



La lettre n°19 avril 2014

PARIS 2014 : IL FAUT QUE JE VOUS DISE ...



Pour ceux de nos lecteurs qui auraient vécu pendant plusieurs mois sur une autre planète sans mettre les pieds sur terre, je rappelle que la Rencontre Annuelle 2014 de Genespoir s'est tenue du 28 février au 2 mars à Paris.

Il faut que je vous dise que la "grand'messe" de notre association avait été organisée de main(s) de maître et que, comme d'habitude, rien n'avait été laissé au hasard. L'ensemble de La Rencontre : hébergement, restauration, conférences, réunions, ateliers jeunes et garde d'enfants se trouvant sur un seul et même lieu, chacun a pu, à sa convenance, profiter de son séjour pour échanger, s'informer, se manifester, apprendre ou se documenter. Pour nombre de participants qui y assistaient pour la première fois, ce fut aussi l'occasion de sympathiser et chacun pourra témoigner qu'en matière de sympathie justement, les membres de Genespoir en détiennent un sacré capital.

Il faut que je vous dise aussi que les conférences proposées tout au long de la journée du samedi ont été d'un niveau philosophique rare ! Ainsi, devant près de 120 participants, ne fut-il pas question de Lao Tseu, (V^e siècle avant JC), auquel est attribué la fondation du taoïsme et dont le Docteur SPIELMANN nous explique qu'il doit être le plus ancien albinos recensé ? N'a-t-on pas entendu ce même Docteur SPIELMANN nous avouer sa passion pour les échecs et s'interroger en s'adressant à la chercheuse Alexandra REBSAM : *"un théologien a dit : la complexité de l'œil est la preuve que Dieu existe. N'est-il pas grisant de se prendre pour Dieu ...?"*. Mais le Docteur Fabiola DUEZ n'a pas été en reste puisqu'elle nous a proposé de méditer ce proverbe colombien : *"le diable en sait plus parce qu'il est vieux que parce qu'il est diable !"* ...

AU SOMMAIRE

- Paris 2014 : il faut que je vous dise p. 1
- Paris 2014 : ce que vous en dites p. 3
- Albinisme, quel traitement pour le nystagmus p. 5
- Consultation spécialisée en albinisme p. 6
- Origine des déficits visuels de l'albinisme p. 7
- Albinisme et lentilles de contact p. 7
- Réunions d'antenne..... p. 8
- Lunettes : remboursement plafonné ? p. 8



J'anecdotise, j'anecdotise, mais **il faut que je vous dise** quand même combien les interventions des conférenciers ont été d'une grande richesse et d'une qualité remarquable. Ça a d'abord été le Dr. Alain SPIELMANN qui a fait une présentation extrêmement complète et précise du traitement chirurgical du strabisme et du nystagmus, puis le Dr. Khaled EZZEDINE est venu expliquer avec conviction et enthousiasme la mise en place de la première consultation multidisciplinaire pour les personnes vivant avec l'albinisme.

Après le déjeuner, Alexandra REBSAM a eu la tâche ardue de présenter l'avancement des travaux de recherche fondamentale pour lesquels elle a obtenu une dotation de Genespoir. Certes, j'en ai vu qui se sont laissés insidieusement gagner par la somnolence digestive, mais **il faut que je vous dise** que pour ma part, cette conférence m'en a appris d'avantage sur la mécanique des liaisons œil-cerveau que tous mes cours de sciences nat' réunis ! Après la pause-café où les somnolents cités plus haut s'étaient ragaillardis, c'est le Dr. Fabiola DUEZ qui est venue exposer l'intérêt du port de lentilles de contact chez les albinos.

En fin d'après-midi, les moins branchés high tech ont pu découvrir, ou se familiariser, avec les tablettes numériques et les liseuses que présentaient des membres de Genespoir. Pour quelques jeunes enfants qui découvraient l'appareil "pour de vrai", ce fut un réel enchantement : je pense notamment à la jolie Ambre qui en trois petites explications a tout de suite compris le fonctionnement d'une application de dessin que je lui faisais découvrir.

Au fil de ces conférences, nombreux sont ceux qui ont pu exposer leur point de vue, apporter leur témoignage ou poser des questions aux intervenants qui, tous, ont fait preuve d'une grande disponibilité et d'une écoute patiente.

Le dimanche, s'est tenue la traditionnelle assemblée générale au cours de laquelle Béatrice, notre (encore) présidente, a présenté les différents bilans de l'année passée qui ont été approuvés à l'unanimité. Des modifications apportées aux statuts et au règlement intérieur de l'association ont également été unanimement approuvées. Elles avaient notamment pour objectif principal de permettre à Genespoir de recevoir les adhésions des personnes morales.

Le premier concerné était bien sûr le [Penthièvre Vélo Team-Genespoir](#), notre nouveau partenaire, dont le vice-président Yann Maurugeon était venu présenter les projets de collaboration et remettre symboliquement à Béatrice le nouveau maillot du club sur lequel figure désormais le logo de notre association, maillot qu'au demeurant la présidente de Genespoir porte avec une grande élégance !



Puis est venu l'instant crucial du renouvellement des représentants de l'association au Conseil d'Administration puisque six administrateurs étaient sortants cette année. **Il faut que je vous dise** qu'ici le mot "crucial" n'est pas employé à la légère puisque comme l'a souligné Béatrice à juste titre : *"il en va de la survie de Genespoir car en l'absence d'autres candidatures de personnes décidées à s'investir activement dans le fonctionnement de l'association, la situation ne sera pas tenable"*.

C'est donc sous les applaudissements que Camille, Christiane et Elodie, qui avaient fait acte de candidature, ont été élues à l'unanimité pour siéger au Conseil d'Administration de Genespoir. Cependant, nous ne pouvons et nous ne devons pas nous contenter de ces trois nouvelles recrues, car en 2015, un tiers des administrateurs sera de nouveau sortant et certains ne se



Ancienne abbaye de St-Jacut de la Mer

représenteront peut-être pas. Notre attachement à Genespoir doit nous conduire à y réfléchir dès à présent !

En attendant la Rencontre annuelle 2015 qui se déroulera du 8 au 10 mai 2015 à [Saint-Jacut de la Mer](#) (Côtes d'Armor) et à laquelle nous vous espérons encore plus nombreux, vous pouvez retrouver des photos de Paris 2014 dans [l'album photos](#) du site Internet.

René Lotton

Tous les comptes-rendus de La Rencontre Annuelle 2014 [sont consultables ici](#).

PARIS 2014 : CE QUE VOUS EN DITES ...

Je remercie encore une fois toutes celles et ceux qui se sont prêtés avec tant de gentillesse à mes petites interviews-express.

Pour synthétiser un peu ces conversations, on peut dire que même si pour chaque famille les raisons de participer à La Rencontre sont exprimées de façon différente, il en ressort néanmoins plusieurs constantes qui sont :

- le besoin de rencontrer d'autres parents pour pouvoir partager les différentes expériences de vie avec un (ou des) enfant "différents",
- la nécessité de discuter avec des adultes vivant avec l'albinisme pour essayer de vous

projeter vers ce que sera l'avenir de votre enfant ou, pour les adolescents et jeunes adultes albinos, comment peut se dessiner votre propre avenir,

- la nécessité, souvent impérieuse, que vos enfants rencontrent d'autres enfants afin qu'ils prennent conscience qu'ils ne sont pas isolés.
- le besoin d'être informés sur la recherche.

Caroline et Éric : *"C'est notre fils Baptiste (8 ans) qui a souhaité assister à La Rencontre de Paris. Il voulait rencontrer des personnes atteintes de la même maladie que lui. (...) Genespoir nous permet de rencontrer des personnes du milieu médical qui connaissent l'albinisme.(...) Partager les expériences vécues avec des personnes albinos mais aussi avec leurs proches est très enrichissant pour nous. Merci à Genespoir d'exister ! Nous ne nous sentons pas seuls".*

Adeline et Pierric : *"Nous nous sommes vite rendus compte que les médecins autour de nous n'allaient pas nous apprendre beaucoup de choses sur la maladie génétique de notre fils. (...) Nous voulions surtout rencontrer des parents d'enfants albinos afin qu'ils nous donnent des conseils sur la manière de stimuler notre fils. La Rencontre nous a donné la possibilité de rencontrer des parents mais aussi de parler avec des adultes albinos et observer les enfants albinos. Tout cela nous a permis de beaucoup dédramatiser la situation. (...) Notre adhésion (récente) à Genespoir nous a paru être une évidence ! Avoir accès aux ressources sur internet, participer à la réunion annuelle, etc ...".*

Cécile et Xavier : *"En participant à La Rencontre Annuelle, nous voulions rencontrer les membres de l'association, avec lesquels nous avons pu avoir des contacts (téléphone et email) mais que nous n'avions jamais rencontrés. Nous souhaitions que les enfants puissent aussi rencontrer des jeunes de leur âge qui connaissent les mêmes difficultés qu'eux (...) Les conférences nous ont apporté beaucoup d'informations dont nous ne disposions pas. Les rencontres avec d'autres familles se sont faites très simplement, elles ont été très enrichissantes et agréables. (...) Nous tenons vraiment à remercier tous les organisateurs et membres de l'association qui ont œuvré à la réussite de cet événement, et plus particulièrement les personnes qui ont pris soin des plus petits et les animateurs pour les plus de 6 ans".*

Maxime : *"En venant à La Rencontre, j'étais plutôt intéressé par les conférences car à vrai dire je ne savais pas grand-chose de l'albinisme. J'y ai trouvé des réponses à certaines questions mais j'y ai aussi fait des rencontres et j'ai pu discuter de ma passion pour la musique avec d'autres participants".*

Michel : *"Notre fille (21 ans) est arrivée de Madagascar depuis quelques mois pour suivre ses études en Fac, toute sa vie a été imprégnée d'une situation parfois excluante dans un pays peu outillé techniquement et culturellement pour ce genre de pathologie. Elle discutait de temps en temps sur le forum de Genespoir qu'elle avait découvert. Des contacts ont été pris par notre fille. Elle a pris rendez-vous avec d'autres participantes pour discuter de choses intimes liées à*

la féminité, le rapport aux autres, l'aspect génétique, le risque de transmission transgénérationnelle et bien sûr les études et la carrière. Médicalement, j'ai appris pas mal de choses, mais parfois le détail était tellement technique qu'on pouvait oublier le sujet global : comment vivre mieux avec ma situation, dois-je me faire opérer ? Dois-je changer de lunettes ? Dois-je avoir un traitement de peau ? Dois-je consulter ? Que puis-je faire comme métier ? Autant de questions que se pose notre fille".

Bernard : "De cette Rencontre, j'en garderai un super souvenir qui m'a permis de discuter de divers sujets avec les uns et les autres. Bref, j'ai vécu de beaux échanges".

Aure : "La Rencontre m'a vraiment apporté ce que j'en attendais : le contact et l'échange. Les conférences étaient très intéressantes et informatives. En particulier, je pense que je vais réessayer les lentilles après la discussion que nous avons eue avec Mme Duez et d'autres participants. (...) Mes parents ont adhéré à Genespoir quand je suis née et je pense que l'association leur a beaucoup apporté. Ayant atteint l'âge d'adhérer moi aussi, je me suis dit que c'était une bonne chose à faire. (...) Le fait d'adhérer à Genespoir me permet de garder un contact avec d'autres personnes albinos, de recevoir des informations, (souvent contenues dans la lettre), de participer à des rencontres comme celle de cette année, et d'être au courant de nouveautés dans le domaine de la recherche".

Sandrine : "Ce qui me plaît dans ces rencontres (c'est ma troisième participation) c'est de donner et de recevoir : donner des informations, des vécus, des anecdotes et questionner les jeunes et moins jeunes pour essayer d'être au plus près du quotidien de mes enfants, donc j'écoute le vécu des personnes albinos. Ça permet aussi à mes enfants, albinos et non albinos, de prendre conscience qu'ils ne sont pas les seuls dans leur situation et ça peut être l'endroit où se décharger car c'est parfois pesant de faire partie d'une fratrie où il y a deux enfants AOC. Ma fille a été enchantée et veut déjà être à l'année prochaine ! Participer à ces rencontres me permet d'être au courant de ce qui se passe, de tout ce qui se fait dans le domaine médical, pour pouvoir en parler à ceux qui me questionnent sur le sujet. De plus, j'apprécie beaucoup de parler de la malvoyance avec les personnes directement concernées".

Stéphanie : "J'ai voulu participer à La Rencontre de Paris pour que ma fille voit d'autres personnes AOC comme elle. Elle a beaucoup de mal à accepter son albinisme. Pour cette première fois, la timidité m'a empêchée de dialoguer avec d'autres parents mais je reviendrai".

Yvan : "La Rencontre annuelle de Genespoir c'est rencontrer et échanger avec des gens qui ont les mêmes difficultés que notre enfant et essayer de leur apporter des réponses. Présenter à Ambre d'autres albinos et lui expliquer qu'elle n'est pas un cas unique. C'est aussi une ouverture pour lui parler de façon plus adulte de son handicap et de sa différence. Nous regrettons de ne pouvoir nous investir dans l'association pour le moment. Peut-être cela sera-t-il possible dans le futur ...".

ALBINISME, QUEL TRAITEMENT POUR LE NYSTAGMUS ?

Conférence du Docteur Alain SPIELMANN à Paris, le 1^{er} mars 2014



Le Docteur Spielmann est un ophtalmologiste spécialisé dans la chirurgie du strabisme, du nystagmus et des paralysies oculomotrices.

Extrait : L'œil albinos a un iris plus ou moins transparent, la rétine est plus pâle, un peu jaune, le nerf optique est plus pâle, la fovéa, qui est un creux au centre de la macula, est absente, l'image transmise et analysée donne des informations visuelles moins

riches, le nerf optique a probablement une fonction moins bonne. A ces défauts s'ajoutent souvent d'importants défauts optiques : fortes hypermétropie ou forte myopie et fort astigmatisme, le plus souvent liés à des anomalies de la cornée. Le croisement des nerfs optiques au niveau du chiasma ne se fait pas de manière normale. Tout cela explique pourquoi l'acuité visuelle des personnes albinos est plus basse, indépendamment de tout nystagmus.

Pour utiliser la vision, il faut commander les muscles des yeux. Des connexions complexes vont de différentes parties du cerveau vers le tronc cérébral. De là des nerfs se dirigent vers les muscles oculomoteurs fixés sur les globes oculaires situés dans les orbites. Chaque œil est dirigé par six muscles, les muscles des deux yeux travaillent en synergie pour diriger le regard.

Accédez à l'intégralité de la conférence du Dr Spielmann en vous rendant sur :

http://www.genespoir.org/fr/A05_Recherche/Conferences.

Si vous n'accédez pas à Internet, une version papier pourra vous être adressée par courrier postal en en faisant la demande écrite à GENESPOIR - 3 rue de la Paix – 35000 RENNES.

CONSULTATION SPÉCIALISÉE EN ALBINISME

Intervention du Docteur Khaled EZZEDINE à Paris, le 1^{er} mars 2014



Le Docteur Ezzedine est venu présenter la consultation spécialisée en albinisme qui vient de s'ouvrir à Bordeaux. Vous pouvez souhaiter y participer pour faire un bilan complet et rapide de l'albinisme de votre enfant mais aussi en tant qu'adulte albinos. Dans ce dernier cas, votre participation permettra de constituer très rapidement une base de connaissances sur l'albinisme et ses conséquences aux différents âges de la vie,

permettant ainsi un meilleur conseil des familles avec de jeunes enfants. Dans tous les cas les frais de transport seront intégralement pris en charge et, si nécessaire, un hébergement à proximité de l'hôpital vous sera proposé à un prix modique. Accédez à l'intégralité de l'intervention du Dr Ezzedine en vous rendant sur :

http://www.genespoir.org/fr/A05_Recherche/Conferences.

ORIGINE DES DÉFICITS VISUELS DE L'ALBINISME

Conférence de Alexandra REBSAM à Paris, le 1^{er} mars 2014



Alexandra Rebsam est chercheuse au laboratoire Inserm de [l'institut du fer à moulin](#) à Paris, au sein du groupe de recherche "Neurotransmission et développement".

Elle dirige plus particulièrement l'axe de recherche "[Etude du développement des connections entre la rétine et le cerveau](#)". Depuis un an elle développe un projet de recherche sur l'albinisme avec le soutien financier de Genespoir.

Extrait : Le fait de voir avec les deux yeux et que cette information soit envoyée des deux côtés du cerveau permet la vision binoculaire. Ceci est possible grâce à la séparation du nerf optique en deux. Une partie des fibres nerveuses (60%) va aller du côté opposé du cerveau (côté controlatéral) et l'autre partie (40%) va rester du même côté (côté ipsilatéral). Chaque partie du cerveau va recevoir des informations des deux yeux ce qui va permettre de former une image cohérente. Dans l'albinisme la plupart des informations viennent de l'œil opposé. C'est quelque chose de classique, une des caractéristiques les plus souvent retrouvées. La majorité des fibres va du côté opposé. Le cerveau reçoit des informations d'un seul œil et cela perturbe la vision en trois dimensions. Je me suis intéressée à ce problème et j'utilise la souris comme modèle.

Accédez à l'intégralité de la conférence de A. Rebsam en vous rendant sur :

http://www.genespoir.org/fr/A05_Recherche/Conferences.

ALBINISME ET LENTILLES DE CONTACT

Conférence du docteur Fabiola DUEZ à Paris, le 1^{er} mars 2014



Le docteur Fabiola Duez est ophtalmologiste spécialisée en contactologie en particulier pour les enfants. Elle consulte à l'hôpital Necker-Enfants Malades.

Extrait : Le problème de l'albinisme a toujours suscité des questions dans le milieu médical et parmi les personnes concernées. Soignants, médecins, malades et familles essayent depuis toujours de trouver des solutions adaptées à ce problème spécifique. Les lentilles de contact sont une aide possible pour améliorer l'acuité visuelle. Beaucoup de médecins, de pédiatres, ne savent pas qu'on peut mettre des lentilles à des enfants très jeunes. Il faut savoir qu'on peut mettre des lentilles de contact à des bébés de 1 mois.

Les personnes albinos peuvent être myopes, hypermétropes mais surtout astigmates. Cet astigmatisme vient le plus souvent d'une importante déformation de la cornée qu'on constate mais qu'on n'explique pas. On peut corriger cette déformation par une lentille placée sur la cornée. Accédez à l'intégralité de la conférence du Dr Duez en vous rendant sur : http://www.genespoir.org/fr/A05_Recherche/Conferences.

RÉUNIONS D'ANTENNE

Deux réunions d'antenne vous sont proposées :

- La première est organisée le samedi 17 mai prochain par Élisabeth Rivaux, responsable de **l'antenne Haute-Normandie**, sur le principe d'un après-midi convivial d'échange entre membres qui ne se rendent peut-être pas souvent aux Rencontres Annuelles, afin de leur faire un petit compte rendu de la Rencontre 2014 à Paris, mais également d'accueillir d'éventuels nouveaux membres.

Contactez Élisabeth sur genespoir.normandie@neuf.fr ou au 06 73 87 41 46

- La seconde, organisée par Daniel Faure, responsable de **l'antenne Rhône-Alpes et Haute Loire**, aura lieu le samedi 21 juin 2014 de 14h30 à 18h à la Maison des Associations "Château Sans Souci", salle Paul Scherrer, 36 avenue Lacassagne - Lyon 3^e.

Contactez Daniel sur genespoir.rhone-alpes@orange.fr ou au 06 43 81 75 32 - 04 75 88 11 09.

LUNETTES : REMBOURSEMENTS PLAFONNÉS ?

Le gouvernement s'apprête en effet à plafonner le montant du remboursement des lunettes par



les mutuelles et un décret devrait être publié en avril. Selon le document adressé par le ministère aux acteurs du secteur, la prise en charge des complémentaires santé sera comprise entre 100 euros au minimum et 350 euros au maximum pour des verres simples, à partir de 2015, tandis que la prise en charge autorisée pour la monture ne dépasserait pas 100 euros. Ce plafond sera peu à peu abaissé jusqu'en 2018. Il

passerait, pour les verres simples, à 300 euros en 2016, 250 euros en 2017 et 200 euros en 2018.

Pour les verres complexes, la prise en charge minimale serait de 150 euros, et le plafond serait abaissé progressivement de 600 euros en 2015 à 400 euros en 2018.

Autre restriction importante, la prise en charge est limitée à un équipement tous les deux ans "*sauf chez les enfants ou en cas d'évolution de la vue*", précise le projet de décret.

Ces nouvelles règles s'appliqueront aux contrats dits "solidaires et responsables" des mutuelles, des assurances et des institutions de prévoyance. Cela n'empêchera pas les complémentaires qui le souhaitent de proposer à leurs adhérents des remboursements plus généreux, mais dans ce cas les contrats seront davantage taxés, ce qui les rendra moins intéressants pour les assurés.

Le montant des remboursements des frais d'optique par les mutuelles et les assureurs était estimé à 4 milliards d'euros en 2012. Ce décret d'application de la loi de financement de la sécurité sociale pour 2014 n'est pas la seule tentative du gouvernement pour faire baisser le prix des lunettes. La loi Hamon sur la consommation, votée il y a quelques semaines, espère y parvenir également en facilitant la vente de lunettes sur Internet.