Rapport d'activité 2019

Après une année 2018 extrêmement riche en événements de tous ordres, l'année 2019 aurait pu sembler plus banale. Pour autant, en 2019, le soutien aux familles, les contacts avec le monde médical, le soutien à la recherche et le développement d'actions au niveau international ont continué à rythmer la vie de l'association. Pas de grand projets nouveaux pour 2019 mais déjà 2020 en ligne de mire. Nous en reparlerons plus tard.

1. Les projets marquants de l'association

1.1. Publication du PNDS

Le PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soin) a été publié officiellement au mois de juillet. Il 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 des personnes atteintes d'albinisme sur l'ensemble du territoire. Vous pouvez utiliser ce document pour faire valoir vos droits à une meilleure prise en charge de vos soins auprès de l'assurance maladie.

C'est une reconnaissance officielle de l'albinisme qui n'existait pas jusqu'à présent. Cela peut vous permettre d'appuyer une demande d'ALD. Faites connaître ce document aux médecins qui vous suivent ou qui suivent votre enfant, aussi bien le médecin généraliste ou le pédiatre que l'ophtalmologiste ou le dermatologue.

1.2. Programme d'éducation thérapeutique du patient

Depuis deux ans, GENESPOIR, avec l'équipe des centres de référence MAGEC et OPHTARA de l'hôpital Necker, participe à la construction d'un programme d'éducation thérapeutique pour les enfants atteints d'albinisme et leurs parents.

Ce programme a été présenté et validé par l'ARS (Agence Régionale de Santé) d'Île-de-France fin 2018 et le sera bientôt par l'ARS Nouvelle-Aquitaine.

La première séance d'éducation thérapeutique a eu lieu à l'hôpital Necker le samedi 22 juin 2019. Elle était destinée à des enfants entre 6 et 11 ans et à leurs parents. Cette première session a réuni une dizaine de familles. Monique et Béatrice qui ont reçu une formation en éducation thérapeutique ont participé à l'animation des différents groupes au côté de l'équipe de Necker.

Cette action qui devait se poursuivre en 2020, aura lieu en 2021 lors de la rencontre annuelle de Genespoir.

1.3. Projet « Mallette bébé »

Cette mallette d'accueil qui a été développée en 2017 est offerte aux parents de bébés et très jeunes enfants atteints d'albinisme. Elle contient entre autre le 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. Elle apporte conseils, témoignages et information pour permettre aux parents d'agir pour le développement visuel et sensoriel de leur enfant.

Entre la création de cet outil en 2017 et la fin 2019, Monique qui est responsable de ce projet a envoyé plus d'une trentaine de mallettes.

1.4. Les projets de recherche soutenus en 2019

Nous continuons de soutenir le projet du professeur Arveiler sur la recherche de nouveaux gènes et de nouveaux mécanismes expliquant des formes d'albinisme qui n'ont toujours pas de diagnostic génétique. Nous continuons également à soutenir les travaux de recherche d'Alexandra Rebsam sur le développement de la rétine albinos ainsi que les travaux du professeur Pierre Vabres, dermatologue à Dijon sur les taches pigmentaires qui apparaissent sur la peau de personnes atteintes d'albinisme de type 2.

Deux nouveaux projets de recherche ont été retenus cette année :

- étude d'une forme d'albinisme félin par le Professeur Marie Abitbol
- étude des mécanismes biologiques d'une forme syndromique d'albinisme par le docteur Cédric Delevoye qui a déjà collaboré à des travaux de recherche du professeur Arveiler

En 2019, 60 000 € ont été versés à la recherche sur l'albinisme.

1.5. Relation avec les structures de soins et de santé

a/ Les filières de santé

Les filières de santé maladies rares sont des organisations nationales qui ont pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares.

Il existe 23 filières, chacune est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs.

Chaque filière regroupe de nombreux acteurs : les centres de référence maladies rares (CRMR) et les centres de compétences qui leur sont rattachés, les structures de soins travaillant avec ces centres, les laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, les professionnels et structures des secteurs social et médico-social, les équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle et les associations de personnes malades.

Nous sommes membres de plusieurs filières de santé : filière dermatologique FIMARAD, filière sensorielle SENSGENE, filière pulmonaire RESPIFIL.

Nous participons à plusieurs groupes de travail de ces différentes filières. Ces groupes de travail réunissent associations et représentants du monde médical membres de la filière et ont pour objectif

- de développer des outils au service des personnes concernées comme des vidéos, des guides, des fiches pratiques, des outils de suivi de la scolarisation ainsi que des formations pour les représentants des associations. Des liens vers ces différentes filières et certains de ces outils sont en ligne sur le site de Genespoir.
- De mettre en évidence les difficultés rencontrées par les personnes concernées aussi bien pour la prise en charge médicale que médico-sociale et de proposer des solutions pour remédier à ces difficultés.

Nous sommes par ailleurs élus en tant que représentant d'association au comité de pilotage de la filière FIMARAD.

b/ Les centres de référence

Un centre de référence rassemble une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare – ou un groupe de maladies rares – et qui développe son activité dans les domaines des soins, de l'enseignement-formation et de la recherche. Cette équipe est médicale mais intègre également des compétences paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives et sociales.

Plusieurs centres de référence prennent en charge les personnes atteintes d'albinisme. Dans le domaine ophtalmologique, il s'agit des centres OPHTARA (Paris), CARGO (Strasbourg) et MAOLYA (Montpellier). Dans le domaine dermatologique, ce sont les centres MAGEC (Paris) et CRMRP (Bordeaux). D'autres centres peuvent également concerner les personnes ayant des formes syndromiques d'albinisme pour la prise en charge de leurs pathologies spécifiques (hématologique, respiratoire, intestinale).

Nous sommes élus comme représentants des associations au comité de pilotage du centre de référence ophtalmologique OPHTARA de l'hôpital Necker.

2. Diffusion de l'information sur l'albinisme

2.1. Information du public et des personnes concernées par l'albinisme

Le site Internet et la page Facebook sont les principaux outils de Genespoir pour informer le public mais aussi les adhérents et le monde médical. Ces deux

médias sont très suivis et utilisés aussi bien par le monde médical que par les associations étrangères.

René Lotton continue de mettre à jour le site Internet, vous y trouverez les informations sur les activités de l'association dans la rubrique actualités. La rubrique quoi de neuf sur le site facilite la consultation des nouveaux articles.

Cécyle Jung s'occupe de la page Facebook. Elle diffuse quotidiennement un grand nombre d'informations en relation avec l'albinisme, le handicap et la vie de l'association.

N'oubliez pas non plus de participer au groupe Facebook « Amis de Genespoir » qui est réservé aux membres de l'association.

C'est maintenant Aurélien Machut qui s'occupe de la diffusion de la newsletter.

2.2. Information du monde médical

En France

Nous avons poursuivi notre participation à de nombreux congrès médicaux pour informer les médecins et spécialistes en orthoptie, ophtalmologie, dermatologie et pédiatrie. Les pédiatres qui ne sont pas spécialistes sont très intéressés pas les informations que nous leur apportons et sont très demandeurs des documents que nous leur fournissons. Bénédicte et Monique nous y représentent régulièrement.

La participation au congrès de réflexion ophtalmologique a été l'occasion de rencontrer le docteur Béatrice Le Bail, présidente de l'ARIBa (Association francophone des professionnels de la basse vision). Cette rencontre a permis de développer nos liens avec cette importante association professionnelle et de participer à la conférence sur l'albinisme organisée par l'Ariba lors de son 12e congrès.

Figure 2: congrès de Réflexion ophtalmologique

Figure 1: congrès de la société française de pédiatrie

En Europe

Antoine Gliksohn a représenté Genespoir mais aussi Albinism Europe dans de nombreux congrès européens : Congrès de l'EPOS (société européenne d'ophtalmologie pédiatrique), Congrès de l'ESA (association européenne de strabologie), Conférence Global Skin organisée par l'IADPO (Alliance internationale des associations de patients en dermatologie) dont nous sommes membres, Congrès de l'ILDS (Société Internationale de Dermatologie).

Ces manifestations sont l'occasion de diffuser la brochure « Albinisme, une condition génétique » qui a été traduite en anglais mais aussi en Russe, en Portugais et bientôt dans d'autres langues européennes. Cette brochure est très appréciée. Elle contribue à une meilleure connaissance de l'albinisme dans le monde médical et nous avons de nombreuses félicitations à ce sujet.

Première Journée Française de l'Albinisme

L'équipe des médecins et chercheurs de Bordeaux a organisé la première Journée Française de l'Albinisme sous la direction du professeur Arveiler. Une soixantaine de médecins et chercheurs français étaient présents. Genespoir a contribué financièrement à l'organisation et à la réussite de cette journée. Les présentations variées ont montré la vitalité de la recherche et l'intérêt grandissant du monde médical pour l'albinisme.

2.3. Journée internationale de sensibilisation à l'albinisme

En France

Dominique, responsable de l'antenne Pas-de-Calais a organisé un concert à l'occasion de la journée internationale du 13 juin. Celui-ci a eu lieu dans la magnifique salle de la mairie du Touquet que la maire avait mise à notre disposition. Dominique avait réuni autour de lui ses amis Jazzmen. Béatrice avait fait le voyage et a présenté l'albinisme au public présent qui n'en connaissait pas les conséquences. Parmi les auditeurs présents, nombreux étaient ceux qui connaissaient Dominique mais n'imaginaient pas vraiment le handicap qu'il doit surmonter quotidiennement.

Dans le monde

Pour la première fois, L'ONU a organisé le 13 juin à New York une série d'événements à l'occasion de la journée internationale de sensibilisation à l'albinisme. Beaucoup d'acteurs importants qui agissent pour l'albinisme étaient présents comme des représentants de l'association américaine Noah, de HPS Network, de Under the Same Sun et d'associations africaines. Genespoir était représenté par Antoine Gliksohn à cet important événement.

2.4. Genespoir participe à la course des héros

Pour la quatrième fois nous avons participé à la course de héros.

Cet événement est une source de financement importante pour la recherche. Merci à ceux qui s'y sont inscrits et à ceux qui sont venus les encourager. Grâce à eux plus de 6500 € ont été versés à la recherche sur l'albinisme.

3. Les antennes de Genespoir

Les antennes sont actives !

L'antenne Grand-Est

Perrine, responsable de l'antenne Grand-Est a été la cheville ouvrière de l'organisation de la rencontre annuelle 2019 de Strasbourg. Organiser une rencontre annuelle en région ne peut se faire que si nous avons quelqu'un sur place en mesure de prendre tous les contacts nécessaires, de se rendre sur place à de nombreuses reprises, d'assurer la logistique et d'organiser la convivialité. Merci à Perrine pour son engagement et son dévouement. Merci aussi à ses amis vignerons qui ont nous ont abreuvés lors de l'apéritif du dimanche.

Perrine nous a également représentés lors de plusieurs manifestations organisées à Strasbourg comme par exemple la journée internationale des maladies rares du 28 février ou la journée annuelle de la filière Sensgene.

L'antenne Rhône-Alpes

Le dimanche 14 avril 2019, les grand-parents de Louis ont accueillis les membres de l'antenne à Bourg Argental. 9 familles, 10 enfants et 18 adultes y ont participé. C'est la deuxième année consécutive que cette rencontre a lieu ainsi dans une famille. Elisabeth responsable de l'antenne Savoie s'était jointe aux participants.

Encore un succès obtenu grâce au travail constant de Daniel, responsable de l'antenne.

L'antenne Basse-Normandie

Groupama continue de soutenir Genespoir avec la marche solidaire. En 2019 la famille Cellier, Eric et Christelle, responsable de l'antenne Indre-et-Loire mais aussi Manon, secrétaire adjointe de l'association et sa sœur Auriane avaient fait le voyage et s'étaient joints à la famille Château pour participer à la marche. Le montant des inscriptions est partagé entre les trois associations bénéficiaires.

Ludivine a également participé à la journée internationale des maladies rares. Une grande réunion rassemblant associations et acteurs du monde médical a eu lieu à Caen le 28 février. Ludivine a pu constater la difficulté qu'il y a à intéresser les médecins à nos problématiques, il y a encore du travail à faire !

L'antenne Indre-et-Loire

Comme tous les ans, Le Club Athlétique Chinonais a organisé une course au profit de Genespoir lors de la corrida de Chinon. C'est grâce à l'action de la famille Cellier, responsable de l'antenne d'Indre-et-Loire que cette

collaboration se poursuit année après année. Le montant récolté a été versé à la recherche sur l'albinisme.

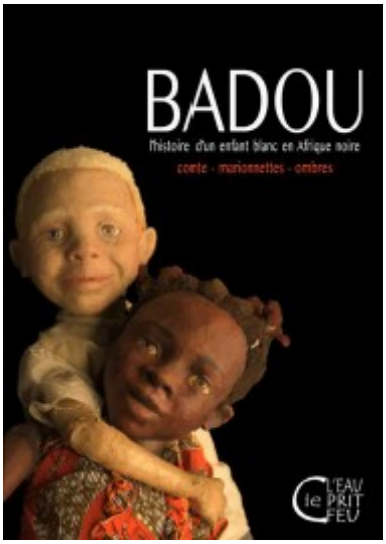
L'antenne Île-de-France

En 2019, Monique et Elizabeth ont organisé plusieurs réunions informelles de l'antenne. Ce sont toujours des moments sympathiques d'échange.

L'antenne Picardie

Pour leur première année de responsabilité Aurélien et Marine ont organisé en juin 2019 un rallye moto qui a réuni plus de 200 participants. Les bénéfices de la journée ont été versés à la recherche sur l'albinisme.

L'antenne Bretagne et le siège social



Bénédicte assure à la fois la responsabilité du siège social mais aussi anime l'antenne Bretagne. Elle est régulièrement sollicitée par des lycéens pour réaliser des dossiers sur l'albinisme. Elle reçoit tous les appels téléphoniques et en particulier ceux des parents de jeunes enfants qu'elle rassure et oriente vers Monique pour que celle-ci leur adresse la mallette de Genespoir.

Le spectacle de marionnettes « Badou, l'histoire d'un enfant Blanc en Afrique noire » qui a été donné à la MJC du Grand-Cordel à Rennes a permis de diffuser de l'information sur l'albinisme auprès des enfants et de leurs parents. Les enfants aussi doivent être sensibilisés à l'albinisme et à la différence et le conte est un bon moyen d'y parvenir.

4. Rencontre annuelle

Répondant à l'appel qui avait été lancé en 2018 à Paris, un groupe de jeunes adultes a rejoint le groupe des anciens pour participer à l'organisation de la rencontre annuelle de Strasbourg. Les tâches ont été réparties : aux jeunes adultes le soin d'imaginer et d'organiser de nouvelles activités, au groupe des anciens de se charger de la logistique. Ceux qui ont participé à la rencontre de Strasbourg ont plébiscité cette nouvelle formule.

En 2019, nous étions prêts à renouveler l'expérience et tous voulaient mettre à profit l'expérience acquise en 2018 pour peaufiner l'organisation et corriger les quelques dysfonctionnements qui s'étaient produits. Nous avons malheureusement dû annuler la rencontre 2020 et la fête des 25 ans de Genespoir.

Merci à Antoine, Anaïs, Aure, Élodie, Émeline, Guillaume et Maëlle ainsi qu'à Annick, Bénédicte, Monique et Perrine et bravo pour cette belle réussite.

Conclusion

L'année 2019 a été comme vous pouvez le constater aussi riche en actions que les années précédentes même si au départ je pensais qu'elle n'avait pas le caractère exceptionnel de 2018.

Mais 2019 a aussi marqué le lancement et tout le travail de préparation de deux actions importantes qui devaient avoir lieu de 2020 :

- du 1er au 4 avril, nous avions prévu d'organiser la 5e édition de journées européennes de l'albinisme (5EDA), à Bordeaux. Alors que le travail d'organisation était déjà pratiquement achevé et les inscriptions terminées, la pandémie est venu bouleverser nos projets. C'est finalement en ligne, du 4 au 7 novembre 2020, que cette conférence se déroulera. Nous espérons un grand succès à cet événement international qui attire maintenant des participants du monde entier. Rappelons que la 1re édition a eu lieu à Paris en 2012 à l'initiative de Genespoir.
- Du 21 au 24 mai nous devions fêter les 25 ans de l'association dans une rencontre annuelle exceptionnelle. Cet rencontre est reportée au week-end de la Pentecôte du 21 au 24 mai 2021.

Notre participation à la course des héros 2020 a pu se faire grâce à l'organisation d'un événement délocalisé et en ligne qui a rencontré un grand succès, nous poursuivrons notre participation en 2021.

Nous espérons vous retrouver nombreux lors de ces deux derniers événements pour partager ces moments d'information, d'échange et de convivialité.