

# Rapport d'activité 2020

L'année 2020 s'annonçait comme exceptionnelle.

Nous avions prévu d'organiser début avril les 5<sup>es</sup> Journées européennes de l'albinisme (5EDA) à Bordeaux, la rencontre annuelle 2020 devait être l'occasion de fêter les 25 ans de l'association. Depuis un an nous enchaînions les réunions de préparation, et rien ne s'est passé comme prévu !

## 1. Un début d'année enthousiasmant

### 1.1 Participation au 10<sup>e</sup> Assises de Génétique

Tout a commencé par notre participation aux 10<sup>e</sup> Assises de Génétique Humaine et Médicale qui avaient lieu à Tours du 21 au 24 janvier 2020. Ces assises ont une importance toute particulière pour Genespoir. En effet, c'est en 2004, lors de la 2<sup>e</sup> édition de cette conférence bisannuelle, que le Professeur Arveiler nous a rencontré pour la première fois et qu'il nous a fait part de sa volonté de lancer un programme de recherche sur l'albinisme.



Figure 1: Le Professeur Arveiler et une partie de son équipe à Tours en 2020

Alors participer à ces assises, c'est à chaque fois comme fêter le début de notre collaboration.

### 1.2 Création d'une alliance mondiale de l'albinisme

C'est à Paris, le 26 janvier 2020, que se sont réunis une trentaine de représentants élus des associations de personnes albinos venant des quatre coins du monde. Genespoir, association du pays hôte, qui a participé à l'organisation de cet événement exceptionnel, était invité à inaugurer la réunion.



Figure 2: Les représentants des associations de personnes albinos réunis à Paris

Après trois jours de débats, les participants ont voté à l'unanimité pour la création d'une alliance mondiale de l'albinisme.

Le travail ne fait que commencer, tout est à construire mais ce vote montre la solidarité entre tous, la volonté de lutter contre les discriminations et d'agir à un niveau international pour une meilleure qualité de vie des personnes albinos et de leurs familles.



Figure 3: L'équipe élue de l'alliance mondiale autour de IK Ero, experte indépendante auprès de l'ONU

Antoine Gliksohn, responsable des relations internationales de Genespoir, a été élu avec deux autres personnes au secrétariat de la phase pilote avec pour charge de mettre en place les structures de la future alliance.

### 1.3 Genespoir primé par la fondation Orange

Le 6 février 2020 Genespoir recevait un chèque de 3800 € de la fondation Orange qui avait retenu et primé le projet ETAPE (Education Thérapeutique Albinisme Parents et Enfants) que nous avons présenté en réponse à son appel à projet pour 2020.

Cette somme a été utilisée pour développer un jeu éducatif destiné aux enfants entre 6 et 11 ans dans le cadre du projet d'éducation thérapeutique co-construit par Genespoir et le centre de référence Magec de l'hôpital Necker.



## 2. La pandémie bouleverse nos projets

### 2.1 Les 5EDA

#### 2.1.1 Report puis annulation de la conférence en présentiel

Dès la fin février, nous avons compris que réunir du 1<sup>er</sup> au 4 avril plus d'une centaine de personnes – médecins, chercheurs, représentants d'association, jeunes adultes – venant principalement d'Europe et dans une moindre mesure des autres continents n'allait pas être possible.

N'ayant aucune idée de l'évolution future de la pandémie mais espérant une fin rapide de la crise sanitaire, nous avons dans un premier temps pris la décision de repousser la réunion au mois de novembre en maintenant le projet de réunir physiquement tous les participants à Bordeaux.

Dans le courant de l'été, devant l'incertitude de la situation, nous avons pris la décision en accord avec le professeur Arveiler dont l'équipe co-organisait la conférence de l'organiser en ligne du 4 au 7 novembre 2020.

#### 2.1.2 Organisation des 5EDA en ligne

Cette organisation en ligne n'a pas été un frein - bien au contraire - puisqu'elle a permis de proposer à un public élargi d'assister à cette conférence. En effet, en

plus des scientifiques travaillant sur le sujet de l'albinisme et des représentants des associations européennes, toutes les personnes intéressées à quel titre que ce soit ont pu s'inscrire.

Ce sont finalement 234 participants de 40 pays différents représentant toutes les régions du monde qui ont pu prendre part à l'événement. Nous avons donné la possibilité aux membres de Genespoir d'assister aux 5EDA et plusieurs d'entre eux ont profité de cette opportunité.

Lors des trois jours de conférence, 44 conférenciers ont présenté leurs travaux dans des domaines scientifiques variés concernant l'albinisme : génétique, dermatologie, ophtalmologie, syndrome d'Hermansky Pudlak, thérapies ...

Une session avait été spécialement dédiée au public non scientifique avec une présentation des dernières avancées en matière de recherche sur l'albinisme.

## 2.2 La rencontre annuelle 2020

Il a également été impossible de maintenir la rencontre annuelle telle qu'elle avait été prévue. Nous devons nous réunir du 21 au 24 mai à Dammarie-lès-lys pour trois jours de rencontre exceptionnels qui étaient aussi l'occasion de fêter les 25 ans de Genespoir.

La pandémie nous a obligé à innover et le 5 septembre 2020, c'est en ligne que l'assemblée générale de Genespoir a eu lieu.

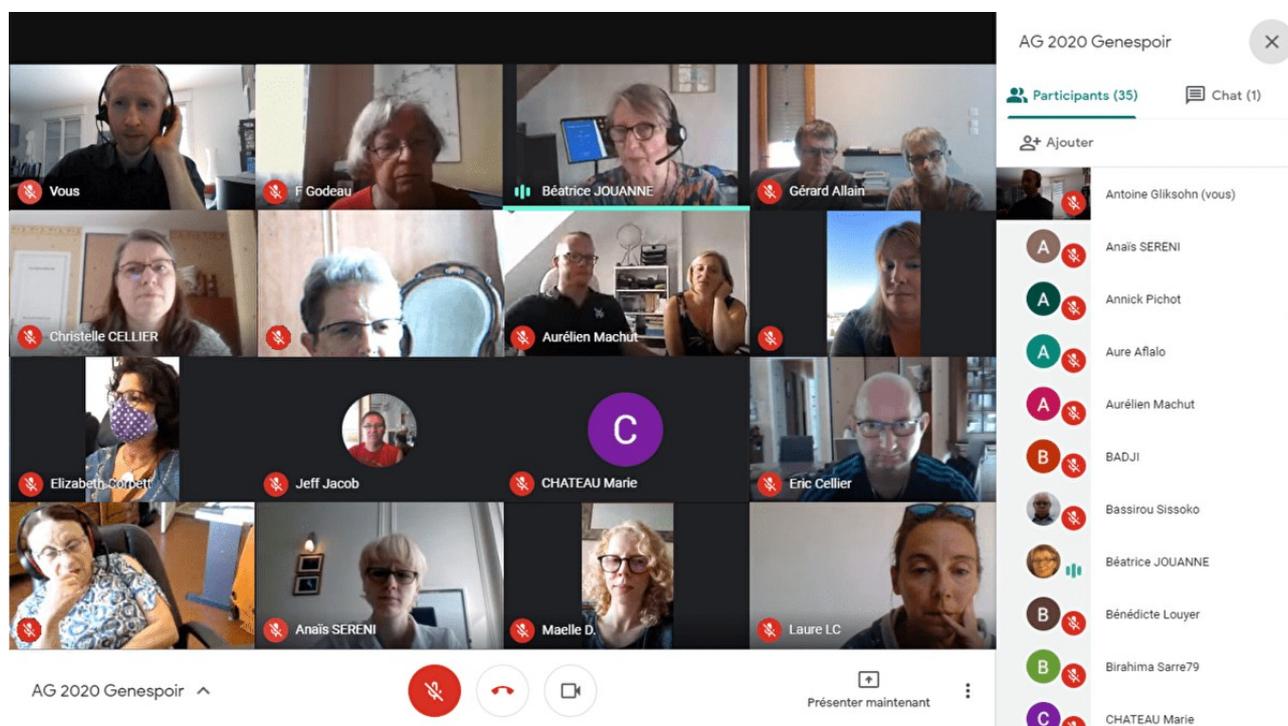


Figure 4: Quelques uns des participants de l'assemblée générale 2020 en ligne

Cette nouvelle formule a particulièrement plu aux 42 participants qui ont pu assister à l'exposé des rapports moral et financier et poser des questions par l'intermédiaire du tchat.

Les votes ont également eu lieu en ligne ou par courrier pour ceux qui ne pouvaient se connecter.

## 2.3 La journée internationale de sensibilisation à l'albinisme

Le 13 juin, la Journée Internationale de Sensibilisation à l'Albinisme a elle aussi été célébrée en ligne du fait des restrictions liées à la pandémie de COVID-19.

Genespoir n'est pas resté inactif et une joyeuse équipe de valeureux bretons s'est retrouvé près de Rennes pour à la fois célébrer cette journée mais aussi réussir les défis sportifs qu'ils s'étaient engagés à réaliser s'ils avaient pu se rendre à Bordeaux pour la course des héros, cette manifestation ayant été annulée.



## 2.4 La course des héros

La course des héros n'a pas été épargnée par les bouleversements dus à la pandémie et les courses auxquelles nous étions inscrits aussi bien à Bordeaux le 14 juin qu'à Paris le 21 juin n'ont pas pu se dérouler comme prévu. Pour la première fois, la course des héros s'est déroulée en format connecté.

C'est le 28 juin, qu'en différents lieux de France, Anne-Sophie, Bénédicte, Benoît, Cécile, Céline, Charlène, Gildas, Guillaume, Manon, Monique, Patrick, Perrine, Simon, Solène, Stéphanie et Valène, ont courus pour marquer leur soutien à Genespoir. A eux tous ils ont collecté plus de 11 000 €.



A Bordeaux le professeur Arveiler et sa femme se sont personnellement engagés pour participer à la course des héros et soutenir Genespoir.

En 2021, n'hésitez pas à vous inscrire pour être vous aussi les héros de Genespoir et collecter des dons pour soutenir la recherche sur l'albinisme.

### **3. La recherche ne faiblit pas**

#### **3.1 Découverte de deux nouveaux gènes d'albinisme**

Paradoxalement, c'est en 2021, alors que tout semblait paralysé, que le laboratoire du professeur Arveiler a publié coup sur coup la découverte de deux nouveaux gènes responsables l'un d'une forme classique d'albinisme nommée OCA8 et l'autre d'une forme syndromique nommée HPS11.

Notre soutien aux travaux de recherche de ce laboratoire est plus que jamais justifié par les nombreuses découvertes expliquant les différentes formes d'albinisme observées.

#### **3.2 Un soutien financier à la recherche modéré en 2020**

Nous avons décidé de ne pas lancer d'appel à projet pour 2020 car l'organisation des 5EDA nous faisait prendre un risque financier qui ne nous permettait pas de nous engager à soutenir financièrement des programmes de recherche en 2020.

Dans le courant de l'année 2020, l'annulation des 5EDA à Bordeaux et son remplacement par une conférence en ligne dont l'organisation était moins coûteuse nous a permis d'apporter un soutien de 10 000 € au laboratoire du professeur Arveiler.

#### **3.3 Genespoir primé pour son soutien à la recherche**

Le 26 novembre 2020, GENESPOIR a reçu le prix Pfizer 2020 des associations de patients dans la catégorie implication dans la recherche. Ce prix lui a été décerné pour son action constante en faveur de la recherche et son projet "Vaincre l'errance diagnostic de l'albinisme".

Ce prix, d'un montant de 5000 €, sera utilisé pour le soutien à la recherche au sein du laboratoire du professeur Arveiler en 2021.



Figure 5: Béatrice Jouanne brandit symboliquement le chèque de 5000 €

## Conclusion

Cette pandémie nous a forcé à innover. Beaucoup de nos actions se sont déroulées en ligne. Nos relations avec le monde médical se sont maintenues grâce aux outils numériques qui ont permis de nombreuses réunions tout aussi efficaces et finalement moins coûteuses en temps, en fatigue et en frais de déplacement pour l'association.

Ces nouvelles organisations se sont maintenues en 2021 et même si nous souhaitons tous pouvoir nous retrouver pour des moments de partage et de convivialité, l'usage de l'outil numérique s'est amplifié et se maintiendra dans le futur.

En 2021, l'assemblée générale et la rencontre annuelle ont lieu en ligne mais nous projetons d'organiser une réunion physique pendant les vacances de Toussaint où nous espérons vous retrouver pour fêter les 26 ans de Genespoir !