



La lettre n° 26 - avril 2015

Paroles de mères



Il faut souvent beaucoup de temps avant qu'une maman (ou un papa) puisse parler sereinement de l'albinisme de son enfant et des conséquences engendrées par cette "anormalité" sur la vie de toute la famille. Mais le temps qui passe gomme peu à peu ce qui était considéré au départ comme un "terrible handicap". C'est alors que la parole devient parfois libératrice.

Il en est qui en parlent par petites touches, comme Caroline qui se souvient *"de toute cette période de douleur, d'incompréhension, de questionnements, de recherches sur la maladie ..."* et qui, dix ans plus tard confiera : *"l'apaisement - phase d'acceptation - est venu plus tard, mais il a fallu beaucoup de temps"*. Elle sait aussi que c'est à Baptiste lui-même qu'elle doit sa reconstruction, *"cet enfant joyeux, plein de vie et de gentillesse, qui ne se plaint jamais de rien et qui ne semble pas souffrir de sa malvoyance"*. *"Mais j'avoue honteusement que j'envisageais de lui servir de taxi quand il serait grand ... Puis, nous avons rencontré des personnes albinos comme lui, qui ont certes des problèmes de vue, mais qui ont une vie sociale et familiale épanouie et ça nous a redonné de l'optimisme"*.

D'autres ont plus d'aisance pour en parler. Ainsi, Sandrine, maman de trois enfants dont l'aîné est porteur d'un nystagmus et les deux autres sont albinos oculo-cutanés, déclare qu'elle a secrètement désiré que son troisième bébé soit lui aussi albinos car, explique t'elle, *"avoir un enfant différent m'a fait voir la vie autrement. C'est peut-être égoïste de ma part, mais mon expérience précédente avec mon fils était tellement enrichissante et m'a tellement apporté que je voulais vivre ça encore une fois"*. *"Il y eut beaucoup d'incompréhension autour de moi, ajoute-t-elle, mais personne ne pouvait percevoir ce bonheur intense que j'éprouvais. J'étais prête à accueillir de nouveau un petit albinos et j'ai été soulagée quand celui-ci est né"*.

Aurélie, quant à elle, en parle très librement aujourd'hui et elle a même participé à plusieurs

AU SOMMAIRE

- Parole de mères p. 1
- Une nouvelle brochure p. 3
- Y a-t-il un informaticien ? p. 3
- L'appel à projet 2015 p. 4
- Un jeu pour enfants malvoyantsp. 5
- Le judo : une affaire de famille p. 6
- Essilor à la pointe de la correction. p. 7
- Des yeux qui aident mes yeux p. 6
- Des verres qui se teintent p. 7
- Des lentilles télescopiquesp. 8

émissions de télévision pour faire entendre son témoignage. Cependant, elle reconnaît que



l'annonce de la pathologie a été douloureuse, "il nous a fallu plusieurs années pour pouvoir relever la tête, pour avancer et devenir plus sereins". Ses jumelles viennent d'avoir dix ans mais Aurélie se souvient que dès les premières minutes, elle et son mari ont vu que l'un des deux bébés était physiquement "différent". Se souvenant d'un cours sur la génétique pendant lequel avait été abordée cette pathologie, elle a immédiatement compris qu'Isaure était albinos "mais nous n'en mesurons pas encore les conséquences". Le pédiatre avait été laconique : "elle doit être albinos et elle sera donc aveugle". Deux mois plus tard, l'ophtalmologue confirmait l'albinisme de l'enfant en expliquant aux jeunes parents qu'il ne s'agit pas de cécité mais d'une malvoyance importante. Les examens pratiqués vers l'âge de six mois n'ayant rien démontré de probant, les jeunes parents abandonneront les recherches. Mais "aujourd'hui, nous aimerions profiter de la [consultation spécialisée](#) qui a été ouverte au CHU de Bordeaux" déclare Aurélie.

Très vite s'imposent les premiers questionnements et les premières angoisses : *"Sera-t-elle autonome ? Comment va-t-elle pouvoir s'épanouir ? Comment se passera sa scolarité ? Pourra-t-elle se faire des amis ? Pourra-t-elle avoir un métier ? ...".* Cependant, la gémellité évitera à Aurélie de sanctuariser sa relation mère-enfant handicapé car *"certes, Isaure était différente, mais je me devais aussi d'assurer le bien-être de sa sœur Ambre. Le fait d'avoir deux bébés en même temps m'a permis de ne pas sombrer dans l'exclusivité d'Isaure, même si ça ne gommait pas mes appréhensions récurrentes".*

Aujourd'hui, Aurélie se rend compte que pour ses filles, le fait d'être jumelle présente différentes résonances dans la vie d'Isaure. *"Sa sœur lui apporte soutien et réconfort, mais lui renvoie aussi l'image de sa facilité à vivre. Cependant, leur relation est essentielle car malgré la frustration et les questionnements sur ses capacités, Isaure avance à*



grands pas au contact de sa sœur et trouve des réponses pour progresser. Nous faisons toujours en sorte qu'elles évoluent au même rythme". Certes, avec l'âge naissent de nouvelles frustrations, mais depuis longtemps la famille a pris le parti de refuser que l'albinisme soit une limite et un frein dans sa vie, considérant que *"tout s'adapte, et qu'à priori, tout est possible". "Notre vie ne tourne pas autour de l'albinisme. C'est une situation de fait que nous gérons parmi d'autres préoccupations" explique Aurélie.*

"Quand le mot albinisme a été lâché, se souvient-elle, c'est sur le [site Internet de Genespoir](#) que nous avons trouvé des réponses à nos questions". Les jeunes parents ont alors pris contact avec les animateurs de l'antenne locale dont le fils est lui aussi AOC *"et ça a changé notre vie ajoute Aurélie, enfin nous étions accompagné par des gens qui comprenaient de quoi nous parlions".* Depuis, ils ont participé à plusieurs rencontres annuelles, dont Paris en 2010 et Berck en 2013 et se sont déjà inscrit pour les 20 ans de Genespoir qui se dérouleront en Bretagne en mai. *"Ces temps de rencontre sont fondamentaux pour Isaure car ça lui permet de constater qu'elle n'est pas seule à vivre l'albinisme et ça lui redonne confiance explique Aurélie. Pour nous, ses parents et sa sœur, l'opportunité de pouvoir dialoguer avec des gens qui*

ressentent les mêmes choses que nous, représente une bouffée d'oxygène. Ça nous permet de constater « en vrai » qu'on peut être albinos et avoir une vie normale, trouver le bonheur et surtout être en paix avec sa condition" ajoute t'elle.

Aurélie, qui a récemment obtenu son diplôme d'État en éducation spécialisée, sait désormais que professionnellement et personnellement elle est reconnue pour ses connaissances en adaptation scolaire pour déficients visuels. "Je peux me permettre d'envisager maintenant une implication plus importante au sein de Genespoir car à mon tour j'ai envie de soutenir, de rassurer et d'apaiser les jeunes parents" confie-t-elle. Pour conclure, s'adressant à ces jeunes parents, elle ajoute : "il faut avoir confiance en son enfant, faire en sorte que tout soit possible et ne jamais s'interdire de vivre car un enfant « différent » a besoin de normalité pour lui permettre de grandir et de s'épanouir".



UNE NOUVELLE BROCHURE POUR GENESPOIR



Le document "ALBINISME : Genespoir vous informe" étant devenu quelque peu obsolète au regard des avancées de la recherche, il était devenu indispensable de se doter d'un nouvel outil d'information. C'est désormais chose faite avec la parution de la nouvelle brochure intitulée "**ALBINISME : une condition génétique**" à la rédaction de laquelle ont contribué les médecins de la [consultation pluridisciplinaire en albinisme](#) du Centre de référence de Bordeaux : A. Taïeb, dermatologue, B. Arveiler, généticien, C. Paya, ophtalmologiste, ainsi que C. Duncombe Poulet, ophtalmologiste strabologue et A. Spielmann, ophtalmologiste strabologue.

Cette brochure est destinée à un large public puisqu'elle s'adresse aux albinos et à leurs proches en recherche d'information fiable, mais aussi au milieu médical qui, bien souvent, méconnaît le sujet. Elle est consultable et téléchargeable sur [le site Internet de Genespoir](#).

Y A-T-IL DES INFORMATIENS DANS LA SALLE ?

Aujourd'hui, nous constatons que le site Internet est devenu un outil de communication incontournable pour notre association. Et que vous soyez un visiteur occasionnel ou que vous le consultiez régulièrement, vous avez pu constater qu'il est mis à jour régulièrement et qu'il évolue en permanence. Cependant, vous ignorez sans doute que sa viabilité ne repose que sur deux bénévoles de Genespoir : un informaticien qui en assure la maintenance et l'évolution technique et un rédacteur qui se charge de l'alimentation des pages et des rubriques. Cette situation est périlleuse car en cas d'indisponibilité de l'un ou de l'autre, la machine va immédiatement se bloquer. Pour minimiser ce risque, il est nécessaire que quelques autres bénévoles s'investissent un tant soit peu pour assurer un doublage du binôme actuel. C'est pourquoi, afin de dissiper les craintes d'éventuels postulants quant à la difficulté de la tâche, Bruno et René réaliseront, une présentation du fonctionnement du site et des outils qu'ils utilisent au cours de la Rencontre annuelle de Saint-Jacut.

L'APPEL À PROJET 2015

Continuant son action de soutien à la recherche sur l'albinisme, Genespoir a lancé pour 2015 son neuvième appel à projet avec une dotation de 15 000 € pour un an.

Contrairement à l'an passé, où trois projets nous avaient été proposés, nous n'avons reçu que deux réponses : celle de Benoît Arveiler et celle d'Alexandra Rebsam. Ces deux laboratoires sont déjà soutenus par l'association depuis respectivement huit et deux ans. Les laboratoires intéressés par la recherche sur l'albinisme sont peu nombreux et savent que nos moyens sont limités, ils hésitent donc à nous proposer des projets qui ont peu de chance d'être retenus.

Le conseil scientifique a tout d'abord examiné les résultats des travaux de recherche des équipes soutenues en 2014 avant de se prononcer sur les deux projets présentés pour 2015.

Projet coordonné par le Professeur Benoît Arveiler

Laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme (EA4576) Bordeaux :

"Recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'albinisme oculocutané"

Nous soutenons le laboratoire de génétique humaine de Benoît Arveiler depuis maintenant huit ans. Grâce à notre action ce laboratoire a pu développer des compétences dans le diagnostic de l'albinisme qui en font un centre référent en Europe. Ce laboratoire a réalisé en 2014 environ 180 analyses. Il développe actuellement une puce NGC ciblée permettant le diagnostic de tous les gènes d'albinisme actuellement connus (8 gènes) ainsi que ceux des formes syndromiques (10 gènes), ce qui représente au total 18 gènes testés. Malgré ces avancées dans la connaissance des causes génétiques de l'albinisme, environ 20 % des cas restent sans diagnostic. Ce sont ces cas qui font l'objet des travaux de recherche du laboratoire du Pr Arveiler. La recherche de nouveaux gènes se fera en utilisant les moyens de recherche les plus en pointe.

Considérant la solidité de l'équipe de Benoît Arveiler, la qualité des publications du laboratoire et la faisabilité du projet, le conseil scientifique a émis un avis extrêmement favorable à son financement par Genespoir.

Projet coordonné par Alexandra Rebsam,

Institut du Fer à Moulin, (INSERM U839) Paris :

"Physiopathologie des défauts rétiens de l'albinisme par organogenèse in vitro à partir de cellules souches"

Ce projet soutenu par Genespoir depuis deux ans vise à étudier et expliquer les anomalies du développement de la rétine au cours de la vie embryonnaire aboutissant à la malvoyance des patients albinos. Il s'agit d'un projet original et ambitieux, complémentaire du projet de génétique du Pr Arveiler. Ils ont d'ailleurs déposés conjointement une demande de financement auprès de l'[ANR](#) (Agence Nationale de la Recherche).

Le projet d'Alexandra en est encore à ses balbutiements et pourrait se développer plus rapidement si des financements supplémentaires étaient trouvés pour pouvoir recruter des techniciens et des chercheurs car c'est ce dont ce projet manque le plus.

Le conseil scientifique considère que nous devons continuer à soutenir Alexandra pour permettre à ce projet de se développer et d'aller chercher les financements dont il a absolument besoin.

Projet coordonné par le Pr Robert Aquaron :

"L'Albinisme oculocutané de type 2 (OCA2) en Afrique Subsaharienne et génétique des populations Bantous"

Commencé en 2009, le projet du Pr Aquaron n'a pas progressé cette année car celui-ci n'a pu se rendre au Burundi en 2014 comme il l'avait prévu, pour des raisons de sécurité et d'organisation de son séjour. Il compte s'y rendre en 2015 pour y rencontrer des personnes albinos grâce à l'appui de deux associations burundaises. Ces rencontres lui permettront de réaliser des prélèvements qui seront analysés par le laboratoire du Pr Arveiler. Ces voyages et ces analyses seront financés par le reliquat des sommes versées par Genespoir en 2013. Si toutefois ces voyages et ces études ne pouvaient être réalisés en 2015, le Pr Aquaron s'est engagé à rembourser à Genespoir les sommes non utilisées pour la recherche sur l'albinisme.

Après débat le conseil d'administration a décidé de privilégier le projet de recherche d'Alexandra Rebsam qui est encore au début de son développement et de lui attribuer 15 000 €. Par ailleurs en tenant compte des sommes recueillies en 2014 pour la recherche, nous avons attribué 10 000 € au projet du Pr Arveiler pour continuer à lui manifester notre soutien. Nous sommes parfaitement conscients que les financements que nous pouvons apporter à ces deux laboratoires ne sont qu'une petite partie des moyens nécessaires à la réalisation de leur projet de recherche. Nous espérons vivement que leur demande de financement auprès de l'ANR sera acceptée.

La plus grande partie des sommes que nous donnons à nos chercheurs provient des dons fait à Genespoir par vous tous qui nous soutenez et nous vous en remercions.

Certains ont par le passé fait des dons directs à ces laboratoires en utilisant les possibilités offertes par la loi TEPA. Les personnes redevables de l'ISF peuvent faire des dons pour soutenir une cause qui leur tient à cœur. Ils peuvent bénéficier d'une réduction d'impôt de 75 % du montant de leur don dans la limite de 50 000 €. Dans le cas de la recherche sur l'albinisme le don doit être fait directement aux laboratoires de recherche que nous soutenons. Si vous souhaitez faire un don en bénéficiant de cette disposition, contactez nous, nous vous indiquerons la marche à suivre.

La recherche sur l'albinisme avance et ce notamment grâce à l'action de Genespoir et de chacun de ses membres. **Poursuivons notre effort ! [Faire un don en ligne](#).**

UN JEU POUR ABORDER LE HANDICAP VISUEL



Permettre aux enseignants de cycle 3 (CE2, CM1, CM2 et 6è) d'aborder la question du handicap visuel avec leurs élèves en leur faisant prendre conscience des difficultés rencontrées par les élèves déficients visuels, telle est la vocation du jeu **Vis ma vue**. Il s'agit d'un jeu sérieux de sensibilisation au handicap visuel qui a été développé à l'initiative de [Streetlab](#) (filiale de l'Institut de la Vision), avec le soutien du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur et de la Recherche (direction du numérique pour l'Éducation), en lien avec le réseau [Canopé](#) et la MGEN.

Dans le contexte familial de la salle de classe, la cour de récréation ou encore la cantine, le jeu propose 8 missions de 3 minutes. Chaque mission met en exergue une situation où les enfants malvoyants sont en difficulté. Un quiz de validation des connaissances vient clôturer chaque mission.

Bien qu'il s'adresse principalement aux enseignants, cet outil pédagogique peut néanmoins intéresser les parents qui souhaitent faire comprendre les problèmes visuels de leur enfant. Il est [téléchargeable gratuitement](#) sur le site Internet du réseau Canopé.

LE JUDO : UNE AFFAIRE DE FAMILLE

Chez les Cellier, le judo est une véritable histoire de famille puisqu'il se pratique de père en filles avec des résultats à la hauteur des engagements de cette "équipe familiale".



C'est d'abord **Éric**, le père qui, outre sa ceinture bleue, est secrétaire général et vice-président de l'[AS Chanceaux Judo](#), mais aussi commissaire sportif régional stagiaire. C'est d'ailleurs à ce titre et pour son engagement sur les compétitions officielles qu'il a reçu une lettre de félicitation du Ministère de la Jeunesse et des Sports.

Puis vient **Manon** qui, à tout juste 17 ans, a décroché la ceinture noire lors de sa participation au tournoi des grades de Rouillet (16) en décembre dernier et à qui, le 14 novembre dernier, a aussi été remis une lettre de félicitation de la Fédération Française des Médaillés de la Jeunesse et des Sports ([FFJS](#)) pour ses résultats sportifs et son engagement en tant qu'arbitre départemental stagiaire. La jeune sportive, que nous vous avons présentée dans La Lettre n° 20, a commencé la pratique du judo dès l'âge de 4 ans. Sa malvoyance importante ne l'a pas empêchée d'obtenir une double licence fédérale. Passionnée, combative et persévérante, la jeune fille, licenciée handisport, a obtenu sa ceinture marron en février 2012. En 2013, elle a participé aux demi-finales des championnats de France cadettes puis au critérium national cadettes en 2014. Elle a également été sélectionnée deux fois pour participer au tournoi international handisport de judo d'Heidelberg, en Allemagne, où elle a terminé 5^e en 2013 puis 1^{re} en 2014. Ce n'est donc pas un hasard si le 7 novembre dernier, Manon a été nommée dans la catégorie "Grand prix sport et handicap féminin" à Bourges, lors de la cérémonie des "trophées du sport" de la Région Centre. Mais le parcours de la jeune sportive ne s'arrête pas là puisque qu'en janvier dernier, elle a terminé 3^e aux championnats de France de judo handisport à Metz où elle combattait en "toute catégorie". En février, elle a participé à la première demi-finale des championnats de France [FFJDA](#) et elle est de nouveau sélectionnée pour participer au tournoi d'Allemagne qui se déroulera en avril. Notons enfin que le 21 mars 2015, Manon a reçu un trophée "Grand Prix des Jeunes" saison 2014-2015 décerné par le Comité Départemental Olympique et Sportif d'Indre-et-Loire et que le lendemain, elle participait à la coupe régionale du jeune arbitre cadets/cadettes d'Orléans où elle s'est classée 9^e sur 27.

Et puis il y a **Auriane**, la petite sœur de 11 ans, qui a déjà quelques années de pratique du judo et qui s'est présentée pour la première fois devant les différents jurys du championnats de France technique [FFH](#) où elle s'est fait remarquer en accédant à la seconde marche du podium des moins de 18 ans. Un grand bravo à la famille Cellier !



ESSILOR À LA POINTE DE LA CORRECTION VISUELLE

C'est dans sa plus vieille usine historique située dans la Meuse que le géant mondial du verre



ophtalmique [Essilor](#) développe des verres spéciaux pour grands malvoyants. En décembre dernier ses équipes ont battu un nouveau record mondial de correction visuelle en taillant des verres d'une dioptrie de -104 pour un client slovaque. Le précédent record, également détenu par Essilor, était de -76. Ce record représente avant tout une prouesse technique riche en innovation qui se situe entre métier d'artisan-verrier et

technologies de pointe. En effet, les troubles de la vision hors normes affectent environ une personne sur 1 000, soit 60 000 en France et Essilor produit 120 verres par jour adaptés à ces pathologies - une quantité microscopique quand on considère les 430 millions de verres classiques produits par Essilor chaque année dans le monde. *"En effet, ce n'est pas une aubaine en termes de rentabilité"*, reconnaît le directeur général d'Essilor France, Ludovic Mathieu, *"car certains verres spéciaux nécessitent jusqu'à 10 à 15 jours de fabrication, avec des machines modifiées et des ouvriers spécialisés formés pendant 2 à 3 ans"*. Mais *"ce que l'on apprend en fabriquant des verres spéciaux irrigue toute l'innovation du groupe"* estime L. Mathieu. *"Plus on sait faire des choses complexes, mieux on sait faire des choses simples, et nous nous devons de conserver ce savoir-faire atypique qui pourrait se perdre"*. Essilor s'emploie aussi à améliorer l'esthétique de ces verres hors du commun, pour en finir avec les "culs de bouteille", ces verres très épais et "marqueurs de handicap".

Le groupe s'intéresse aussi au potentiel des lunettes dites "à réalité augmentée", sorte de version médicale des Google Glass, dotées d'une mini-caméra dont les signaux sont projetés sur la rétine. Une poignée de grands malvoyants en France teste actuellement des prototypes conçus en partenariat avec un consortium d'entreprises.

DES YEUX QUI AIDENT MES YEUX

Depuis quelques semaines, une nouvelle application est disponible sur i-Phone : il s'agit de [Be](#)



[my eyes](#). Elle a été conçue pour aider les personnes malvoyantes dans leur besoin de décrypter une information visuelle (lire un papier important ou une date de péremption par exemple). Dans le principe, l'utilisateur lance un "vidéo chat" sur cette application et une personne volontaire, connectée sur ce nouveau service, peut alors la guider et répondre à ses

besoins. Cette application a été conçue par Hans Jorden, un éducateur et chercheur danois à la Andrews University dans l'Etat du Michigan.

C'est une grande évolution pour les malvoyants puisque c'est la première fois qu'un tel système existe. Il compte déjà 70 000 bénévoles et 5 500 utilisateurs.

DES VERRES QUI SE TEINTENT SUR COMMANDE

Une équipe de chercheurs de l'Institut américain de technologie de Géorgie a mis au point des verres correcteurs capables de **se colorer en quelques secondes sur commande**. Le système fonctionne grâce à des polymères électrochromes, c'est-à-dire émetteurs de couleurs.

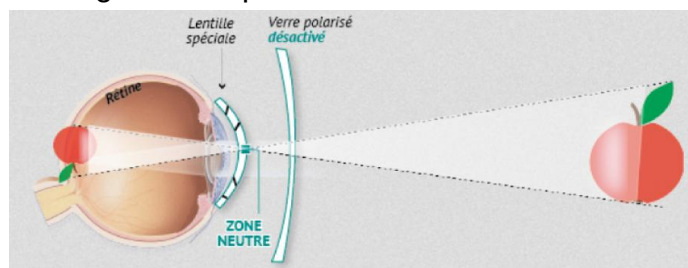
Lorsque le porteur des lunettes presse sur l'interrupteur situé sur une des branches, un courant électrique active ces polymères qui diffusent alors une teinte sombre.

Contrairement aux systèmes de verres à teinte variable (verres s'assombrissant de manière automatique selon la luminosité ambiante), qui existaient jusqu'ici, cette nouvelle technologie est à la fois rapide et vraiment protectrice. Une invention qui va changer la vie des porteurs de lunettes pratiquant des sports de plein air !

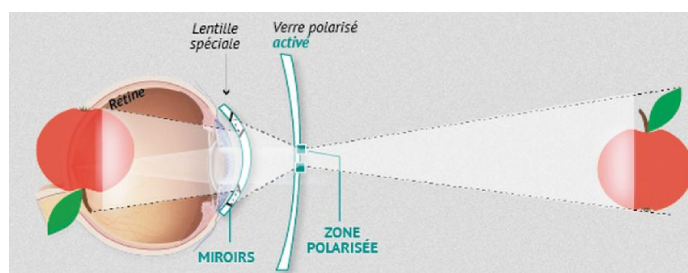
DES LENTILLES DE CONTACT TÉLESCOPIQUES

Des chercheurs de l'Université de San Diego et de l'École Polytechnique Fédérale de Lausanne viennent de mettre au point des lentilles de contact télescopiques permettant de grossir la vision par près de trois fois.

En clignant simplement de l'œil droit, le télescope incorporé dans cette lentille de contact



Mode "vision normale" Clignement de l'œil gauche : le faisceau de lumière est orienté par le verre polarisé vers la zone neutre de la lentille. L'image de la pomme sur la rétine est normale.



Mode "vision zoomée" Le filtre polarisant de la lunette s'active pour orienter la lumière vers le jeu de miroirs de la lentille. L'image de la pomme sur la rétine est démultipliée.

grossira par trois fois l'image que vous observez. Cette lentille télescopique - encore à l'état de prototype - renferme un jeu de miroirs en aluminium qui se renvoient plusieurs fois l'image observée, permettant de la grossir 2,8 fois, avant de la soumettre à l'œil. Mais le zoom n'est pas obligatoire: il est activable par simple clignement d'œil. Pour cela, des lunettes complémentaires sont nécessaires.

Les verres comprennent deux filtres polarisés qui permettent d'orienter la lumière vers la partie neutre de la lentille pour une vision normale ou vers le jeu de miroirs en aluminium pour une vision amplifiée. Pour passer d'un filtre à l'autre et donc d'une vision à l'autre, ces lunettes sont également équipées d'un petit capteur qui détecte des clins d'œil. Une brève fermeture de l'œil droit est un signal pour passer du mode normal au

mode télescopique et à l'inverse, un clignement de l'œil gauche inverse le mécanisme et permet de repasser à une vision normale.

Cette innovation concerne très directement la santé, mais ce n'est pas le seul domaine qui pourrait bénéficier de ces travaux de recherches. En effet, l'armée américaine s'y intéresse de près. C'est d'ailleurs la DARPA, l'organe de recherche de l'armée US, qui a financé ce projet. En 2012, un prototype de lentille à réalité augmentée avait été commandé par le département de la Défense américaine. Ces lentilles, qui pourraient être commercialisées en 2014, permettent l'affichage d'information en surimpression et en temps réel.

La Lettre de Genespoir est un document d'information pluriannuel de l'association française des albinismes. Éditée exclusivement sous format électronique, elle est diffusée à l'ensemble des membres de l'association, à ses donateurs et à ses partenaires professionnels et associatifs.

Contact : redaction.genespoir@gmail.com