

RESULTAT DE L'APPEL A PROJETS 2013

Depuis quelques années, des projets de thérapies destinées à corriger les dysfonctionnements causés par l'albinisme commencent à voir le jour. Des expériences menées chez la souris montrent des résultats qui peuvent nous laisser espérer de prochaines applications chez l'Homme.

Pour la 7^{ème} année consécutive, Genespoir, fidèle à son objectif de promotion de la recherche sur l'albinisme, a lancé un appel à projets auprès des équipes scientifiques et des laboratoires travaillant en France sur le sujet. En février, le Conseil Scientifique de l'association a examiné les dossiers remis et a finalement retenu deux projets qui se verront attribuer une dotation de 15 000 € chacun pour une année.

- **Le projet d'Alexandra REBSAM** : *"étude des défauts rétiniens dans un modèle murin de*



l'albinisme". Après un post-doctorat réalisé dans le laboratoire de Carol MASON, à Columbia University, [Alexandra REBSAM](#) a été recruté en 2010 en qualité de chercheur par l'Institut du Fer à Moulin (INSERM U839) à Paris. Elle y dirige aujourd'hui une équipe qui s'intéresse aux mécanismes sous-tendant la formation de la carte visuelle dans le

cerveau. En s'appuyant sur l'expertise acquise auprès du Pr. MASON dans le champ du développement du système visuel, Alexandra REBSAM souhaite poursuivre ses recherches sur les conséquences neuro-développementales de l'albinisme en développant un axe de recherche indépendant au sein de son laboratoire. Si la connaissance des causes génétiques de l'albinisme a fait ces dernières années, et particulièrement ces derniers mois, des progrès majeurs, la compréhension de la malvoyance des patients albinos (qui n'est pas imputable à la dépigmentation rétinienne) reste aujourd'hui encore très approximative. Par conséquent, Genespoir fonde de grands espoirs à travers le soutien qu'elle apporte à ce nouveau projet.

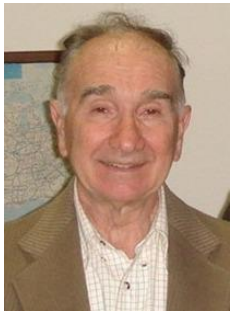
- **Le projet de Benoît ARVEILER** du Laboratoire de génétique humaine de



Bordeaux : "Recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'albinisme oculocutané". Ce projet se situe dans la poursuite des travaux menés de longue date par l'équipe de [Benoît ARVEILER](#) et auxquels Genespoir a apporté son soutien financier à travers une dotation annuelle de 15 000 € depuis 2007. Le professeur Arveiler et son équipe ont à ce jour analysé près de 400 patients atteints d'albinisme et ont ainsi pu créer une base clinico-biologique

qui constituera à terme un outil permettant de réaliser des études épidémiologiques sur l'albinisme. *"La découverte d'un ou plusieurs nouveaux gènes impliqués dans l'AOC sera une avancée importante permettant une meilleure compréhension du processus de mélanogénèse et de la physiopathologie de la maladie. Elle permettra d'améliorer la qualité du diagnostic moléculaire et du conseil génétique au bénéfice des patients et de leur famille"* déclare Benoît Arveiler. Une connaissance exhaustive des phénomènes génétiques à l'origine de toutes les formes humaines d'albinisme est une étape incontournable vers une meilleure prise en charge clinique des patients, et vers la mise au point et la prescription future de thérapies à l'image de celle que le Pr Brian Brooks a présentée lors des Premières Journées Européennes de l'Albinisme.

- **Depuis 2009, Genespoir soutient le projet du professeur Robert AQUARON** : Le



professeur Aquaron a pendant longtemps été le seul chercheur en France à travailler régulièrement sur l'albinisme. Ses travaux menés à Marseille l'ont amené à être en contact avec de nombreuses personnes albinos venant d'Afrique. Il entretient des relations régulières avec les associations africaines de personnes albinos, en particulier l'ASMODISA. Il se rend régulièrement en Afrique pour des conférences et des consultations médicales. Ses travaux de

recherche actuels portent sur une forme d'albinisme particulière due à une délétion du gène OCA 2. Cette délétion est spécifiquement africaine et le professeur Aquaron étudie actuellement sa diffusion à travers le continent. L'albinisme a des conséquences cutanées beaucoup plus graves en Afrique qu'en Europe à cause de l'ensoleillement qui y est beaucoup plus important. On peut alors s'interroger sur la plus grande fréquence de l'albinisme dans certaines régions d'Afrique. Les travaux du professeur Aquaron cherchent à déterminer si l'albinisme procure aux porteurs hétérozygotes un avantage qui aurait ainsi favorisé sa transmission.