association française Genespoir des albinismes

3, rue de la paix
35000 - Rennes
Tél. 02 99 30 96 79
www.genespoir.org
genespoir@wanadoo.fr

2es JOURNÉES EUROPÉENNES DE L'ALBINISME
2nd EUROPEAN DAYS OF ALBINISM (EDA)

1re RENCONTRE DES JEUNES EUROPÉENS ALBINOS
1st MEETING OF YOUNG PEOPLE WITH ALBINISM (YPA)

Les 5 et 6 avril 2014 ont eu lieu à Valence, en Espagne, les **2es Journées Européennes de l'Albinisme** ainsi que la **1re Rencontre de Jeunes Européens Albinos**. Ces deux événements étaient organisés par ALBA, l'association espagnole d'aide aux personnes albinos, et faisaient suite aux 1res Journées Européennes de l'Albinisme organisées à Paris en octobre 2012 par Genespoir.

Il y a deux ans, cette première réunion avait permis de réunir pour la première fois en un même lieu à la fois des représentants des différentes associations européennes consacrées à l'albinisme et des chercheurs, cliniciens et autres scientifiques spécialistes de l'albinisme ou tout simplement intéressés par cette condition génétique. Face au succès de la première édition, l'association ALBA a, de sa propre initiative, choisi d'organiser la deuxième édition de cette conférence européenne.

AU SOMMAIRE

- La réunion des associations :
  - les objectifs ……..…… p. 2
  - les associations participantes …….. p. 2
  - les représentants de Genespoir ….. p. 3
  - les sujets abordés ……..…… p. 3
  - les axes de collaboration ……..…… p. 4
  - en conclusion …….. p. 6
  - 2 associations extra-européennes . p. 6
- La conférence scientifique ……..…… p. 7
- Rencontre des jeunes européens albinos p. 8

Le schéma retenu par nos collègues espagnols était très similaire à celui proposé à Paris : une conférence scientifique d'une part, et une réunion de représentants d'associations, d'autre part, le tout se déroulant en parallèle en un même lieu, du samedi matin au dimanche en fin de matinée ; puis, en guise de conclusion, une session commune permettant des échanges entre scientifiques et associations.

LA RÉUNION DES ASSOCIATIONS

■ Les objectifs

En octobre 2012 à Paris, lors des 1st EDA, des représentants d'associations venant d'Espagne, d'Italie, du Danemark, de Norvège, d'Allemagne, de France, du Royaume-Uni et d'Irlande s'étaient réunis pour la première fois avec en tête l'idée de mettre en place une collaboration entre associations au niveau européen. Il s'agissait avant toute chose de faire connaissance et de permettre à chaque association de se familiariser avec les activités des autres associations existant en Europe. Cet exercice fut particulièrement fructueux et confirma la pertinence d'envisager la mise en place de projets en commun. Toutefois, vu le peu de temps disponibles et la multitude d'informations à échanger, il ne fut alors pas réellement possible d'aller au-delà de la prise de contact.

Presque un an et demi plus tard, les 2nd EDA devaient être l'occasion de poursuivre ce travail en discutant beaucoup plus concrètement de collaboration entre associations.

■ Les associations participantes

A l'exception de l'association allemande NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V, dont les représentants ont été victimes d'une grève du transport aérien, toutes les associations déjà présentes à Paris étaient représentées à Valence, à savoir :

- Alba - Espagne
- Albinism Fellowship - Royaume-Uni et Irlande
- albinismo.eu - Italie
- Albinit - Italie
- Dansk Forening For Albinisme (DFFA) - Danemark
- Norsk Forening For Albinisme (NFFA) - Norvège
- Genespoir - France

En outre, à l'occasion de ces 2nd EDA, une toute jeune association est venue grossir les rangs de notre mouvement européen, il s'agit de l'Albinizm Derneği, une association créée en 2012 en Turquie. La présentation qui nous en a été faite par sa présidente, Burcu KESKIN nous a donné l'image d'une association particulièrement mature pour son très jeune âge avec une stratégie de développement claire, rigoureuse et ambitieuse. Pour sa part, Burcu nous a indiqué avoir été plus que comblée par sa participation aux 2nd EDA, cette conférence lui ayant permis de réunir bien plus d'informations qu'elle ne l'espérait et de nouer de précieux contacts avec le monde médical, ce qui avait d'autant plus d'importance que l'albinisme semble particulièrement

ignoré des médecins turcs. Un tel résultat ne peut que nous satisfaire et nous inciter à mettre toujours plus notre savoir et notre expérience à disposition des jeunes associations. On notera par ailleurs que c'est Genespoir qui fut la première association à entrer en contact avec l'Albinizm Derneği et qui a pris l'initiative d'en faire venir des représentants à Valence.

■ Les représentants de Genespoir

Pour cette réunion d'associations, Genespoir était représentée par Béatrice Jouanne sa présidente, Antoine Gliksohn, membre du CA et responsable des relations internationales, Bernard Gliksohn, membre du CA, Elisabeth Rivaux, responsable de l'antenne de Haute-Normandie et Thierry Carpentier, membre du conseil scientifique. Par ailleurs la réunion était dirigée par un membre de Genespoir, Florian Gliksohn, qui avait déjà officié à Paris en 2012.

Des membres de Genespoir et des partenaires scientifiques ont représenté la France.

■ Les sujets abordés

Après un court rappel des conclusions des 1st EDA, il a été demandé à chaque association de faire une présentation de ses activités depuis la précédente conférence : projets menés, en cours ou à venir ; évolutions du fonctionnement de l'association, évolution du nombre de membres ; difficultés rencontrées, accomplissements significatifs. Cette véritable séance d'échange d'expérience fut particulièrement intéressante et suffirait en soi à justifier l'organisation de nouvelles rencontres. Sans surprise, on a pu constater que chaque association, quelle que soit son ancienneté, a quelque chose à apprendre aux autres mais aussi quelque chose à apprendre des autres. On peut également noter que s'il existe indéniablement des différences entre pays au sein même de l'Europe, une fois la barrière linguistique et culturelle franchie, ce qui nous rassemble apparaît bien supérieur à ce qui nous distingue. Enfin, il est intéressant de constater que cet exercice d'échange d'expérience permet non seulement de mieux connaître ce que font les autres associations, mais également de

prendre du recul par rapport à ce que nous-mêmes faisons, aux difficultés que nous rencontrons, aux objectifs que nous poursuivons et tout simplement à la raison d'être de notre association.

Après cette très fructueuse première partie de réunion, les huit associations présentes ont longuement discuté des possibilités de collaboration au niveau européen, ce qui constituait le point central de l'ordre du jour. Pendant plus d'une demi-journée, souvent à la manière d'un brainstorming, chacun a pu soumettre ses idées de projets et faire part des axes de collaboration privilégiés par son association. De nombreuses propositions ont ainsi été discutées, couvrant globalement tous les domaines d'activité de nos associations :

- communication sur l'albinisme vers le grand public,
- interactions avec les professionnels de santé,
- prise en charge sociale et médicale,
- promotion de la recherche sur l'albinisme,
- soutien aux personnes albinos dans les pays sous-développés,
- échanges d'expérience entre personnes albinos.

Pour chaque projet, la plus-value apportée par une collaboration européenne, les ressources à mettre en œuvre par chaque association ainsi que la faisabilité même du projet ont été évaluées. La discussion a été très riche, chaque association montrant une volonté certaine à faire des choses ensemble.

■ Les axes de collaboration identifiés

Ces échanges à bâton rompu ont permis de mettre en exergue quatre axes majeurs de collaboration potentielle sur lesquelles les différentes associations représentées s'accordent. Les voici en détail et tels qu'ils ont été exposés aux scientifiques présents à Valence lors de la session de conclusion :

- **Axe n°1 : Échange d'expérience et de bonnes pratiques, partage d'information et interaction entre associations**
  - Partage en ligne de livres, brochures, dépliants, etc. édités par chaque association (pour permettre une distribution plus étendue et des traductions).
  - Assistance/conseil entre associations via internet (forum, échange direct) et foire aux questions.
  - Partage d'information sur les activités et les événements organisés par les associations dans leurs pays respectifs (en permettant autant que possible à des membres d'associations étrangères de participer).
  - Faciliter l'accès à l'information et la création d'associations dans les pays où il n'en existe pas à ce jour.

- **<u>Axe n°2</u> : Actions communes de sensibilisation sur l'albinisme et de relations publiques**
    - Échange d'expérience et de bonnes pratiques en termes de communication et de relations publiques.
    - Organisation simultanée d'événement dans différents pays (par exemple : "Journée/Semaine de l'albinisme en Europe").
- **<u>Axe n°3</u> : Promotion de bonnes pratiques à destination du monde médical et éducatif**
    - Les associations représentées demandent la rédaction d'un document européen de référence regroupant les bonnes pratiques destinées aux médecins (en particulier pour ce qui est du diagnostic de l'albinisme).
        - ceci requiert l'implication et la validation d'un groupe d'experts médicaux européens,
        - ce document serait distribué dans chaque pays avec le support du groupe d'experts.
    - De la même manière, les associations représentées souhaiteraient disposer :
        - d'un recueil de bonnes pratiques relatives à l'éducation et à l'insertion professionnelle des personnes albinos,
        - d'un document général de présentation de l'albinisme à destination des parents et des personnes albinos.
    - Les associations souhaiteraient être conseillées par la communauté scientifique sur les congrès médicaux et autres conférences scientifiques européennes/internationales auxquelles elles auraient intérêt à être représentées (ceci fait écho à une démarche déjà menée par Genespoir à plusieurs reprises : 21st IPCC à Bordeaux en 2011 ; 36th ESA meeting à Marseille en 2013).
- **<u>Axe n°4</u> : Suivre les activités du monde de la recherche et entretenir des liens avec les chercheurs travaillant sur l'albinisme**
    - Toutes les associations considèrent comme particulièrement important l'intérêt et les efforts faits par la communauté des chercheurs pour faire avancer la connaissance et la compréhension de l'albinisme.
    - Elles souhaitent être en contact direct avec les chercheurs :
        - pour accéder au jour le jour aux résultats des études menées sur l'albinisme par les chercheurs et pour permettre d'informer leurs membres de ces travaux,
        - pour faire entendre les souhaits et attentes des personnes albinos en termes de recherche et de priorités de recherche,
        - pour donner aux chercheurs un accès privilégié aux membres des associations et leur permettre de faire part de leurs besoins spécifiques (i.e. campagnes de tests)
    - Les associations encouragent vivement le développement de collaborations européennes et internationales entre chercheurs travaillant sur l'albinisme.
    - Les associations souhaitent aider le plus possible les laboratoires de recherche, malgré leur capacité très limitée à réunir des fonds de façon individuelle.

- Elles appellent les membres de la communauté scientifique participant aux Journées Européennes de l'Albinisme à exprimer leurs points de vue sur la façon suivant laquelle elles pourraient au mieux aider au niveau européen (et dans chaque pays le cas échéant) le développement de la recherche sur l'albinisme et l'accès à des sources de financement plus durables et plus conséquentes.

■ En conclusion

Avant de clore leur réunion, les associations se sont accordées sur une feuille de route en vue de mettre en œuvre les actions mentionnées plus haut. Le premier objectif retenu consiste en la mise en place d'un outil internet permettant d'une part le travail collaboratif et la mise en commun de données et constituant d'autre part une vitrine, une porte d'entrée unique au niveau européen vers les sites des différentes associations.

Cette deuxième réunion d'associations européennes consacrées à l'albinisme a donc permis de franchir une nouvelle étape vers la mise en œuvre de projets collaboratifs au niveau européen. Certes beaucoup reste à faire, mais à force de petits pas, ce qui en 2010 n'était qu'une idée bien ambitieuse à peine germée dans la tête de certains membres du CA de Genespoir est devenu aujourd'hui dans une certaine mesure une réalité bien concrète : l'Europe de l'albinisme.

■ Rencontre avec deux associations "extra-européennes"

Comme son nom l'indique, les Journées Européennes de l'Albinisme ont pour vocation de réunir les acteurs européens de l'albinisme. Néanmoins, sa deuxième édition a attiré des scientifiques venant de pays bien au-delà des frontières de notre continent (voir liste des orateurs). Et parmi eux se trouvaient Shari Parker et Diana Sanabria, scientifiques et représentantes d'associations de patients venant respectivement d'Australie et de Colombie.

Shari Parker est albinos, mère de famille, médecin spécialisée en rééducation et secrétaire de l'Albinism Fellowship of Australia. Shari est en contact avec Genespoir depuis maintenant deux ans car c'est elle qui est à l'origine de l'Alliance mondiale de l'albinisme qu'elle dirige d'ailleurs aujourd'hui. De la présentation qu'elle nous a faite de son association, on peut retenir les difficultés à organiser des rencontres de membres du fait de la taille de ce pays-continent, ou bien encore le bénéfice que les personnes albinos peuvent tirer indirectement en Australie de la prise de conscience élevée dans le pays des dangers du soleil (mode vestimentaire adaptée, horaires des récréations et des sorties scolaires).

Diana Sanabria vit à Bogota. Elle est chercheuse en génétique et s'intéresse particulièrement à l'albinisme, étant elle-même albinos. Elle est membre de l'association Contraste, toute jeune association destinée à regrouper les personnes albinos de Colombie. Diana nous explique que Contraste est pour le moment la seule association de personnes albinos dans tout le continent sud-américain. Toutefois, une organisation nommée OLA tente actuellement de se mettre en place pour fédérer tous les albinos d'Amérique latine.

Sur cette photo de Ana Yturralde, avec (de gauche à droite) Shari, Camille, Diana, Susanne et Ana, les cinq continents de l'albinisme sont représentés.

LA CONFÉRENCE SCIENTIFIQUE

■ Le point de vue de Lluis Montoliu et Benoît Arveiler

Les 5 et 6 avril 2014, Valence (Espagne) pouvait être considérée comme la capitale mondiale de l'albinisme. C'est en effet là, dans les locaux de la fondation ONCE (Organisation nationale des aveugles espagnols), que se sont déroulées les 2e journées européennes de l'albinisme (2EDA).

Ces journées organisées par ALBA, l'association espagnole de soutien aux personnes atteintes d'albinisme, qui rassemblaient la plupart des associations européennes ainsi que beaucoup de spécialistes du sujet venant d'Europe, des USA et du Japon, avaient reçu le soutien de la Société européenne pour la recherche sur les cellules pigmentaires (EPCR), de la commission européenne, du centre de recherche biomédicale en réseau sur les maladies rares (CIBERER-ISCIII) ainsi que de nombreuses entreprises.

Ces 2EDA, consacrées à tous les aspects de l'albinisme, allant de la recherche aux problèmes sociaux et éducatifs, faisait suite à la première réunion (1st EDA) organisée en octobre 2012 à Paris par Genespoir, association française des albinismes.

La session scientifique réunissait différents professionnels en lien direct avec l'albinisme : biologistes moléculaires, biologistes cellulaires, biochimistes, généticiens, ophtalmologistes, neurobiologistes, dermatologues, spécialistes de réadaptation, médecins et chercheurs qui se rencontrent rarement mais qui ont pu avoir à Valence des discussions pluridisciplinaires sur l'albinisme, un privilège rare et une expérience pour ceux qui ont participé à cette réunion.

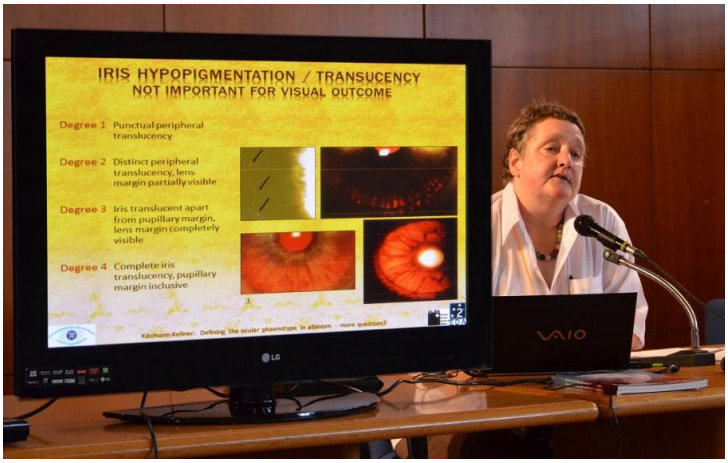
Le professeur Alain Taïeb ainsi que Fanny Morice Picard et Alexandra Rebsam lors de la conférence scientifique.

D'un point de vue scientifique les 2es Journées européennes de l'albinisme à Valence ont eu plusieurs intérêts. Premièrement, elles ont réuni un plus grand nombre de scientifiques : 26 orateurs à Valence pour 13 lors des Journées à Paris en 2012. Plus de laboratoires étaient donc représentés, permettant à chacun d'élargir les contacts.

Deuxièmement, le nombre et la variété des communications se sont trouvés accrus. Ainsi nous avons fait un point très complet sur la prise en charge ophtalmologique (techniques d'investigation, physiopathologie, recherche sur le modèle souris) et dermatologique (expérience européenne, et travail remarquable réalisé en Afrique par une équipe espagnole) ainsi que sur les pistes thérapeutiques (DOPA, nitisinone, thérapie génique et cellulaire). Sur le plan génétique les nouveautés ont été marquées par la présentation du gène du FHONDA et par les avancées en diagnostic liées à la mise en place du séquençage nouvelle génération à Bordeaux permettant de séquencer beaucoup plus rapidement l'ensemble des gènes des

formes simples mais aussi syndromiques d'albinisme. Les aspects physiopathologiques, biochimiques et cellulaires, ont été abordés.

Enfin sur le plan collaboratif il est évident que réunir les différents scientifiques impliqués crée des liens favorisant les contacts ultérieurs et la mise en place de collaborations. Ainsi il se dégage d'ores et déjà que l'on va s'attacher à rédiger des questionnaires cliniques communs permettant d'harmoniser les descriptions cliniques des patients (couleurs de la peau et des cheveux, description des lésions cutanées, éléments précis et quantifiés du phénotype oculaire, tests réalisés : OCT, PEV, etc). L'objectif est de définir un cadre commun pour la réalisation par chaque équipe d'une base de données clinico-biologique contenant des éléments identiques. Cela permettra ensuite de mettre en commun toutes les données dans une base contenant l'ensemble des patients (européens par exemple, voire plus large) de façon à faire des études de corrélations diverses avec un poids statistique important.



Le professeur Barbara Käsmann-Kellner, ophtalmologiste allemande spécialisée dans l'albinisme a créé une base de données regroupant plus de 600 patients étudiés.

Par ailleurs l'ensemble des scientifiques présents s'associe pour la rédaction cette année d'un livre sur l'albinisme couvrant l'ensemble des connaissances et pratiques actuelles sur les divers aspects de la pathologie. A paraître en 2015.

Les échanges d'expériences sur les hôpitaux de jour milanais et bordelais ont aussi été importants. Ces 2es Journées ont été une vraie réussite sur le plan scientifique. Le format consistant à réunir sur deux jours les spécialistes du domaine est très efficace et se justifie à intervalle de 18 à 24 mois.

Les magnifiques photos prises par Ana Yturralde et Merce Montoliu sont là pour témoigner du succès de ces 2EDA.

LA RENCONTRE DES JEUNES EUROPÉENS ALBINOS

En marge de ces 2nd EDA, il avait été proposé à des jeunes albinos européens de se rencontrer et d'échanger hors de la tutelle des plus âgés et c'est ainsi qu'a été créé le **1st Meeting of Young People with Albinism** (1st YPA).

Pour représenter les jeunes albinos français, ce sont Anaïs et Camille, toutes les deux membres actifs de GENESPOIR, qui se sont déplacées à Valence. *"Ce 1YPA a été très riche de dialogues et d'échanges"* nous ont-elles confié. *"Le groupe rassemblait des jeunes très concernés par le sujet qui nous réunissait : l'albinisme au quotidien, et nous avons beaucoup échangé en partageant et en comparant nos expériences personnelles, des plus cocasses aux plus douloureuses. Nous avons aussi évoqué les différentes facettes de notre vie : scolarité et études, entrée dans la vie professionnelle, relations sociales, …"*.

Camille et Anaïs ont représenté la France

A ceux qui pourraient penser que les différences de langue auraient pu poser un problème de communication entre ces jeunes, Camille s'empresse de répondre *"il n'y a pas eu de soucis de compréhension, je ne suis pas moi-même experte ni en anglais ni en langue en général mais j'ai quand même réussi à comprendre les autres et à me faire comprendre d'eux"*. Qu'on se le dise pour les futures éditions …

Comme les autres participants à cette rencontre, Anaïs et Camille se sont prêtées aux prises de vue que réalisait la photographe Ana Yturralde tout au long de ces deux jours. Mais Ana était aussi là pour présenter le nouveau livre d'ALBA dont elle a réalisé (comme pour le premier) les photos et pour apporter un témoignage sur ses rencontres avec l'albinisme. Anaïs et Camille on été très touchées par les propos de la photographe qui, au cours de ses nombreux voyages, a pu constater les différences très importantes de perception et de prise en compte de l'albinisme entre l'Europe et l'Afrique. Elle a notamment insisté sur le fait que si en Europe la préoccupation se situe au niveau de la mise à disposition de matériels adaptés et du choix des crèmes solaires ou des lunettes filtrantes, pour les albinos d'Afrique, il est plutôt question de survie au quotidien. La conclusion du débat qui a suivi cette intervention a été *"qu'il est important d'harmoniser les aides et la prise en charge de l'albinisme au niveau européen pour pouvoir ensuite étendre cette harmonisation au continent africain"*.

Les échanges ont ensuite porté sur les moyens à mettre en œuvre pour améliorer la vie quotidienne des albinos. De nombreuses suggestions ont été émises au sein du groupe, *"mais nous sommes conscients que beaucoup de ces propositions pour faire avancer les choses relèvent de l'utopie. Elles sont, pour la plupart, difficilement réalisables mais néanmoins, elles nous tiennent à cœur. Nous sommes également d'accord sur le fait que nous sommes loin d'avoir tout envisagé !"* rapportent Anaïs et Camille.

Après les moments intenses de la 1YPA, Camille et Anaïs rentrent à Paris

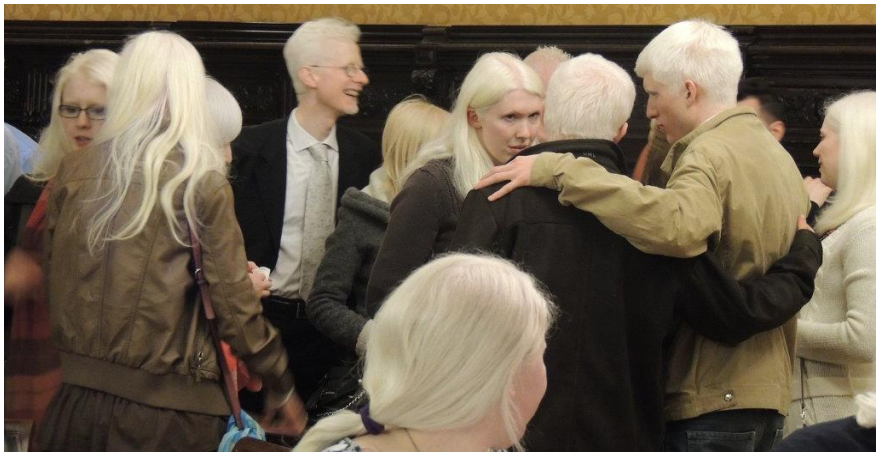
Au cours de ces échanges, une liste (non exhaustive) des problèmes récurrents rencontrés par les jeunes qui vivent avec l'albinisme a été

dressée :

- Les difficultés liées à la scolarité (voir au tableau, documents agrandis, …).
- Les difficultés à créer des relations sociales (mise à l'écart, moqueries, …).
- Le manque d'information et la difficulté à les trouver pour les nouveaux parents.
- Le manque important de sensibilisation et d'information du corps enseignant.
- La surprotection de l'enfant albinos par ses parents ou, à l'inverse, le déni d'albinisme pour d'autres parents qui s'évertuent à imposer "la normalité" à leur enfant albinos.
- L'impossibilité de pouvoir passer le permis de conduire.

Pour ensuite apporter une réponse, même de façon partielle, à certains de ces problèmes, les jeunes participants ont dressé une liste de propositions qu'ils souhaitent soumettre à leurs associations respectives :

- Augmenter l'information en milieu scolaire (via des prospectus par exemple) pour que les enseignants comprennent les problèmes liés à l'albinisme.
- Étendre cette même information aux milieux médicaux afin que les praticiens, même s'ils méconnaissent l'albinisme, puissent en avoir une première approche et soient capables d'orienter les parents vers les associations ou les structures spécialisées.
- Mettre en relation les nouveaux parents d'enfants albinos avec un albinos adulte, pour qu'il puisse leur parler de sa propre expérience et les rassurer sur le futur de leur enfant.
- Dresser pour chaque pays européen une liste des aides auxquelles peut prétendre un jeune albinos et faire en sorte qu'elle soit consultable par chaque jeune qui désire se rendre dans un de ces pays.
- Fixer pour toute l'Europe un prix unique des protections solaires (crèmes, lunettes, …).
- Instaurer une carte de transport gratuite dans toute l'Europe.

Pour les jeunes européens cette rencontre a également été l'occasion de visiter le site de leur hôte : la ONCE, (organisation nationale des aveugles espagnols). En découvrant le matériel et les équipements dont dispose cette organisation, nos deux françaises ont remarqué que les réactions de leurs homologues étaient différentes en fonction des nationalités car dans ce domaine aussi, il existe des disparités importantes du niveau d'équipement entre les différents pays d'Europe. Anaïs raconte par exemple *"pendant la visite j'ai vu des matériels que je connais mais dans leur version plus évoluée, comme ce télé-agrandisseur qui reconnaît les caractères et peut lire le texte à la vitesse et dans la langue choisies".*

En conclusion, les deux jeunes filles s'accordent pour dire que *"ce week-end a surtout été la rencontre de jeunes d'origine et de culture différentes qui sont concernés par les mêmes problèmes liés à l'albinisme et qui ont pu échanger librement autour de leurs expériences personnelles. Un séjour très bien organisé, plein d'émotions, dans un cadre superbe et avec des personnes formidables !".*