



La lettre n°17 novembre 2013

LA LETTRE DE GENESPOIR CHANGE

Il y a un an nous relançons la Lettre de Genespoir sur un rythme mensuel. Après une année de travail intense, nous souhaitons faire évoluer la formule. Ce numéro est le dernier de la formule mensuelle. A partir de janvier la Lettre de Genespoir deviendra trimestrielle.

Cette nouvelle périodicité permettra au petit nombre de bénévoles qui assurent la réalisation de la Lettre de vous informer au mieux sans que la charge de travail ne soit insupportable. Vous y retrouverez toujours des informations relatives à l'association, des dossiers sur des thèmes variés, des témoignages et des informations générales nous concernant prises dans l'actualité.

Pour que le contenu le contenu vous apporte des informations utiles, il est aussi nécessaire qu'un véritable dialogue s'instaure entre les membres de l'association et l'équipe de communication. N'hésitez pas à nous faire part de votre avis sur la Lettre de Genespoir et plus généralement sur la communication au sein de l'association. Si vous souhaitez voir traiter un sujet particulier, contactez-nous par mail à l'adresse suivante redaction.genespoir@gmail.com ou écrivez-nous à Genespoir, 3 rue de la paix, 35000 Rennes. Vous pouvez aussi, si vous le souhaitez, nous rejoindre pour participer à la communication de l'association.

Béatrice JOUANNE, *présidente de Genespoir*

LA RECHERCHE

La famille des albinismes s'agrandit et se précise

En septembre dernier a été publié dans une revue internationale sur les cellules pigmentaires un article remarquable sur l'albinisme rédigé sous la direction du Professeur Lluís Montoliu. Cet article intitulé "[Increasing the complexity: new genes and new types of albinism](#)" ("*De plus en plus complexe : nouveaux gènes et nouveaux types d'albinisme*") vient présenter trois nouveaux types d'albinisme oculo-cutané (OCA) découverts ces derniers mois et auxquels ont été donnés les noms d'OCA de type 5, 6 et 7.

L'albinisme oculo-cutané de type 5 a été décrit pour la première fois dans une famille pakistanaise par un laboratoire américain. Le gène à l'origine de ce nouveau type d'albinisme

reste aujourd'hui inconnu mais a néanmoins été localisé dans une petite zone du chromosome 4 (4q24).

L'albinisme oculo-cutané de type 6 a été mis en évidence par un laboratoire chinois. Le gène associé a été identifié : SLC24A5.

L'albinisme oculo-cutané de type 7 a été découvert chez des patients originaires des îles Féroé par deux chercheurs danois : Karen Gronskov et Thomas Rosenberg. On peut noter que la première évocation de cette découverte a été faite par le professeur Rosenberg lors des 1^{res} journées européennes de l'albinisme, conférence organisée par Genespoir en octobre 2012. Le gène associé à ce 7^e type d'albinisme oculo-cutané est C10orf11.

La découverte coup sur coup de trois nouveaux types d'albinisme est un fait exceptionnel et révélateur d'une accélération dans le travail des chercheurs se consacrant à l'albinisme. Pour mémoire, les principaux gènes jusqu'alors connus comme pouvant conduire à une forme d'albinisme ont été découverts en 1988 (gène TYR → OCA1), 1992 (gène P → OCA2), 1995 (gène GPR143 → OA1), 1996 (gène HPS1), 1996 (gène TYRP1 → OCA3) et 2001 (gène SLC45A2 → OCA4).

Nous ne pouvons que nous féliciter de ces nouvelles avancées scientifiques significatives, car c'est notamment par une meilleure compréhension des origines génétiques de l'albinisme que

passera une meilleure compréhension de cette condition et par-là même les futures thérapies qui permettront peut-être un jour d'apporter de vraies solutions aux problématiques visuelles et cutanées auxquelles font face les personnes albinos.

Comme les quatre autres types d'albinisme oculo-cutané connus jusqu'à présent, ces trois nouveaux types peuvent, suivant les personnes et les mutations considérées, conduire à des degrés variés d'hypopigmentation et d'acuité visuelle. Les photos de la figure 1 ci-contre montrent trois patients dont le diagnostic a conclu à un albinisme oculo-cutané de type 6. Une forte hétérogénéité de pigmentation peut être constatée, mais pour ces trois patients on retrouve les caractéristiques ophtalmologiques symptomatiques de l'albinisme : acuité visuelle réduite, défaut de croisement des nerfs optiques, nystagmus, transillumination de l'iris, forte hypopigmentation de la rétine, et absence de fovéa (voir la figure 2 ci-dessous).

Ces trois clichés sont issus d'un très récent article publié dans le [Journal of Investigative Dermatology](#) sous la

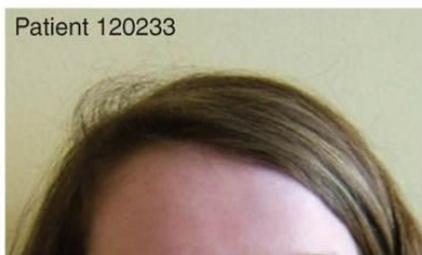


Figure 1. trois personnes ayant un albinisme oculo-cutané de type 6 et présentant des phénotypes très différents

direction du professeur Benoît Arveiler du laboratoire de génétique humaine de Bordeaux¹. Après la découverte des trois nouveaux types d'albinisme, OCA5, 6 et 7, le professeur Arveiler a repris l'ensemble des dossiers des patients pour lesquels il n'avait pu jusqu'à présent aboutir à un diagnostic. Ce travail, probablement toujours en cours, a déjà permis de mettre en évidence plusieurs cas d'OCA6. Et ainsi, des 19 % de patients pour lesquels le laboratoire du professeur Arveiler ne savait début 2013 poser de diagnostic, il n'en reste aujourd'hui plus que 17,5%.

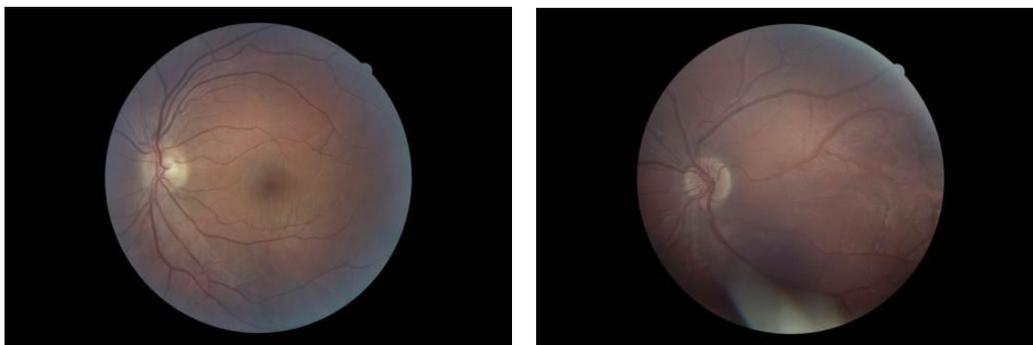


Figure 2. à gauche une rétine non albinos avec au centre la fovéa en plus sombre ; à droite une rétine albinos où on remarque l'absence de fovéa ; dans les deux cas la tache claire à gauche correspond au point de départ du nerf optique ; la tache blanche en bas de la photo de droite est un cil.

L'article du professeur Montoliu a été rédigé en collaboration avec d'autres grands noms de la recherche sur l'albinisme. Il y a de bonnes raisons de penser que l'idée de cet article est née lors des 1^{res} Journées Européennes de l'Albinisme durant lesquelles, pour la première fois, des chercheurs, tous spécialistes de l'albinisme, ont mis en commun leurs connaissances et se sont penchés sur les stratégies à mettre en œuvre pour faire progresser la recherche sur l'albinisme. C'est ainsi qu'au vu de l'hétérogénéité grandissante des phénotypes connus des personnes albinos (comme l'illustre notamment les photos de la Figure 1 ci-dessus), une question fondamentale est apparue, question reprise et approfondie dans l'article dont il est ici question : *"qu'est-ce que l'albinisme ?"*.

Sur ce point, voici ce qu'on pouvait lire en 1864 dans le Dictionnaire encyclopédique des sciences médicales : *"On appelle albinisme l'état des individus chez lesquels la coloration pigmentaire manque plus ou moins complètement"*. Cette définition a beaucoup évolué depuis. C'est ainsi par exemple qu'on parle aujourd'hui d'albinisme oculaire (OA) pour qualifier un type d'albinisme qui au niveau cutané et pileux n'a aucune conséquence apparente à l'œil nu mais présente au niveau oculaire toutes les caractéristiques bien connues de l'albinisme. Dans leur article le professeur Montoliu et ses collègues franchissent encore une étape dans la redéfinition du terme : l'albinisme serait avant tout une condition génétique définie par un ensemble spécifique d'altérations du système visuel (acuité visuelle réduite, défaut de

¹ Morice-Picard F., Lasseaux E., Francois S. et al. (2013) SLC24A5 Mutations are associated with non-syndromic oculocutaneous albinism. *J Invest Dermatol*, doi:10.1038/jid.2013.360

croisement des nerfs optiques, nystagmus, transillumination de l'iris, forte hypopigmentation de la rétine, et absence de fovéa) et de manière facultative par d'autres manifestations au premier rang desquels se trouve bien évidemment l'hypopigmentation cutanée.

Enfin, il nous a semblé important de vous faire part des mots de remerciements inclus dans l'article du professeur Montoliu aux associations ALBA et Genespoir pour leur travail d'assistance apportée aux personnes albinos et pour leur engagement dans la promotion de la recherche sur l'albinisme. De tels mots ne peuvent que nous conforter dans les objectifs que nous nous sommes fixés et nous inciter à poursuivre notre travail de longue haleine.

En guise de conclusion, voici une synthèse des différents types d'albinisme et formes syndromiques associées connus à l'heure actuelle :

Gène		Type d'albinisme
TYR	OCA1f	Albinisme occulo-cutané de Type 1
OCA2	OCA2	Albinisme occulo-cutané de Type 2
TYRP1	OCA3	Albinisme occulo-cutané de Type 3
SLC45A2	OCA4	Albinisme occulo-cutané de Type 4
n.d.	OCA5	Albinisme occulo-cutané de Type 5
SLC24A5	OCA6	Albinisme occulo-cutané de Type 6
C10orf11	OCA7	Albinisme occulo-cutané de Type 7
GPR143	OA1	Albinisme oculaire de Type 1
LYST	CHS1	Syndrome de Chediak–Higashi de Type 1
HPS1	HPS1	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 1
AP3B1	HPS2	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 2
HPS3	HPS3	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 3
HPS4	HPS4	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 4
HPS5	HPS5	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 5
HPS6	HPS6	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 6
DTNBP1	HPS7	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 7
BLOC1S3	HPS8	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 8
BLOC1S6	HPS9	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 9

Nota :

Le professeur Lluís Montoliu est un chercheur madrilène mondialement reconnu et membre de l'association espagnole ALBA. Il s'est consacré depuis plusieurs décennies à la recherche sur l'albinisme et a dirigé en octobre 2012 avec le professeur Arveiler le comité scientifique des 1^{res} Journées Européennes de l'Albinisme. Nombre d'entre vous ont eu l'occasion de faire sa connaissance lors de la Rencontre annuelle 2013 de Genespoir à Berck-sur-mer, au cours de laquelle il a eu la gentillesse [de nous exposer en les mettant à notre portée ses connaissances sur l'albinisme](#).

Antoine GLIKSOHN, *membre du Conseil d'administration de Genespoir*

2^d EUROPEAN DAYS OF ALBINISM

2014 : appel aux jeunes pour les 2^e journées européennes de l'albinisme.

Après le succès des 1^{re} journées européennes de l'albinisme (1st European Days of Albinism ou 1st EDA) organisées par Genespoir à Paris en octobre 2012, l'association espagnole ALBA organise les 2^d EDA, à Valence (Espagne), les 5 et 6 avril 2014. Comme en 2012, tous les scientifiques concernés par l'albinisme et toutes les associations européennes sont invités à participer à ces journées.

Des jeunes personnes albinos de tous les pays participant sont également invitées à Valence. Ces jeunes se réuniront entre eux pour échanger et proposer un projet européen commun.

Vous avez entre 18 et 30 ans ? Vous parlez suffisamment anglais pour discuter avec d'autres jeunes, vous parlez d'autres langues européennes ? Vous êtes intéressé par ce projet ? Contactez-nous par mail genespoir@wanadoo.fr ou par téléphone 02 99 30 96 79.

LES ACTUALITÉS

► Handicap et scolarité : le Défenseur des droits lance un appel à témoignages sur l'accès aux activités périscolaires et extrascolaires



Fin novembre 2012, le Défenseur des Droits attirait l'attention du gouvernement sur l'accès des enfants porteurs de handicap aux activités périscolaires et extrascolaires, notamment dans le cadre de la réforme annoncée de l'école et des rythmes scolaires. Un an après, il lance une vaste consultation en direction des enfants en situation de handicap et de leur famille en les invitant dès maintenant à témoigner sur son site internet. Son objectif est "*d'apprécier la mise en œuvre de ses premières recommandations et mieux évaluer les difficultés auxquelles de trop nombreuses familles demeurent confrontées*". Que votre enfant soit scolarisé en milieu ordinaire, en école maternelle ou primaire, ou qu'il relève d'un accueil en établissement ou service médico-social, n'hésitez pas à répondre au [questionnaire en ligne](#). Les témoignages recueillis permettront d'alimenter un diagnostic national. De plus, si vous souhaitez saisir le Défenseur des droits, vous pouvez vous rendre sur [son site](#).

► Des mesures pour une école plus inclusive

Le 25 septembre dernier, le Comité interministériel du handicap ([CIH](#)) s'est réuni pour la première fois à Matignon en présence de treize ministres et autant d'associations. Cette

première réunion a été l'occasion de présenter les [premières mesures](#) envisagées par le Comité :

- Accompagnement des parents :
 - un droit à formation pour les parents soumis à la concertation avec les partenaires sociaux,
 - des schémas territoriaux de services aux familles.
- Meilleur accueil des enfants à la crèche :
 - L'adaptation des crèches à l'accueil d'enfants handicapés,
 - Vers une formation "handicap" pour les professionnels de la petite enfance.
- Ouvrir grand les portes de l'école :
 - CDIisation des 28 000 auxiliaires de vie scolaire (AVS) sous contrat d'assistants d'éducation,
 - création d'un diplôme d'État de l'accompagnement, spécialité milieu scolaire,
 - formation "handicap" pour les enseignants,
 - développement de nouveaux supports pédagogiques numériques.
- Donner la chance aux enfants de partir en vacances :
 - plus de centres de loisirs et de vacances ouverts aux enfants handicapés,
 - créer un module "handicap" dans les formations BAFD et BAFA.

► Un travailleur ayant la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé ne peut pas être privé des droits attachés à cette RQTH pour ne pas avoir révélé son statut à son employeur

La Cour de cassation a rappelé ce principe dans [un arrêt rendu le 18 septembre](#), dans une affaire opposant un employé à son entreprise. Celui-ci avait été embauché en mai 2006 puis avait été reconnu travailleur handicapé en septembre 2007. Licencié en mars 2008, après plusieurs arrêts maladie, il avait saisi les prud'hommes pour faire valoir ses droits à une durée doublée de préavis avant licenciement, comme le prévoit le Code du travail pour les travailleurs handicapés.

La Cour d'appel d'Aix-en-Provence avait donné raison à l'employeur qui estimait ne pas être tenu d'accorder une durée de préavis plus étendue à son employé puisque ce dernier ne l'avait pas informé de son statut. La Cour de cassation en a jugé autrement : "*les renseignements relatifs à l'état de santé du salarié ne peuvent être confiés qu'au médecin du travail*" explique-t-elle. Ainsi, un salarié peut bénéficier, après coup, de tous les droits que lui confère la RQTH, même s'il n'en avait pas informé auparavant son employeur.

► Des mesures pour la retraite dans le domaine du handicap

L'Assemblée nationale a adopté vendredi 11 octobre des mesures en faveur de la retraite des handicapés et de leurs aidants, lors d'un débat qui a vu un député livrer son expérience personnelle de père d'enfant handicapé.

Dans le cadre de la réforme des retraites, les députés ont approuvé des dispositions élargissant les droits d'accès des travailleurs handicapés à une retraite anticipée dès 55 ans, et accordant aux aidants familiaux d'adultes handicapés plus de droits à la retraite qu'actuellement.

Le député communiste de l'Oise Patrice Carvalho, se félicitant de ces mesures, a cité le cas de sa propre fille, présente dans les tribunes, et de sa femme qui, professionnellement "*a tout abandonné pour s'en occuper*".

Retraite à 55 ans facilitée : actuellement, un travailleur handicapé justifiant d'une durée d'assurance minimale peut partir à 55 ans si son taux d'incapacité est de 80 % ou s'il a obtenu la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH). Le projet de loi baisse à 50 % le taux d'incapacité exigé, mais supprime le critère "peu opérant" selon le gouvernement, de la RQTH. Toutefois, "*afin de ne pas changer les règles trop rapidement*" pour des assurés proches de la retraite, le critère de la RQTH a été maintenu jusqu'au 31 décembre 2015, à la faveur d'un amendement de la députée PS de la Nièvre Martine Carrillon-Couvreur, avec l'accord de la ministre des Affaires sociales Marisol Touraine.

Pour les aidants, le projet de loi supprime la condition de ressources qui était exigée jusque-là pour bénéficier de l'affiliation gratuite à l'assurance vieillesse, et il leur accorde une majoration de la durée d'assurance pour la retraite, à raison d'un trimestre pour trente mois de prise en charge d'un adulte handicapé de leur famille, dans la limite de huit trimestres.

► Les cours du Centre national d'enseignement à distance (Cned) seront gratuits pour les élèves en situation de handicap âgés de plus de 16 ans.



C'est ce qu'a annoncé le Défenseur des droits, début octobre : "*Le Cned souhaite rendre ce dispositif opérationnel à partir de la rentrée 2014-2015*".

Cette décision fait suite à la réclamation d'un élève de 17 ans atteint d'une maladie génétique évolutive qui ne pouvait plus se rendre au lycée. Il s'était alors tourné vers le Cned, qui lui avait réclamé 533 € d'inscription. Le Défenseur des droits avait recommandé à l'Éducation nationale de garantir la gratuité afin d'assurer une égalité de droits entre les élèves scolarisés en établissements et ceux qui n'en avaient pas les capacités.