



**La lettre n°16** octobre 2013

**AU CŒUR DE LA RECHERCHE SUR L'ALBINISME**

Chaque année depuis sept ans, Genespoir lance un appel à projets auprès des équipes scientifiques et des laboratoires travaillant en France sur des thèmes ayant un rapport avec l'albinisme. Les dotations attribuées aux équipes lauréates, d'un montant de 15 000 € chacune, ont pour vocation principale d'impulser des axes de recherche et de soutenir leur développement pendant quelques années afin qu'ils se pérennisent et qu'enfin des chercheurs et des laboratoires mettent en place sur le long terme des programmes de recherche sur l'albinisme.

C'est ainsi que depuis 2007, grâce aux dons qu'elle récolte, Genespoir soutient financièrement les travaux de recherche du professeur Benoît ARVEILER du Laboratoire de génétique humaine de Bordeaux. Ces travaux qui portent sur la recherche de nouveaux gènes impliqués dans les différentes formes d'albinisme, ont notamment permis à l'équipe du professeur ARVEILER de découvrir plusieurs mutations sur des gènes impliqués dans l'AOC et de créer une base clinico-biologique qui constituera à terme un outil permettant de réaliser des études épidémiologiques sur l'albinisme. Ce laboratoire est devenu au fil des années et grâce au soutien de Genespoir l'un des premiers laboratoires de diagnostic de l'albinisme en Europe.

Cependant, force est de constater que très peu d'équipes travaillent en France sur des sujets ayant de près ou de loin un rapport avec l'albinisme. Pourtant, en 2013, outre le professeur ARVEILER qui a sollicité et obtenu une nouvelle dotation, une jeune chercheuse, Alexandra Rebsam, a répondu à l'appel à projet de Genespoir. Après examen par le Conseil scientifique de Genespoir, son dossier a été retenu et il a été décidé de lui octroyer une première dotation de 15 000 €.



Alexandra REBSAM est chercheur à l'Institut du Fer à Moulin à Paris où elle dirige un groupe qui s'intéresse aux mécanismes sous-tendant la formation de la carte visuelle dans le cerveau. Ce projet s'intitule "Étude des défauts rétiniens dans un modèle murin de l'albinisme" (*modèle murin = expérimentation utilisant la souris comme modèle*). [L'Institut du Fer à Moulin](http://www.institut-du-fer-a-moulin.fr) est un centre de recherche fondamentale et de formation international dépendant de l'[INSERM](http://www.inserm.fr) (Institut national de la santé et de la

recherche médicale). Une dizaine d'équipes de quatre à douze personnes : chercheurs, enseignants-chercheurs, ingénieurs, techniciens, étudiants et post-doctorants y travaillent principalement sur le système nerveux et les neurosciences.

Afin de finaliser l'attribution de la dotation qui lui est attribuée par Genespoir, rendez-vous est pris avec Alexandra REBSAM et nous la rencontrons le 30 mai dernier à l'institut.

D'emblée, nous découvrons une jeune femme affable, souriante et volubile, qui au fil de la rencontre, va se montrer passionnée et passionnante. Elle nous fait d'abord visiter les locaux et nous présente quelques membres de son équipe. Notons que pour celles et ceux qui l'auraient encore en mémoire, elle est bien loin derrière nous l'image poussiéreuse des chercheurs d'antan, "savants" un peu fous, œuvrant dans la pénombre de laboratoires obscurs, le cheveu hirsute, l'œil exalté et vêtu de l'imparable blouse blanche. Aujourd'hui, à l'instar d'Alexandra et de son équipe, ils et elles sont souvent jeunes, ils et elles viennent d'horizons très divers et sont très cosmopolites, ce qui explique que l'anglais soit la langue généralement utilisée au sein des équipes de chercheurs. Alexandra ouvre chaque porte avec son badge, sécurité oblige, et nous laisse découvrir la modernité des laboratoires équipés de matériel récent et performant tels que le microscope confocal ou le microscope à fluorescence bi-photonique.

C'est au cours du déjeuner qu'elle nous présente les grandes lignes de son parcours. En 2010, après un post-doctorat à New York où elle a notamment travaillé sur le champ du développement visuel et sur les anomalies de guidage axonal et de spécification rétinienne



associées à l'albinisme, elle a été recrutée à l'INSERM en qualité de chercheur. Elle est arrivée à l'institut du Fer à Moulin en 2011 pour intégrer l'équipe de Patricia GASPARD, experte dans le développement des systèmes sensoriels, dont l'axe général de recherche est "Neurotransmission et développement". Alexandra souhaite aujourd'hui exploiter l'expertise acquise tout au long de son post-doctorat et veut continuer à travailler sur les conséquences neuro-développementales de l'albinisme en développant un axe de recherche indépendant.

En début d'après midi, de retour à l'institut, nous retrouvons Cédric et Emma pour une discussion informelle au cours de laquelle Alexandra nous détaille le rôle de chaque membre de son groupe et nous explique les grandes lignes de son projet.

L'équipe de recherche qu'elle dirige se compose des personnes suivantes :

- Ahlem ASSALI, étudiante en thèse, qui s'intéresse au rôle de la libération synaptique dans la mise en place des cartes visuelles,

- Éva FREUND, étudiante de Master2, qui s'intéresse au rôle de la sérotonine sur le guidage des axones rétiniens,

- Cédric FRANCIUS, post-doctorant, qui nous explique qu'une partie importante de sa fonction



actuelle consiste à réaliser un gros "travail de littérature", c'est-à-dire à compiler toutes les études et les publications antérieures qui pourraient apporter un éclairage nouveau ou jouer un rôle sur les recherches de l'équipe.

- Emma MARTINELLI, technicienne sous contrat pour un an qui va réaliser les expériences du

programme de recherche soutenu par Genespoir.

Le groupe va s'intéresser aux mécanismes sous-tendant la formation de la carte visuelle dans le cerveau avec comme objectif de comprendre comment l'activité de certaines molécules façonnent cette carte. *"L'établissement des cartes visuelles étant essentiel à une vision normale, notre recherche permettra de mieux comprendre comment se produisent certains défauts dans des pathologies visuelles comme l'albinisme ou l'amblyopie"* explique Alexandra. *"Dans l'albinisme, le défaut de production de mélanine provoque des anomalies de développement de la rétine ayant pour conséquence des problèmes de malvoyance tels qu'une mauvaise acuité visuelle et une vision binoculaire réduite. Nous chercherons à caractériser plus précisément les défauts de développement de la rétine en utilisant un modèle murin de l'albinisme oculo-cutané de type 1 (OCA1). Nous déterminerons dans quelle mesure la spécification des différents types cellulaires rétiniens (photorécepteurs, cellules amacrines, bipolaires, ganglionnaires) est affectée au cours du développement et si les connections neuronales au sein de la rétine sont modifiées par ces anomalies. De plus, il existe une activité spontanée rétinienne au cours du développement, cruciale pour le bon établissement des connections de la rétine vers le cerveau. Cette activité rétinienne est générée spontanément par une sous-population de cellules amacrines et transmise aux cellules ganglionnaires de la rétine. Des anomalies de spécification de ces cellules pourraient donc avoir des conséquences sur l'activité rétinienne et de ce fait, perturber l'organisation des projections rétiniennes dans le cerveau. Nous chercherons donc à déterminer si cette activité spontanée rétinienne est altérée chez les souris albinos. Ce projet vise donc à comprendre les mécanismes cellulaires de développement de la rétine à l'origine des défauts visuels des patients albinos"* résume Alexandra.

En réponse à la question de Béatrice quant à l'éventualité d'obtenir d'autres financements ; au niveau européen notamment ; qui pourraient s'ajouter à la dotation de Genespoir, Alexandra se montre peu optimiste car, dit-elle *"le nombre de maladies rares recensées est considérable et beaucoup sont des maladies létales coûteuses. Il est donc primordial pour l'Europe de financer des programmes de recherche consacrés aux maladies qui génèrent un coût médical important pour la société"*. *"C'est un fait, remarque la présidente de Genespoir, mais il y a des coûts sociaux (conditions de vie, intégration scolaire et professionnelle par exemple) dont on ne parle pas et qu'il serait pourtant nécessaire de chiffrer. Et si on rapportait ces coûts à la population de personnes vivant avec l'albinisme en Europe, on constaterait qu'il ne sont pas sans conséquences financières"*.



Ces considérations orientent naturellement la conversation sur la méconnaissance de l'albinisme, tant de la part des professionnels de santé que du public en général. *"Car en effet, force est de constater, remarque Béatrice, qu'aujourd'hui encore, les professionnels de santé eux-mêmes n'ont qu'une vague idée sur le sujet (quand ils en ont une ...) et s'y intéressent peu. Un ophtalmo peut avoir devant lui un enfant albinos sans être capable de détecter l'albinisme alors que c'est avant tout un problème visuel. De même, un spécialiste peut ne pas savoir quelles sont véritablement les conséquences réelles de l'albinisme et considérer qu'il ne s'agit avant tout que d'un simple problème d'apparence ou de convenance !"*. Quant au grand public, le plus souvent il ignore l'existence même de cette pathologie, et quand il la connaît, *"il en a une notion très réductrice qui s'arrête à l'apparence physique et ignore totalement qu'elle est avant tout caractérisée par une importante déficience visuelle"* explique Béatrice. *"C'est d'ailleurs ce qui explique que beaucoup d'albinos mettent tant d'énergie à dissimuler leur malvoyance"* ajoute t-elle. C'est encore plus vrai chez les albinos oculaires pour lesquels il n'y a pas cette perception d'emblée de l'albinisme.

Alors, que faire ? *"N'est-ce pas le rôle d'une association comme la vôtre de faire ce travail d'information auprès du monde médical et du public, et pourquoi-pas au niveau européen ?"* interroge Alexandra. *"C'est un de nos objectifs"* explique Béatrice, *et c'est pour cette raison que nous avons mis sur pied la première conférence européenne sur l'albinisme. Nous avons établi des contacts avec des associations de toute l'Europe pour les convaincre qu'il y a un intérêt évident à créer une fédération des associations européennes avec pour objectif de soutenir la recherche"*. En effet, toutes ces associations européennes se sont donné une même mission

sociale mais aucune ne se préoccupe du volet de la recherche. Pourtant, ajoute Béatrice *"il faut qu'il y ait des gens qui parlent au nom des albinos parce qu'il y a des besoins et pour que les personnes vivant avec l'albinisme ne se sentent pas abandonnées. Mais le message est difficile à faire passer"*.

*"Effectivement, constate Alexandra, on s'aperçoit que dans la politique actuelle d'austérité et de restriction budgétaire, l'attention des populations s'est cristallisée sur des maladies qui touchent les masses : cancer, maladie d'Alzheimer et sida notamment, au détriment des maladies rares qui elles, ne sont pas du tout médiatisées ni prises en compte financièrement"*.

Il faudrait pourtant qu'au niveau européen il y ait une volonté de tous les acteurs de soutenir un axe de recherche sur l'albinisme, *"mais ça passe d'abord par des chercheurs qui, eux-mêmes doivent arriver à constituer une entité visible"* souligne Béatrice. *"Certes, reconnaît Alexandra, mais, pour en avoir déjà discuté avec le professeur Lluís Montoliu, c'est très difficile au sein de l'union européenne de mettre en place un tel axe de recherche, tout au moins dans le cadre des maladies rares. Il faudrait que ça passe par des études fondamentales sur le développement du système visuel en général par exemple, l'albinisme n'arrivant qu'en arrière-plan. Le programme initial de ces études ne serait donc pas de comprendre la maladie mais de créer un modèle pour comprendre les mécanismes normaux pour ensuite, s'intéresser éventuellement à la pathologie de l'albinisme"*.

*"C'est pour ces raisons que je soutiens qu'il faudrait requalifier le terme "albinisme" répond Béatrice. "Il faudrait presque inverser le discours et parler d'abord de maladie de la vue et ensuite du problème de pigmentation. Finalement, il faudrait travailler sur les mêmes recherches, mais en les présentant différemment. Je pense qu'il faudrait changer le vocabulaire en s'attachant au mécanisme et aux symptômes et non plus à une dénomination qui a été donnée historiquement à une apparence physique à laquelle le terme "albinisme" est trop attaché". "D'ailleurs, dans la mesure où les chercheurs eux-mêmes ne savent pas très bien ce qu'est l'albinisme et ce qui ne l'est pas, on devrait justement arriver à trouver un moyen de présenter les choses différemment"* plaisante-t-elle. On pratique des recherches sur une maladie qui induit une déficience visuelle : telle est la première approche de cette requalification, mais tous les acteurs concernés (personnes atteintes, chercheurs, associations) doivent y réfléchir.

Alexandra s'interroge ensuite sur la façon dont nous envisageons de faire progresser la visibilité de l'association. Nous lui expliquons que nous y travaillons activement en développant des axes de communication modernes via Internet notamment, mais nous soulignons que cette politique de communication a un prix. En effet, dans la mesure où nous élargissons notre offre d'informations : le public y pioche allègrement, se sert et la rediffuse même, mais ne juge pas utile de s'engager pour soutenir l'association. Certes, nous pouvons travailler sur la visibilité de

Genespoir, mais il faut aussi que nous puissions la faire vivre et pour ça il faut que nous soyons soutenus, et notamment grâce aux cotisations. C'est d'ailleurs une difficulté à laquelle sont confrontées la plupart des associations et il va falloir trouver des solutions pour arriver à la surmonter.

*"Nous avons aussi pour projet de rendre la partie "membres" du site internet accessible aux chercheurs et aux membres de la communauté scientifique, explique Béatrice, pour que vous puissiez accéder à des rubriques qui sont un peu plus internes à l'association, mais aussi pour que vous puissiez avoir un aperçu du quotidien des personnes vivant avec l'albinisme au travers de témoignages et de reportages. Ça permettra aussi aux gens de science de confronter leurs points de vue et de centraliser les études qui sont réalisées ou en cours".*

De son côté, Alexandra suggère que Genespoir puisse participer au [meeting ARVO](#) aux États Unis. Il s'agit du plus grand rassemblement mondial des acteurs du système visuel où se retrouvent chercheurs, cliniciens, ophtalmologistes, etc. *"On pourrait proposer une thématique pour un symposium sur l'albinisme au cours duquel Genespoir pourrait faire un point sur les recherches qui ont été effectuées en Europe"* explique-t-elle. *"En terme de communication et de visibilité, ça serait une opération formidable"*. D'autre part, elle se propose de contacter la rédaction du magazine interne d'information de l'INSERM [Science & Santé](#) pour proposer un article sur ses recherches dans le cadre de sa collaboration avec Genespoir.

Pour conclure, rendez-vous est pris pour sa participation à la deuxième conférence européenne sur l'albinisme qui se déroulera en Espagne en avril 2014 et où elle espère présenter les premiers résultats de ses travaux.

Merci à Alexandra REBSAM et à son équipe pour leur accueil !

## **RÉFORME DES RETRAITES**



La réforme des retraites dévoilée fin août par le Premier Ministre comporte plusieurs mesures en faveur des personnes handicapées. Jusqu'alors, la possibilité de prendre sa retraite anticipée au taux plein entre 55 et 59 ans était ouverte, sous conditions de réunir une durée d'assurance minimale et de totaliser une certaine durée cotisée, aux personnes justifiant pendant toute la durée d'assurance et toute la durée cotisée exigées d'un taux d'incapacité au moins égal à 80 % ou de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé. Ce qui réduisait drastiquement le nombre de prétendants possible. « Afin de ne pas léser certains assurés, **ce critère sera remplacé par l'abaissement à 50 % du taux d'incapacité permanente requis** », précise [le dossier de presse](#).

Deuxième mesure annoncée pour les travailleurs en situation de handicap : l'âge auquel les assurés justifiant un taux d'incapacité permanente de 50 % pourront avoir automatiquement accès à une pension à taux plein va être **abaissé de 65 à 62 ans** (contre 67 ans, dans le régime de droit commun).

## REVALORISATION DE L'AAH



Selon le décret publié au Journal Officiel du 19 septembre, **le montant maximum de l'allocation aux adultes handicapés (AAH) passe de 776,59 € à 790,18 €** par mois à compter des allocations dues au

titre du mois de septembre 2013.

L'AAH a pour objet de garantir un revenu minimum aux personnes handicapées pour qu'elles puissent faire face aux dépenses de la vie courante. L'allocation est attribuée à partir d'un certain taux d'incapacité, sous réserve de remplir des conditions de résidence, de nationalité, d'âge et de ressources. Son montant varie en fonction des ressources de la personne handicapée. Ainsi, une personne ne disposant d'aucune ressource peut percevoir le montant maximum de l'AAH.

La demande d'allocation doit être faite auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), qui aidera la personne et la renseignera sur ses autres droits éventuels.

## PARTENARIAT HANDISPORT



MANON, JUDOKATE MALVOYANTE, SON PARTENAIRE XAVIER ET SON ENTRAÎNEUSE CORINE, FONT UNE PAUSE AU MILIEU D'UN ENTRAÎNEMENT AU DOJO DE L'AS CHANCEAUX JUDO.

DÉCOUVREZ LA VIDÉO SUR FACEBOOK.COM/TOUSHANDISPORT.

SOCIÉTÉ GÉNÉRALE EST FIÈRE D'ÊTRE AUX CÔTÉS DE TOUS LES SPORTIFS DE LA FFH DEPUIS 2003.



PARTENAIRE OFFICIEL DEPUIS 2003

DEVELOPPONS ENSEMBLE  
L'ESPRIT D'ÉQUIPE SOCIÉTÉ GÉNÉRALE

A plusieurs reprises, nous avons eu le plaisir de vous parler de Manon Cellier, jeune judokate de niveau national qui vit avec l'albinisme. Aujourd'hui, si nous braquons de nouveau les projecteurs de la Lettre de Genespoir sur elle, c'est parce qu'elle été sollicitée par la [Société Générale](#), sur proposition de la Fédération Française Handisport de Judo, pour participer à la campagne publicitaire que lance la banque pour promouvoir son partenariat avec le mouvement paralympique.

La fédération handisport n'ayant pas de clubs spécifiques, cette campagne a pour but de mettre en avant les clubs de sportifs valides

qui accueillent et forment les sportifs vivant avec un handicap.

En complément de la campagne d'affichage, une très belle vidéo a été mise en ligne [sur YouTube](#).

## **A VOS CRAYONS ...**



Comme chaque année, dans le cadre du Festival international de la bande dessinée d'Angoulême (FIBD), l'association [L'hippocampe](#) organise un **concours de bande dessinée pour jeunes et adultes handicapés**. Le thème de ce 15<sup>ème</sup> concours, ouvert à plusieurs pays européens, est "voyage dans le temps". Inscriptions avant le 31 octobre 2013 sur <http://www.hippocampe-culture.fr/>. La bande dessinée en deux

planches devra être envoyée avant le 16 décembre.

Ce concours qui connaît un succès croissant a pour objectif de mettre un coup de projecteur sur le monde des personnes handicapées et leurs capacités créatives, dans le cadre très médiatisé du FIBD qui se tiendra en janvier 2014. L'hippocampe développe également des actions culturelles et artistiques en faveur des personnes handicapées et favorise leur accès aux arts et à la culture.

## **CONCOURS D'AIDE À LA CRÉATION D'ENTREPRISE**



Pour la quatrième année consécutive, la société de services en informatique [Atos France](#) organise un **concours d'aide à la création d'entreprise, réservé aux personnes en situation de handicap**. Ses objectifs :

promouvoir leur capacité de création d'activité, stimuler et communiquer sur les initiatives de création d'entreprises à caractère innovant ou original.

Les projets doivent présenter une cohérence avec l'innovation sociale, les technologies de l'information, l'informatique et la bureautique, les services à la personne ou le conseil. Les critères de sélection ? Le parcours et la qualité entrepreneuriale du créateur, le caractère innovant du produit ou de l'activité, la qualité du montage et de la conduite du projet, sa viabilité économique et la crédibilité du montage financier. Le lauréat décrochera une aide de 10 000 €, les deux suivants, de 5 000 € chacun.

Les participants à ce concours doivent obligatoirement bénéficier de l'obligation d'emploi de travailleurs handicapés, avoir déposé le statut de leur entreprise entre le 1<sup>er</sup> janvier 2012 et le 30 décembre 2013 et rendre leur dossier de présentation avant le 20 octobre 2013.

Consulter le règlement du concours et télécharger le dossier de candidature sur [www.agefiph.fr](http://www.agefiph.fr).

La lettre de Genespoir : [redaction.genespoir@gmail.com](mailto:redaction.genespoir@gmail.com) – Conception et rédaction : René LOTTON