

Rapport d'activité 2021

Après une année 2020 bouleversée par la pandémie et les confinements successifs, nous pensions que tout reviendrait à la normale en 2021 mais il n'en a rien été. Profitant de l'expérience de 2020, nous avons développé les activités en ligne en première partie d'année et c'est en fin d'année que nous avons pu enfin nous retrouver.

1. La vie de l'association

1.1 Les différentes rencontres avec les membres

1.1.1 L'assemblée générale en ligne

Dès le début de l'année, nous avons compris qu'encore une fois nous ne pourrions pas nous réunir comme prévu et nous avons décidé d'organiser d'une part une assemblée générale en ligne et d'autre part une rencontre annuelle en ligne.

L'assemblée générale s'est déroulée le samedi 8 mai de 13h45 à 16h30. Elle a permis de faire le bilan de l'année 2020. Les participants ont ainsi pu assister à la présentation du rapport moral et du rapport financier. Soixante-treize personnes ont participé aux différents votes qui, exceptionnellement, ont eu lieu par voie électronique ou par voie postale.

1.1.2 La rencontre annuelle en ligne

Après le report de la rencontre 2020 qui devait avoir lieu à Dammarie-lès-Lys, nous pensions nous retrouver au même endroit pour fêter avec un an de retard les 25 ans de Genespoir. Nous avons finalement organisé le 12 juin une rencontre en ligne sur le modèle des rencontres habituelles, c'est-à-dire avec des activités variées : conférences, groupes de discussion mais aussi cocktail virtuel et activités ludiques avec un Escape Game en ligne. Cette formule a été appréciée et a permis à nos membres anciens et nouveaux de se rencontrer virtuellement.

Vous retrouverez l'enregistrement des conférences et tables rondes qui ont eu lieu à cette occasion sur la [chaîne YouTube de Genespoir](#).

1.1.3 La rencontre automnale

Grand succès pour cette rencontre d'un nouveau type !

La situation sanitaire de la fin de l'année nous a enfin permis d'organiser une rencontre physique de nos membres.

Plus de 100 personnes de tous âges se sont retrouvées le samedi 6 novembre au village vacances de la Saulaie à Chédigny (37). L'ambiance a été immédiatement chaleureuse. Après une réunion où chacun a pu se présenter, les familles ont

échangé de manière informelle en profitant du parc et des aménagements extérieurs.

Le dimanche, nous sommes partis de bonne heure pour profiter au maximum de la journée au zoo de Beauval. Le temps maussade ne nous a pas empêchés d'admirer la multitude d'animaux présents dans le parc où crocodiles et raies albinos ont été remarqués par plusieurs d'entre nous. Le spectacle d'oiseaux dit « Les maîtres des airs » a fait l'admiration de tous et la fin de la journée est arrivée trop vite à notre goût.

1.2 La course des héros

Depuis plusieurs années nous participons à la course des héros qui permet en mobilisant notre réseau autour de notre cause de collecter des dons pour la recherche sur l'albinisme.

En 2021, plusieurs formules étaient proposées : rassemblements dans plusieurs villes de France ou événement en ligne.

Nous adressons un grand bravo aux huit personnes qui se sont engagées et ont récolté au total plus de 17 000€.

1.3 La vie des antennes



Samedi 11 décembre a eu lieu à Dambach-la-Ville, le concert du groupe Gospel « Les Copains d'Accords ».

Un des membres de ce groupe ayant suivi sur les réseaux sociaux les activités de Perrine, responsable de l'antenne Grand Est de GENESPOIR, a souhaité apporter son soutien à notre association en motivant l'ensemble des chanteurs pour ce concert du 11 décembre 2021.

L'église était pleine, le concert a été un succès et a permis de récolter plus de 880 € de dons au profit de la recherche sur l'albinisme.

N'hésitez pas à suivre cet exemple, de nombreux groupes artistiques ou sportifs seront très heureux de vous apporter leur contribution en organisant un événement au profit de Genespoir.

Merci à tous les responsables d'antennes pour leur fidélité. N'oubliez toutefois pas de nous tenir informés de vos actions !

1.4 L'accueil des nouveaux parents

De nombreuses familles avec de très jeunes enfants nous ont contacté en 2021. Monique, responsable de ce projet, a envoyé à toutes ces familles la mallette de Genespoir qui leur apporte conseils, témoignages, activités d'éveil sensoriel, produits de soin et autres cadeaux. Depuis fin 2017, Monique a envoyé plus de 80 mallettes et déjà plus d'une dizaine pour 2022. Cette action nous tient particulièrement à cœur car nous savons d'expérience que les parents ont particulièrement besoin d'aide et de conseils dans les premiers mois de la vie du bébé.

2. Les événements scientifiques auxquels nous avons contribué

2.1 La conférence annuelle du HPS Network

Du 19 au 21 mars 2021 avait lieu en ligne la conférence annuelle du HPS Network.

HPS in France

- Almost 80 HPSers diagnosed as of today
→ **6,6 %** of the cohort
- Most common types:
 - HPS 1
 - HPS 5
 - HPS 6
- 2015: First case brought to our attention

→ Every patient referred to the HPS Network when possible



HPS1	30
HPS2	0
HPS3	6
HPS4	5
HPS5	13
HPS6	18
HPS7	1
HPS8	3
HPS9	1
HPS10	0
HPS11	2
Total	79

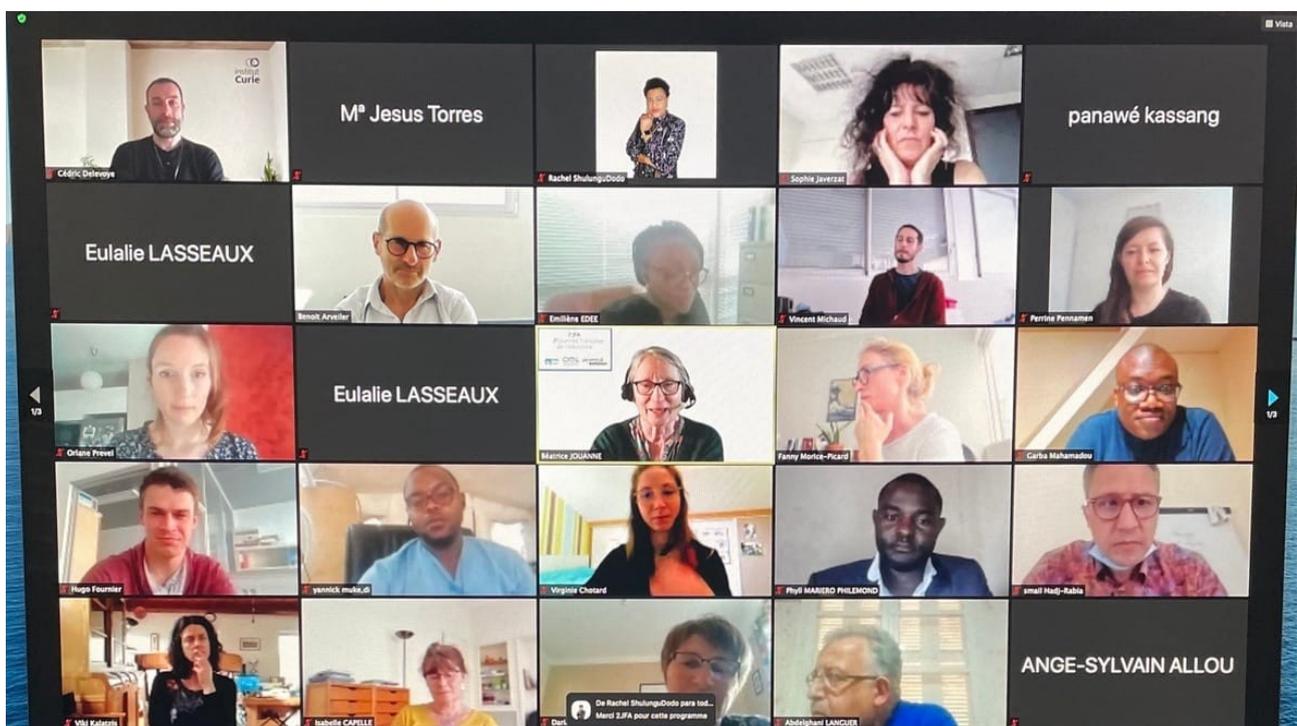
↑ out of 1 197 fully diagnosed patients



Cette association américaine, spécifique du syndrome Hermansky-Pudlak (ou HPS), fêtera ses 30 ans d'existence l'an prochain. Ce réseau est la référence mondiale de cette forme syndromique d'albinisme. Il fournit des informations spécifiques aux personnes concernées dans le monde entier et encourage la recherche sur le HPS aux USA.

Lors de cette conférence, Antoine Gliksohn, responsable des relations internationales de GENESPOIR a présenté la situation du HPS en France et fait part de l'expérience accumulée par notre association depuis les premiers diagnostics génétiques effectués par le laboratoire de Bordeaux il y a environ 6 ans.

2.2 La 2JFA (2^e journée française de l'albinisme)



La deuxième Journée Française de l'Albinisme, organisée par une équipe de médecins et chercheurs bordelais avec le soutien de GENESPOIR, a eu lieu en ligne le vendredi 2 avril 2021.

Ces Journées destinée avant tout à informer le monde médical, sont l'occasion pour les soignants et chercheurs s'intéressant à l'albinisme d'échanger sur leurs pratiques pour la prise en charge des patients, sur les dernières avancées, et de continuer à bâtir une communauté de professionnels attachés à partager leurs connaissances et à mieux faire connaître l'albinisme qui reste sous-diagnostiqué.

Ce format en ligne nous a permis de proposer aux membres de GENESPOIR et à leurs proches d'assister à toutes les présentations.

Nous avons profité de cette 2JFA pour organiser une réunion de médecins de toutes les spécialités médicales concernées par le syndrome d'Hermansky Pudlak (HPS) ce qui nous a permis de mettre en relation ces spécialistes et de discuter

des actions à mener pour améliorer la prise en charge médicale des personnes concernées.

3. La journée internationale de sensibilisation à l'albinisme

3.1 En ligne



Samedi 13 juin 2021, comme chaque année désormais, se déroulait la Journée Internationale de l'Albinisme.

Cette célébration a été l'occasion pour la communauté mondiale de l'albinisme, et notamment l'alliance internationale de l'albinisme (GAA), d'affirmer sa solidarité et son engagement pour la défense des personnes vivant avec cette pathologie. Des dizaines d'événements, aussi bien grands que petits, se sont déroulés dans tous les coins du monde pour marquer cette journée importante.

3.2 En France



A l'occasion de ce 13 juin 2021, Cy Jung a organisé la signature publique de son roman "Kito Katoka" qui raconte l'histoire d'une petite fille albinos entre la Tanzanie où elle est née et Paris où elle grandit. GENESPOIR, représentée officiellement par Bassirou Sissoko, était associée à cette signature qui avait lieu en terrasse au Bar'Ouf dans le 3e arrondissement de Paris.

4. Les contacts avec le monde médical se sont réorganisés

4.1 Des congrès médicaux passent en ligne ou sont annulés

Dans une année normale nous participons à plusieurs congrès médicaux lors desquels nous tenons des stands d'information à destination des médecins de différentes spécialités : ophtalmologues, dermatologues, pédiatres, généticiens...

En 2021, la plupart de ces congrès de début d'année ont au final été organisés en ligne, empêchant le contact direct entre les associations et les participants.

4.2 Certains congrès ont lieu normalement

C'est en fin d'année que nous avons renoué des contacts directs avec le monde médical spécialisé.

On peut particulièrement noter notre première participation aux journées d'étude de l'ALFPHV (Association de Langue Française des Psychologues Spécialisés pour Personnes Handicapées Visuelles) qui organisait plusieurs sessions consacrées à l'albinisme. Les psychologues ont été particulièrement intéressés et ces contacts nouveaux nous ont permis d'entrer en relation avec plusieurs SAAAIS et autres services spécialisés dans la prise en charge des enfants déficients visuels. Merci à Bénédicte et à Manon qui ont représenté l'association à cette occasion.

Fin novembre le congrès de l'ARIBa (Association francophone des professionnels de basse vision) mainte fois repoussé a enfin eu lieu à Strasbourg. L'albinisme a été le sujet de plusieurs conférences présentées entre autre par le professeur Claude Speeg et le docteur Catherine Duncombe que ceux qui étaient venus en 2019 à la rencontre annuelle de Strasbourg ont déjà eu l'occasion de rencontrer. Vous retrouverez sur la page You Tube de Genespoir [la présentation](#) que le docteur Duncombe avait faite à cette occasion.

Perrine, responsable de l'antenne Grand-Est, et Béatrice ont représenté Genespoir au congrès de l'ARIBa.

4.3 Les filières de santé

Depuis plusieurs années, nous sommes membres de plusieurs filières de santé en rapport avec l'albinisme :

- FIMARAD, filière de santé des maladies dermatologiques rares
- SENSGENE, filière de santé des maladies sensorielles rares
- RESPIFIL, filière de santé des maladies respiratoires rares

Ces filières ont pour tâche d'organiser et structurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies rares en application du PNMR3, ([Plan](#)

[National Maladies Rares 3](#)). Nous représentons les personnes atteintes d'albinisme dans plusieurs groupes de travail et essayons du mieux possible de faire entendre la voix des personnes albinos.

En 2021 nous avons pris contact avec la filière MHEMO (Maladies Hémorragiques Rares) pour les personnes atteintes de syndrome d'Hermansky Pudlak (HPS). A l'issue de la réunion organisée lors des 2JFA, nous avons officiellement demandé à ce qu'un PND (Protocole National de Diagnostic et de Soins) soit rédigé pour que le parcours de soins des personnes atteintes d'HPS soit décrit dans un document médical officiel ce qui permettra une meilleure prise en charge de ces personnes tout au long de leur vie.

5. Notre soutien à la recherche ne faiblit pas

Comme tous les ans depuis 2006 et à l'exception de 2020, nous avons lancé un appel à projet de recherche. Le conseil scientifique de Genespoir a examiné les trois projets reçus et le conseil d'administration en a retenu deux qui ont reçu le soutien financier de Genespoir.

Les projets de recherche soutenus en 2021 sont :

1. « Albinisme : Nouvelles approches pour améliorer le diagnostic et comprendre le lien causal entre altérations génétiques et déficit rétinien ». Ce projet est présenté par le Laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme de Bordeaux dirigé par la professeur Arveiler.
2. « Origine développementale des anomalies rétinienne de l'albinisme ». Ce projet est présenté par Alexandra Rebsam dont les recherches se déroulent maintenant l'Institut de la Vision de Paris.

Le projet du professeur Arveiler a reçu 25 000 € grâce aux 5000 € du prix Pfizer que nous avons reçu fin 2020 et celui d'Alexandra Rebsam 20 000 €.

Conclusion et perspectives

Toutes les actions que je viens de décrire entrent dans le cadre des missions définies par nos statuts. Nous agissons pour apporter un soutien à nos membres mais aussi pour apporter de l'information sur l'albinisme à des publics très variés. Notre soutien à la recherche nous a permis de développer des liens forts avec des médecins et chercheurs qui se sont de plus en plus investis pour la cause des personnes albinos. La réputation de Genespoir est bien établie et cela a conduit à de plus en plus de sollicitations.

Depuis plus de vingt ans nous participons à des congrès pour informer le monde médical. Nous voyons se développer les contacts avec les services chargés de la prise en charge des enfants déficients visuels (SAAVIS, SESSAD, CAMPS,...) et nous ne pouvons que nous en réjouir. Depuis 2005, la mise en place des plans nationaux pour les maladies rares (PNMR) successifs a entraîné la création de nombreuses commissions et groupes de travail auxquels les associations ont été

invité à participer. Nous ne pouvons pas rester en dehors de tout cela et nous participons à de nombreux groupes de travail.

Nous essayons de répondre au mieux à toutes ces sollicitations mais nous devons admettre qu'il y a des limites à ce que nous pouvons faire soit parce que nous ne sommes pas assez nombreux pour répondre à toutes les demandes, soit parce que certains d'entre nous vu leur âge aspirent à prendre du repos.

Il est nécessaire aujourd'hui de mener une réflexion au sein de l'association pour définir clairement les missions que nous nous donnons pour les prochaines années. Pour cela, nous organiserons en 2022 et 2023 plusieurs réunions en ligne auxquelles les membres seront invités à participer. Nous ferons à cette occasion le bilan des actions que nous menons et nous définirons les actions que nous souhaitons mener dans les cinq prochaines années.