



MON ENGAGEMENT AVEC GENESPOIR

Par Perrine DEYBACH, chargée de l'antenne
Alsace

Quand mon fils est né, on a vite commencé à se poser des questions sur sa vue.

Le nystagmus a toujours été là (disons, dès qu'il a ouvert les yeux plus de 5 minutes, on l'a remarqué), et la photophobie aussi. Parce qu'il était un peu "jaune" après quelques jours de vie, la sage-femme m'a conseillé de le mettre près de la fenêtre qui dardait de beaux rayons de soleil d'automne (ils sont terriblement éblouissant ceux-là hein ?) et mon nouveau-né se trémoussait d'inconfort.

Et puis toute ma famille (ils sont tous médecins) autour de cet enfant au regard un peu étrange, faisait mille pronostics à propos de ce nystagmus, j'ai même commencé par aller voir une neurologue sur leurs conseils. Que m'a dit la neurologue ? Rien. Allez voir un ophtalmologue.

J'ai donc eu rendez-vous quand il avait 6 mois, auprès d'une "simple" ophtalmologue de ville. Elle a tout de suite fait le diagnostic. Merci encore. On n'aura pas perdu trop de temps au moins. Ce n'est pas évident de penser à « ça » : Albinisme oculaire pure. Ça sonne joli, mais personne ne connaît. Encore moins qu'un albinos oculo-cutané. Ok, je file sur internet bien sûr. Et j'informe la horde familiale (tous médecins) et tous pris de court. « Ah ben oui, c'est peut-être comme son grand-oncle qui supporte pas le soleil », oui le frère de ma mère. Oui, on est X-linked comme ils disent dans les publications anglophones. La génétique, l'épigénétique a encore du boulot, parce que le grand-oncle il voit à 8/10^{èmes} lui.

Le diagnostic ne suffit pas, on fait quoi avec ça ? On a beaucoup ramé finalement, bien qu'étant à Paris. J'ai bien été dans un centre spécialisé (avant qu'on dise centre de référence) mais la prise en charge a été très inefficace. Je lui propose quoi à cet enfant pour le soulager au soleil ? Qui est sûr qu'il n'y a pas de composante cutanée dans son albinisme ?

"Ce ne serait pas intéressant de faire un diagnostic génétique, ça se voit qu'il est OA1, on l'a déjà isolé ce gène" m'a dit un jour un spécialiste de ce centre (chut, pas de nom).



J'ai changé plusieurs fois d'ophtalmologues, j'ai découvert le métier d'orthoptiste. Oh merveilleux, ils donnent des recommandations un peu plus concrètes. Cependant, j'ai l'impression que les difficultés de Lucien paraissent tellement évidentes à ces professionnels qu'on ne m'explique pas grand-chose. Avec du recul, j'ai compris que

personne ne savait vraiment alors personne ne disait rien. Pour le quotidien on a ramé : combien de paires de lunettes testées de casquettes perdues et de crèmes solaire écoulées, combien de larmes pour des copains qu'il ne trouve pas dans la cour ou comment lui apprendre à écrire SUR les lignes (si si mon chéri je t'assure il y a des lignes dans ton cahier....), comment comprendre qu'il renverse toujours de l'eau quand il se sert parce qu'il ne voit pas où il en est, comment lui faire comprendre que ce n'est pas de sa faute s'il est "nul" en ping-pong et que d'abord il n'est pas nul, expliquer au grand-père féru d'aéromodélisme que son petit-fils ne peut pas apprécier regarder de petits avions voler dans un beau ciel dégagé... Et les opticiens « Basse-vision » surtout habitués aux personnes âgées, ils n'avaient pas de montures enfants d'ailleurs. J'en passe.

On a eu quand même de bonnes rencontres : en CE2 il a eu la visite d'une enseignante spécialisée, on a découvert le papier Clairefontaine spécial déficient visuel, youhou, une révolution dans sa vie d'écolier. J'avais depuis longtemps cessé mes recherches sur internet, qui ne m'apportaient rien d'instructif ou aidant. Je ne savais surtout pas où chercher des aides.

Puis on a déménagé en Alsace, et finalement ça a été un grand bien pour mon fils.

En cherchant simplement dans les services spécialisés du CHU de Strasbourg, je tombe sur un élément nouveau, inconnu pour nous : le centre de référence. A Strasbourg, il s'agit du CARGO (Centre de référence des Affections Rares en Génétique Ophtalmologique). Exactement ce qu'il nous faut pour un OA1. Et enfin une prise en charge globale (génétique, orthoptique, psychologique et ophtalmologique). J'apprends aussi qu'il est souhaitable de faire un dossier à la MDPH (ah bon, parce que c'est un handicap en fait ?). Mais surtout, on me parle pour la première fois d'une association de patients GENESPOIR. Je prends rapidement contact avec l'association

Octobre 2016

et j'assiste en 2014 à ma première assemblée générale. Que d'informations et d'échanges depuis. En 2016, la rencontre à Paris a été déterminante pour Lucien qui s'est senti plus à l'aise en rencontrant d'autres jeunes comme lui. Il a aussi consulté à Bordeaux, le diagnostic a été confirmé. Lucien a pu poser des questions sur sa « condition génétique » et il a eu des réponses éclairées. On a enfin compris le terme d'albinisme oculaire "pur" (c'est-à-dire qu'il n'a que la déficience commune à tous les albinismes)

Jean Kauffmann, époux de Fabienne Kauffmann ex-antenne Alsace, m'a sollicité pour reprendre l'Antenne. J'ai accepté avec un peu d'hésitation dans un premier temps, n'étant adhérente "que" depuis 2 ans.

Mais voilà, j'avais enfin les contacts locaux pour la prise en charge de l'albinisme, et surtout une grande envie d'éviter à d'autres personnes (parents, adultes) de se sentir perdues ou ignorantes comme nous l'avons été. J'ai dû apprendre un peu pour le quotidien de l'albinisme oculo-cutané. Je sais aussi que je peux trouver à GENESPOIR des personnes pour me conseiller ou m'aider dans cette mission.

Depuis quelques mois maintenant, mon action est surtout l'information : je souhaite que les professionnels de ma région connaissent l'existence de l'association. J'encourage les albinos que je rencontre à faire leur diagnostic génétique et les informe sur le centre de Bordeaux. J'ai participé à la Course des Héros et grâce à Jean Kauffmann les concerts de l'ENA ont permis aussi de récolter des fonds pour la recherche. Pour le 13 juin 2016, j'ai sensibilisé les élèves du collège de mon fils. Au printemps 2017, j'espère pouvoir réunir les membres alsaciens de GENESPOIR.