

Rapport d'activité 2022

Après deux années très perturbées où il était impossible de se réunir normalement, l'année 2022 a permis le retour à la normale. Nous avons pu organiser une rencontre annuelle, les congrès médicaux ont repris dans leur forme classique et nous avons été invités à apporter notre expertise auprès de nombreux publics.

1. La vie de l'association

1.1 Les différentes rencontres avec les membres

1.1.1 La réunion d'Angers

Nous étions plus de 120, adultes, enfants, bénévoles et professionnels à l'hostellerie du Bon Pasteur du 26 au 29 mai. Ce long week-end nous a permis d'organiser de multiples activités, conférences, groupes de discussion, soirée jeu et tourisme !

La professeure Annick Barbaud, dermatologue et allergologue, nous a parlé des ingrédients et allergènes des produits de soin dermatologiques en visioconférence. Les Pr Arveiler et Javerzat avaient envoyé de petites vidéos répondant à des questions que se posaient des membres de Genespoir. Vous retrouverez ces différentes interventions sur la [chaîne YouTube de Genespoir](#).

Nous avons eu le plaisir d'accueillir le Dr Galton Vasconcelos, ophtalmopédiatre brésilien spécialiste de l'albinisme de passage en France, qui nous a donné son point de vue sur l'albinisme.

Le docteur Gaylord Inena wa Inena, dermatologue, n'ayant pu obtenir de visa pour son séjour, nous avons diffusé un reportage sur son travail qui nous a fait toucher du doigt la réalité de l'albinisme en RDC.

De nombreuses activités avaient été organisées pour nos jeunes : tir à l'arc, goalball et spectacle de marionnettes pour les plus jeunes. Le professeur Smaïl Hadj Rabia, dermatologue du centre de référence MAGEC de l'hôpital Necker, accompagnée de madame Sandrine Compain étaient venues animer des séances d'éducation thérapeutique, avec l'utilisation pour la première fois du jeu de plateau sur le thème de la photoprotection. Cet outil a été développé grâce à Genespoir et un don de la fondation Orange.

Le samedi soir, grâce à la fondation Pierre Fabres, nous avons pu assister en avant-première au [spectacle de marionnettes Badou](#) de la compagnie « L'Eau Prit Feu », un conte musical autour des croyances africaines contemporaines liées à l'albinisme.

Ce fut un week-end riche et intense et je tiens à remercier tous les bénévoles qui se sont mobilisés pour faire de cette réunion une réussite.

1.1.2 Les réunions en ligne

1.1.2.1 Réunion de rentrée des membres en visioconférence

Le mardi 13 septembre a eu lieu la réunion de rentrée en ligne. Cette réunion faisait suite à la discussion sur le fonctionnement de l'association organisée à la suite de l'AG 2022. Une quarantaine de personnes y ont participé. Une meilleure communication aurait certainement permis d'attirer plus de personnes.

1.1.2.2 Réunion en ligne à thème

Le sujet « Choix des lunettes et des verres filtrants » intéressant un certain nombre de membres, nous avons organisé une visioconférence sur le sujet le mercredi 23 novembre en soirée. Plus d'une trentaine de personnes étaient connectées avec beaucoup de questions pour Laurent Stioui, opticien et membre de Genespoir, que nous avons invité pour l'occasion. Pour apporter des réponses concrètes, celui-ci participait à la réunion depuis son magasin ce qui lui permettait de montrer le matériel dont il parlait. Plusieurs membres de Genespoir ont également partagé leur expérience et montré les différents types de verres et de montures qu'ils utilisaient.

Beaucoup de personnes ont été intéressées par ce type de réunion qui permet d'aborder des sujets pré-définis.

1.1.2.3 Réunion en ligne trimestrielle

Nous avons proposé de faire des réunions trimestrielles en particulier pour permettre aux nouveaux membres de s'intégrer plus rapidement. La réunion de décembre a eu peu de succès puisqu'elle a réuni seulement quatorze personnes et une seule nouvelle famille.

Une réflexion doit donc avoir lieu sur l'organisation de ces réunions et sur les sujets à aborder.

1.2 La vie des antennes

1.2.1 Rencontre des nouveaux membres de Savoie

Le samedi 2 juillet, Elisabeth, responsable de l'antenne des Savoie et de l'Ain a fait se rencontrer de jeunes parents et nouveaux membres de Genespoir.

Deux familles qui avaient contacté Genespoir en juin, et qui étaient demandeuses de plus d'information étaient présentes. Cette journée a été très riche en échanges.

Ce sont ces temps de vie partagés qui apaisent et rassurent.

1.2.2 Le concert Gospel de Fontaine les Grès

Grâce à Stéphanie Carougeat, responsable de l'antenne de Champagne-Ardenne qui a présenté l'association à la fondation Groupama (bureau de l'Aube), Genespoir a pu bénéficier d'un concert donné le 2 septembre à l'église de Fontaine lès Grès.

Le groupe « Your Gospel Team » a enchanté le public venu nombreux par sa prestation.

Annick Pichot, trésorière adjointe, représentait Genespoir.

Tous les bénéfices de cette soirée, qui s'élèvent à 2 570 €, ont été reversés à Genespoir.

1.2.3 La corrida de Chinon

L'antenne d'Indre-et-Loire est partenaire de la corrida de Chinon depuis plusieurs années. Eric et Christelle, responsable de l'antenne, secondés par Bernard et Béatrice, étaient présents le 9 septembre quand les familles se sont élancées pour une course de 1 km avec parents et enfants. Le montant des inscriptions à cette course a été reversé à Genespoir.

1.2.4 La marche de la Manche

Pour la 8^e année, la fondation Groupama (bureau de la Manche) s'est mobilisée pour organiser une balade solidaire au profit de trois associations dont Genespoir.

L'association était représentée par trois courageux marcheurs, Ludivine et Sébastien Château, responsables de l'antenne de Basse-Normandie, accompagnés de leur fils Baptiste.

Les marcheurs avaient rendez-vous le dimanche 18 septembre à la salle des fêtes de Montaigu-la-Brisette. Deux circuits étaient proposés, 7 km ou 12 km pour les plus courageux.

L'intégralité des inscriptions, des dons et des ventes de boissons ont été reversés aux associations pour soutenir la recherche.

1.2.5 Genespoir membre du COPHAVI de Loire Atlantique

Flavie Allain, responsable de l'antenne Pays-de-la-Loire, représente Genespoir au sein du COPHAVI, Comité des Organisations pour les Personnes HAndicapées VIuelles de Loire Atlantique. Dans ce cadre, elle est en relation avec les autres associations de personnes déficientes visuelles et notamment l'AVH (Association Valentin Haüy, grande association de défense et de promotion des personnes déficientes visuelles). Tous veillent à l'accessibilité des lieux recevant du public et interviennent dans diverses réunions publiques. Par le biais de cette instance, Flavie est au fait des réunions ou autres séminaires en lien avec la déficience visuelle et est en lien étroit avec l'AVH.

1.3 Les actions des membres

1.3.1 La course des héros

Nous participons à la [course des héros](#) depuis 2016 avec des succès divers. C'est un événement qui nous permet de collecter des dons auprès de nos proches, amis, collègues qui ne sont pas membres de l'association tout en diffusant de l'information sur la réalité de l'albinisme.

En 2022, nous étions inscrits à la course des héros connectée qui est un format à distance développé depuis 2020. Seuls deux personnes s'étaient inscrites pour participer, pour autant ils ont récolté plus de 4300 € à eux deux qui ont été versés à la recherche sur l'albinisme.

Nous espérons plus de succès pour les deux courses 2023 auxquelles nous sommes inscrits : la course des héros de Nantes avec pour l'instant trois inscrits et la course des héros connectée avec huit inscrits.

1.3.2 Le « Rock n'Trail » dans la Manche

C'est à travers un défi sportif que 6 amis regroupés par Simon Lesouef, membre de l'association, ont formé une équipe et décidé de représenter Genespoir et faire connaître l'albinisme.

Un trail... en relais... sur 24h : le Rock n'Trail de Muneville-le-Bingard dans la Manche (50).

Et quoi de mieux que ces t-shirts rouges pour donner de la visibilité à l'association. Le speaker aura cité une bonne cinquantaine de fois le nom de Genespoir.

Le principe : toutes les heures, en alternance, les coureurs doivent boucler le même tour de 7,50 km et de 175 m de dénivelé positif ; et ce pendant 24h.

Bravo au courageux coureurs qui ont terminé à la 9^e place sur 41 équipes.

Par ces actions locales, chacun peut contribuer à mieux faire connaître Genespoir et l'albinisme.

1.4 L'accueil des nouveaux parents

Le succès de notre action en faveur des familles qui découvrent l'albinisme de leur très jeune enfant ne faiblit pas puisque ce sont 20 « mallettes bébé » qui ont été envoyées par Monique en 2022.

Ce projet important permet de soutenir les parents de fraîche date qui ont particulièrement besoin d'aide et de conseils. Merci donc à tous ceux qui par leurs dons pour le fonctionnement de Genespoir contribuent à financer ce projet et particulièrement le coût d'envoi des paquets par la poste qui est de plus en plus important.

2. Les contacts avec le monde médical et médico-social

2.1 La reprise des congrès médicaux

Après deux années de congrès annulés et reportés ou se tenant en visioconférence, nous avons pu de nouveau participer à plusieurs réunions de médecins et tenir des stands d'informations sur Genespoir et l'albinisme.

2.1.1 Assises de Génétique

L'année a commencé avec les 11^e Assises de Génétique Humaine et Médicale qui ont eu lieu à Rennes du 1^{er} au 4 février, une bonne opportunité pour Genespoir d'y participer, Bénédicte et Béatrice se sont relayées pour tenir le stand. Nous y avons bien entendu reçu l'équipe du Pr Arveiler au grand complet venue présenter leurs plus récents travaux.

2.1.2 Optométrie et contactologie

Les 22 et 23 mai, nous avons participé à la 40^e édition du congrès d'optométrie et de contactologie qui se tenait à Montrouge. Ces spécialistes ont des connaissances qui se situent entre celles des orthoptistes et celles des opticiens. Ce sont Bénédicte et Charlène qui ont tenu le stand de Genespoir.

2.1.3 Pédiatrie

Du 1^{er} au 3 juin nous étions à Lille pour le congrès de la société française de pédiatrie.

Marine Ferreira, responsable avec Aurélien Machut de l'antenne de Picardie, et Sabine Petit, responsable de l'antenne du Nord, ont rejoint Bénédicte pour tenir le stand de Genespoir. Comme à leur habitude, les pédiatres se sont montrés très ouverts à l'information sur l'albinisme.

2.1.4 Dermatologie

Les 7, 8 et 9 juin s'est tenu à Paris le premier congrès mondial des maladies rares de la peau qui réunissait équipes médicales, chercheurs, représentants de patients, décideurs politiques et industriels.

Genespoir était représenté par Antoine Gliksohn qui faisait partie des orateurs et Christine Monceau-Coudert qui a assisté au forum.

Antoine a présenté l'historique de Genespoir depuis sa création en abordant les nombreux domaines d'action : conseils aux familles, soutien à la recherche, conseil génétique, participation à des congrès médicaux, communication. Il a insisté sur l'implication d'un collectif de bénévoles fortement engagés qui ont développé et transmis des compétences au fil des années. Il a montré comment la construction sur le long terme d'un réseau européen puis international

d'associations dédiées à l'albinisme a abouti à la création récente d'une alliance mondiale de l'albinisme.

2.1.5 Et aussi

Du 30 juin au 2 juillet, les JNPD (Journées Nationales Provinciales de Dermatologie) à Rennes où nous avons été représentés par Bénédicte et Yada.

Du 30 novembre au 2 décembre, les JDP (Journées Dermatologiques de Paris), grandes réunion annuelle de la dermatologie francophone. Bénédicte, Béatrice, Antoine et Rokia étaient présents.

2.1.6 Colloque d'automne de l'ARIBa

Le 18 novembre, s'est tenue à Nîmes le 16^e colloque d'automne de l'Ariba, association francophone des professionnels de la basse vision. Cette année, le congrès était consacré à un tour d'horizon de la rééducation basse vision. Christine Monceau-Coudert y représentait GENESPOIR.

2.2 Des contacts avec les S3AS et S3AIS de plus en plus fréquents

2.2.1 S3AS de Lyon-Villeurbanne

Le 15 mars, Elisabeth Rivaux, responsable de l'antenne Savoie a animé une journée de rencontre et d'information du S3AS et du CAMSP de Lyon-Villeurbanne. Une quinzaine de familles étaient présentes avec sept professionnelles ainsi que le Pr Smaïl Hadj Rabia en visioconférence. Un moment très riche de discussion et d'échange tant professionnels que personnels sur des sujets médicaux et de la vie quotidienne

2.2.2 S3AIS de Nantes

Les professionnels du S3AIS de l'institut Ocms (plus spécifiquement les Hauts Thebaudières, institut qui accompagne des personnes déficientes visuelles) ont organisé le 14 mai une matinée ouverte à l'ensemble des familles d'enfants albinos qu'ils suivent. Flavie Allain, responsable de l'antenne Pays-de-la-Loire, est intervenue auprès des enfants âgés de 4 ans à 18 ans, et de leurs parents. Elle leur a fait part de son parcours scolaire et professionnel et a aussi présenté l'association.

2.2.3 S3AIS de Toulon

Le 21 mai, à la demande de la psychologue du pôle sensoriel déficience visuelle du SESSAD 83, situé à La Valette près de Toulon, Bénédicte, vice-présidente de Genespoir, a été invitée à communiquer sur l'albinisme. Plusieurs familles avec leurs enfants ainsi qu'une partie des professionnels, en tout plus d'une trentaine de personnes, étaient présentes. Bénédicte a présenté divers aspects de l'albinisme puis Hugo Fournier, psychologue de l'université de Bordeaux, est intervenu en visioconférence pour parler du projet ALBIPSY (Albinisme et qualité

de vie) et répondre aux questions. Marie-Thérèse Fiorucci, membre de Genespoir, atteinte du syndrome FHONDA a montré que la réalité de l'albinisme est plus vaste et complexe que l'image que l'on peut s'en faire.

3. La JISA (Journée Internationale de Sensibilisation à l'Albinisme)

3.1 En ligne

Le 13 juin 2022, comme chaque année depuis 2015, se déroulait la Journée Internationale de sensibilisation à l'Albinisme.

Revivez la [célébration](#) organisée en ligne par l'Alliance Mondiale de l'Albinisme (GAA) lors de laquelle des associations du monde entier ont présenté le point marquant de leur année. Genespoir a participé à cette célébration et contribué en présentant sa contribution à la recherche sur l'albinisme. Une séquence est consacrée aux champions paralympiques albinos avec entre autres Alex Portal, champion de natation atteint d'albinisme oculaire et membre de Genespoir.

3.2 En France

A l'occasion de cette journée, Caroline Paré, sur Radio France International, a consacré une émission spéciale de Priorité Santé à l'albinisme.

Caroline Paré s'est entretenue avec Béatrice Jouanne, présidente de Genespoir et Benoît Arveiler, responsable de l'unité de génétique biologique du CHU de Bordeaux et président du conseil scientifique de notre association.

Ce même jour, Guillaume Jouan, jeune chef restaurateur, son frère Jean-Baptiste et Carla Fitaly, lycéenne, tous membres de Genespoir, ont participé au 12:45 sur M6. Ils ont apporté leurs témoignages sur leur vie avec l'albinisme.

4. Notre soutien à la recherche ne faiblit pas

Notre 15^e appel à projet nous a permis de retenir trois projets pour 2022 :

1. « Recherche des éléments régulateurs de l'expression des gènes d'albinisme et du lien causal entre altérations génétiques et déficit rétinien ». Ce projet en deux parties a été présenté par les professeurs Benoît Arveiler et Sophie Javerzat du laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme de Bordeaux. Ce projet a reçu 20 000 €.
2. « Identifier les voies moléculaires à l'origine des défauts visuels de l'albinisme grâce à de nouveaux modèles murins ». Ce projet a été présenté par Alexandra Rebsam de l'Institut de la Vision de Paris. Ce projet a reçu 20 000 €.
3. Albinismes : « Contribution des kératinocytes dans la variabilité des manifestations pigmentaires du syndrome de Hermansky-Pudlak ». Ce projet a été présenté conjointement par le professeur Smaïl Hadj Rabia du

service de dermatologie de l'hôpital Necker et par Cédric Delevoye, du département Biologie Cellulaire et Cancer, de l'institut Curie à Paris, Ce projet a reçu 17 500 €.

Ce sont donc 57 500 € que nous avons donné à la recherche en 2022. Cela n'a été possible que grâce aux dons individuels, aux actions des membres comme la course des héros et aux réserves de l'association dévolues à la recherche.

40 000 € ont déjà été versés et les 17 500 € promis au troisième projet seront versés en 2023, le début du projet ayant été retardé.

Conclusion et perspectives

Comme vous pouvez le constater les actions menées par l'association ont repris de plus belle.

Je présente cette année mon 21^e rapport d'activité puisque j'ai été élue pour la 1^{re} fois présidente de Genespoir en 2002.

En relisant mon premier rapport d'activité, je constate que nos objectifs et nos actions n'ont pas changé, seuls les moyens et les opportunités se sont accrus :

- mise à jour de la plaquette d'information sur Genespoir (en 2021) et de la brochure sur l'albinisme pour informer les familles et les milieu médicaux (en 2023).
- Site Internet et présence sur les réseaux sociaux
- De multiples actions pour collecter des dons pour soutenir la recherche.
- Participation à de nombreuses fédérations d'associations pour avoir plus de poids. En France avec Alliance Maladies Rares et la Fédération Française de la Peau mais aussi au niveau international avec Eurordis (EUROpean Rare DISeases organisation) et l'IADPO (International Alliance of Dermatology Patient Organizations) encore appelée Global Skin. Et dès que les adhésions seront ouvertes, nous serons bien entendu membres de l'Alliance Mondiale de l'Albinisme GAA (Global Albinism Alliance).
- Participation depuis plus de 20 ans à des congrès pour informer le monde médical.
- Développement des contacts avec les services chargés de la prise en charge des enfants déficients visuels (SAAAIS, SESSAD, CAMPS,...) ce dont nous ne pouvons que nous réjouir.
- Création de contacts étroits avec le monde médical grâce aux centres de référence et aux filières de santé maladies rares chargés de la prise en charge et des action au profit des personnes atteintes de maladies rares
- Création de contacts étroits avec le monde de la recherche au niveau national et international.

En plus de 25 ans, Genespoir est devenu un interlocuteur reconnu dans le domaine de l'albinisme.

Nous essayons de répondre au mieux à toutes ces sollicitations mais il y a des limites à ce que nous pouvons faire dans le cadre d'une action bénévole 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. Une réflexion doit donc s'engager pour définir le plan d'action de Genespoir pour les prochaines années. La discussion commencée lors de l'AG de 2022 va se poursuivre lors de l'AG de 2023. Des discussions en petits groupes de membres intéressés à apporter leur contribution aux actions de Genespoir seront organisées pendant la rencontre et au-delà pour que des propositions concrètes et réalisables soient faites.

J'ai été réélue en 2021 au conseil d'administration pour 3 ans. Je serai encore candidate au poste de présidente cette année et j'occuperai ce poste si le conseil d'administration en décide ainsi mais je n'irai pas au-delà de ce mandat. Il sera temps en 2024 que d'autres prennent le relais. Je serai bien entendu encore là pour partager mon expérience si cela est jugé utile.