



■ GENESPOIR SUR TOUS LES FRONTS !

Comme vous l'avez sans doute remarqué, la dernière **Lettre de Genespoir** a été publiée en avril dernier, soit depuis plus de cinq mois. Est-ce à dire que pendant ces cinq mois il ne s'est rien passé d'intéressant au sein de notre association ?

Ô que non ! Et c'est justement cette multitude d'événements, de congrès, de colloques, de réunions, de représentativité ... auxquels ont participé les uns et les autres (tant en France qu'en Europe) qui a fait que le temps ne nous a pas laissé le loisir d'alimenter et de publier **La Lettre n° 33** avant l'été.

Quelques semaines de vacances - ou presque - pour tout le monde et voilà la machine repartie de plus belle !

Dans ce n° 33, vous trouverez le compte-rendu de quelques-uns des événements qui ont jaloné ce premier semestre 2016.

Au sommaire de ce numéro :

- | | |
|---------------------------------|------|
| - 2 ^e rencontre YPA | p. 1 |
| - 3rd European Days of Albinism | p. 2 |
| - La journée internationale | p. 3 |
| - La course des héros | p. 4 |

■ 2^E RENCONTRE DES JEUNES ALBINS EUROPÉENS

Après la 1^{re} rencontre YPA (Young People with Albinism) qui s'est tenue à Valence (Espagne) en avril 2014, la 2^e rencontre de jeunes albinos européens (2nd YPA), a eu lieu du 6 au 10 avril 2016 à Milan (Italie). Cette rencontre, organisée par le réseau des associations européennes de l'albinisme, avec le soutien financier du programme Erasmus+ et l'appui local de l'association italienne Albinit, réunissait près de vingt-cinq jeunes albinos venant des quatre coins de l'Europe.

"Nous étions cinq Français et membres de Genespoir à y participer : Anaïs (26 ans),

Guillaume (28 ans), Maëlle (24 ans) et Mathilde (27 ans), tous atteints d'albinisme, ainsi qu'Annaïg (27 ans), accompagnatrice non albinos". [Lire la suite sur le site.](#)



LA RENCONTRE ANNUELLE 2017 se déroulera du 17 au 19 mars au Centre de Rencontre International de DIJON. Venez nombreux !

■ 3^{ES} JOURNÉES EUROPÉENNES DE L'ALBINISME



Initiatrice de ces European Days of Albinism (EDA) en 2012, Genespoir participait à la troisième édition qui se déroulait à Milan (Italie) les 7 et 8 avril 2016. Après [Paris](#) en 2012 puis [Valence](#) (Espagne) en 2014, c'est en Italie que cet événement majeur dans le monde de l'albinisme avait lieu grâce au support logistique de l'association italienne [ALBINIT](#) et de l'hôpital [Niguarda Ca'Granda](#) de Milan. Comme lors des deux précédentes éditions, les 3rd EDA ont vu se dérouler en parallèle une conférence scientifique consacrée aux dernières

avancées de la recherche mondiale sur l'albinisme (lire ci-dessous) et une réunion de représentants des différentes [associations européennes](#) qui travaillent en réseau depuis maintenant 4 ans.

Les EDA sont toujours une occasion unique pour associations et scientifiques de se rencontrer et d'échanger dans l'optique de renforcer toujours plus le lien entre patients et monde médical.

Les pays représentés à ces 3rd EDA étaient la France (Genespoir), l'Italie, l'Espagne, le Danemark, la Norvège, la Turquie, le Royaume-Uni et l'Irlande. L'Allemagne et la Finlande qui n'ont pu faire le voyage pour des raisons personnelles ont exprimé leurs vifs regrets de ne pouvoir y assister.

■ BILAN DE LA CONFERENCE SCIENTIFIQUE



par le Professeur Benoît ARVEILER, généticien, 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 Albinism (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, apportant des nouveautés et 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^{ème} gène 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.

... pour la constitution d'un Réseau Européen sur l'albinisme.

■ JOURNÉE INTERNATIONALE DE SENSIBILISATION À L'ALBINISME



A l'occasion de la célébration de la 2^e Journée internationale de sensibilisation à l'albinisme du 13 juin,

Genespoir était invitée à participer à la journée "Vivre l'albinisme au quotidien" organisée par l'UNESCO. La rencontre a débuté par un colloque intitulé "la médecine face à l'albinisme" qui a permis à des

scientifiques (médecins, généticiens, dermatologues...) de dresser un état des lieux des connaissances actuelles sur cette particularité génétique.

Cette rencontre était suivie d'une conférence intitulée "l'albinisme au quotidien", à laquelle des représentants d'association de

personnes atteintes d'albinisme - dont Genespoir - étaient invités à intervenir, puis de la projection du film "[Black man, white skin](#)" de José Manuel Colón. Tout au long de cette journée, les participants pouvaient également visiter l'exposition "[Blanc ébène](#)" de la photographe Patricia Willocq.

■ COURIR POUR LA RECHERCHE SUR L'ALBINISME

Dans [La Lettre n° 30](#), Genespoir vous annonçait sa participation - pour la première fois - à [la Course des Héros](#) qui se déroulait le dimanche 19 juin 2016



au parc de Saint-Cloud à Paris.

Cet évènement caritatif qui est avant tout placé sous le signe de la convivialité et de la générosité consiste à récolter des fonds pour une cause déterminée. Pour cette édition 2016, ce sont plus de 200 associations qui participaient à l'évènement avec près de 5 000 personnes engagées sur les différents parcours. Pour notre association, ce sont 39 "héros" qui se sont finalement qualifiés en collectant le minimum de 250 € nécessaires à la validation de leur inscription. Chacun au cours des mois précédant le jour de la

course a sollicité son entourage et ses relations pour faire grossir sa collecte au profit de la recherche sur l'albinisme. Tous y ont mis beaucoup d'enthousiasme et de persévérance pour atteindre [la somme totale de 38 800 €](#).

Ce dimanche matin, en marchant pour les uns ou en courant pour les autres, nos "héros" ont honoré leur engagement et se sont élancés sur différents parcours dont une course de 10 km pour les plus téméraires. Mais qu'importe la performance, l'important était une fois encore de partager un grand moment de convivialité avec pour objectif commun de faire avancer la recherche sur l'albinisme.

BRAVO à tous les "héros" de Genespoir et UN IMMENSE MERCI à tous les donateurs !

Rendez-vous est d'ores et déjà pris pour [l'édition 2017](#) qui se déroulera le dimanche 18 juin.

