

## BILAN DES 3ES JOURNÉES EUROPÉENNES DE L'ALBINISME



par le Pr. B. ARVEILER,  
génétiicien, responsable  
de l'unité de génétique  
biologique du service de  
génétique médicale du  
CHU de Bordeaux.

Président du conseil

scientifique de Genespoir.

Les 3rd European Days of Albinisme (EDA) de Milan (6 et 7 avril 2016) ont été une grande réussite sur le plan scientifique. Plus de vingt présentations ont été faites, toutes d'un grand intérêt et apportant des nouveautés, offrant un éclairage sur les dernières connaissances concernant les aspects génétiques, dermatologiques, ophtalmologiques, physiopathologiques et thérapeutiques de l'albinisme.

Le cercle des scientifiques invités s'est élargi par rapport aux deux premières éditions, avec neuf nouveaux orateurs (américains, anglais, espagnols, italiens).

Sur le plan oculaire, les investigations ophtalmologiques, orthoptiques et neuro-anatomiques permettent de mieux caractériser les anomalies observées chez les patients.

Les analyses génétiques ont quant à elles largement bénéficié de la mise en place au cours des trois dernières années du séquençage à haut débit qui permet maintenant d'analyser l'ensemble des 19 gènes connus d'albinisme. Un 20<sup>ème</sup> gène  
juin 2016

responsable de [syndrome d'Hermansky-Pudlak](#) (HPS10) a été identifié récemment. Environ 25% des patients restent toujours sans diagnostic à l'heure actuelle.

Les recherches se dirigent vers l'identification de mutations localisées dans les régions jusque-là non explorées des gènes et vers l'identification de nouveaux gènes.

Un intérêt croissant se porte sur la biologie des mélanocytes, et notamment des mélanosomes (usines fabriquant la mélanine) et la régulation du pH intracellulaire.

Sur le plan dermatologique, une évaluation du risque de développer des lésions cancéreuses via des tests cutanés d'exposition aux UV et des palpations cutanées à la recherche de signes de kératose actinique pourrait se montrer bénéfique.

Il est à noter qu'une étude italienne montre que les patients avec albinisme ont une sensibilité accrue au bruit et que les nuisances sonores, qu'elles soient liées au travail ou aux loisirs, provoquent des pertes auditives précoces, avec une moyenne d'âge autour de 46 ans, contre 65 ans dans la population générale. Ceci doit inciter à éviter les comportements à risque et à suivre régulièrement l'acuité auditive par des tests audiométriques.

Des hôpitaux de Jour ont été créés en 2012 à Milan, [en 2014 à Bordeaux](#) et en 2015 à

Madrid. Ces structures permettent aux patients de bénéficier dans la même journée de consultations en génétique, en dermatologie, en ophtalmologie (et en audiologie à Milan uniquement pour l'instant), et des explorations nécessaires dans ces différentes disciplines. Ces HDJ sont des structures très efficaces pour une prise en charge optimale des patients et leur suivi sur le long terme. Ce modèle est à développer dans les autres pays.

Sur le plan thérapeutique l'essai avec la nitisinone aux USA sur cinq adultes atteints de la forme peu sévère OCA1B est en cours et les résultats ne seront pas connus avant la fin de 2016. L'équipe américaine est également en train de rechercher d'autres molécules d'intérêt thérapeutique potentiel. Par ailleurs, l'utilisation d'un vecteur AAV (adeno-associated virus) chez la souris a montré la possibilité d'une thérapie génique, mais ces stratégies chez l'homme sont très lourdes et compliquées à mettre en œuvre. Les perspectives chez l'homme sont lointaines.

Enfin la mise en œuvre de la technologie [CRISPR Cas9](#), qui permet de créer facilement différentes mutations au sein des gènes, ouvre des perspectives intéressantes pour modéliser les différents types d'albinisme chez la souris. Ces modèles contribueront à investiguer les mécanismes physiopathologiques de la maladie et seront utiles pour tester l'efficacité de molécules d'intérêt thérapeutique potentiel.

Ce Colloque a été très riche en interactions entre les différents scientifiques présents. Les échanges ont montré une grande volonté de travailler ensemble. Un consensus fort s'est dégagé pour la constitution d'un Réseau Européen sur l'Albinisme à court terme. Il a d'ores et déjà été décidé d'intégrer ce Réseau dans les projets de Réseaux Européen de Références des maladies rares des Yeux et de la Peau qui sont en cours de constitution. Les démarches ont été faites en ce sens.

Il a également été décidé qu'un Référentiel serait rédigé pour harmoniser au niveau Européen les critères d'exploration clinique et biologique des patients.