam poursuivra ses travaux de recherche sur l'albinisme.

Ce nouveau cadre sera beaucoup plus favorable à la recherche sur l'albinisme. L'équipe aura un soutien technique et humain beaucoup plus important, les moyens de l'institut de la vision étant entièrement dévolus à la recherche sur les maladies de la vue.



Le suivi médical

Les consultations pluridisciplinaires

On peut maintenant parler de consultations pluridisciplinaires au pluriel puisque après la consultation de Bordeaux ouverte en mars 2014, une nouvelle consultation ouvrira au premier semestre 2017 au sein de l'hôpital Necker Enfants Malades grâce à la collaboration des centres de référence MAGEC (dermatologie) et OPHTARA (ophtalmologie).

Cette nouvelle consultation concernera presque exclusivement les enfants. Elle est le fruit des contacts que nous avons établis avec ces centres de référence depuis plus d'un an.

Les contacts internationaux

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.

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.

Nous étions les 24 et 25 Septembre 2016 à Zurich pour le congrès annuel de la Société Européenne d'Ophtalmologie pédiatrique (EPOS) avec deux autres associations européennes (Allemagne et Turquie) en collaboration avec Aniridia Europe qui, à l'image d'Albinisme Europe, regroupe les associations européennes de personnes atteintes d'aniridie.



Du 29 septembre au 1^{er} octobre nous étions à Budapest au 38^e congrès de l'Association Européenne de Strabologie (ESA) pour informer et représenter les associations européennes avec

encore la participation d'Aniridia Europe.

Nous étions représenté dans ces congrès par Antoine Gliksohn, responsable des relations internationales de Genespoir.

Journées européennes de l'albinisme

Troisièmes journées européennes de l'albinisme

Les 3^e journées européennes de l'albinisme (3 EDA) ont eu lieu les 7 et 8 avril à Milan (Italie).

Les différentes associations européennes représentées ont eu deux jours pour partager leurs expériences et envisager des projets communs. Nous étions représentés par Béatrice Jouanne, Antoine et Charles Gliksohn.



En parallèle avait lieu une réunion internationale de chercheurs ainsi qu'un colloque de pédagogues et psychologue italien sur le sujet de l'intégration scolaire.

Deuxième rencontres de jeunes européens

Au même moment et au même endroit se déroulait la deuxième rencontre des jeunes européens (2 YPA) qui a réuni des jeunes entre 18 et 30 ans venant des 9 pays participants. Cette réunion s'est prolongée jusqu'au 10 avril. Ces quatre jours de rencontre ont permis de nombreux échanges. Les jeunes présents ont participé à une étude sur l'accessibilité de la ville pour les personnes déficientes visuelles ainsi qu'à un projet artistique, public et médiatisé, les « White Umbrellas ».

Les jeunes français étaient représentés par Maëlle Duperay, Guillaume Jouan, Mathilde Miclo et Anaïs Sereni.



Perspectives et conclusion

La nécessité d'apporter un soutien à la famille dans le domaine social nous a conduit à réorienter les missions des antennes vers plus de soutien aux familles. Nous devons développer notre connaissance des structures locales de prise en charge, apporter notre soutien aux familles faisant des demandes auprès des MDPH et essuyant des refus ou qui voient les aides dont ils bénéficiaient diminuer sans que leur situation ait changée. Nous ne pouvons pas accepter ces situations et nous agissons systématiquement pour soutenir les familles auprès des organismes décisionnaires. Vous devez nous faire connaître vos difficultés pour que tous ensemble nous améliorions la prise en charge sociale des personnes atteintes d'albinisme. Ces actions de soutien devront être menées par les antennes avec l'appui des structures nationales de l'association.

Nous continuerons notre implication auprès des centres de référence et des filières en participant aux instances et groupes de travail pour agir au niveau national au bénéfice des personnes atteintes de maladies rares.

Nous continuerons les actions de communication :

- projet de mallette d'accueil pour les familles découvrant l'albinisme de leur bébé avec un nouveau livre « Mon bébé est atteint d'albinisme »
- refonte du site Internet avec Assoconnect qui permet une gestion globale de l'association (gestion des membres et de la comptabilité)

Pour poursuivre notre soutien à la recherche nous continuerons les actions de collecte de don. J'espère que nous serons nombreux à participer à la course des héros qui permet de faire connaître l'albinisme autour de nous et de susciter des dons de la part de nouveaux donateurs.

Les actions et missions de Genespoir se développent mais nous ne sommes pas plus nombreux. C'est le nombre de bénévoles et le temps disponible qui limite maintenant les actions que nous pouvons mener à bien. N'hésitez pas à vous engager et à nous rejoindre pour participer à la réalisation des projets de Genespoir au bénéfice de tous.