

ALBINISMES : une condition génétique



« Ne restons pas dans l'ombre »



association française
Genespoir
des albinismes

L'albinisme...et maintenant ?

On vient de porter un diagnostic d'albinisme pour votre enfant.
Et maintenant ?

Maintenant, il y a la vie.

Vous vous posez beaucoup de questions auxquelles le diagnostic n'a pas apporté de réponses concrètes :

- Que voit mon enfant ?
- Quelles sont les conséquences pratiques de l'albinisme pour sa vie future et pour celle de notre famille ?
- Comment apprendra-t-il à lire et à écrire alors que sa vue est déficiente ?
- Quel métier pourra-t-il exercer ?
- Transmettra-t-il cette condition à ses descendants ?
- Si j'ai d'autres enfants, seront-ils atteints d'albinisme ?
- Que peut la recherche médicale ?

Toutes ces questions et bien d'autres nous nous les sommes posées, nous les vivons au quotidien.

L'association Genespoir a été créée en 1995 par Fabienne Jouan, mère de deux enfants atteints d'albinisme, parce qu'elle s'est posé les mêmes questions et parce qu'elle a décidé d'agir.

Les objectifs de notre association sont :

- **informer** les familles, le milieu médical et le grand public sur l'albinisme ;
- **agir** pour l'insertion des jeunes dans le système scolaire et la vie professionnelle, pour qu'ils puissent poursuivre des études dans les meilleures conditions ;
- **informer** sur les aides auxquelles vous avez droit et **agir** pour en obtenir de nouvelles ;
- **soutenir** financièrement la recherche sur l'albinisme.

Un réseau d'antennes à travers la France relaie l'action de l'association pour que vous puissiez rencontrer près de chez vous des familles qui vivent l'albinisme au quotidien.

Vous avez besoin de conseils ? Vous avez des questions ou vous souhaitez parler à quelqu'un de l'albinisme ? Alors n'hésitez pas à nous contacter : Par téléphone au 02 99 30 96 79
Par mail à genespoir@wanadoo.fr
Par courrier à **Genespoir, 3 rue de la paix, 35000 Rennes**
Si vous souhaitez plus d'informations sur l'association, consultez **www.genespoir.org**

Sommaire

Une condition génétique	p 4
Introduction	p 4
Les différentes formes d'albinisme	p 4
Les différents phénotypes	p 5
Les différentes origines génétiques	p 7
Albinisme et vision	p 10
Fonction visuelle normale.....	p 10
Fonction visuelle des personnes présentant un albinisme...	p 11
Albinisme, une apparence physique particulière	p 12
La prise en charge médicale	p 13
Le diagnostic	p 13
Le diagnostic clinique.....	p 13
Le diagnostic moléculaire.....	p 14
Un suivi spécialisé.....	p 15
L'opération du nystagmus et du strabisme.....	p 16
Vivre avec l'albinisme	p 16
Protéger la peau.....	p 16
Des aides visuelles.....	p 17
Prise en charge scolaire	p 17
Lexique	p 19

Ont contribué à la rédaction de cette brochure les médecins de la consultation pluridisciplinaire en albinisme du centre de référence de Bordeaux :

Pr Alain Taïeb, dermatologue
Pr Benoît Arveiler, généticien
Dr Clément Paya, ophtalmologiste

Ainsi que :

Dr Catherine Duncombe Poulet, ophtalmologiste strabologue
Dr Alain Spielmann, ophtalmologiste strabologue

Une condition génétique

Introduction

L'albinisme est une condition génétique dont on hérite de ses parents et qu'on peut transmettre à ses enfants.

L'albinisme est avant tout défini par des **altérations du système visuel** : hypopigmentation^[1] de la rétine, transillumination^[2] de l'iris, fovéa^[3] non ou mal formée (hypoplasie) et défaut de croisement des nerfs optiques. Ces déficiences ont pour conséquence : une acuité visuelle réduite (amblyopie^[4]), un nystagmus^[5], une sensibilité à la lumière (photophobie^[6]) et un strabisme^[7] éventuel.

Si ces manifestations sont accompagnées d'une **hypopigmentation généralisée** (cheveux, poils, peau) plus ou moins importante, on parlera d'albinisme oculo-cutané (AOC). Quand l'hypopigmentation est localisée au niveau de l'œil on parlera d'albinisme oculaire (AO).

Certaines formes rares dites syndromiques associent à un albinisme des anomalies touchant d'autres organes : cellules sanguines, poumon, intestin. L'albinisme touche environ 1 personne sur 17 000 en Europe.

Dans tous les cas, l'albinisme a pour origine un dysfonctionnement dans le système de synthèse d'un pigment : la mélanine.

Les différentes formes d'albinisme

Il existe de nombreuses formes d'albinisme, ces formes pouvant être classées soit selon le phénotype auxquelles elles conduisent (i.e. les anomalies visibles qu'elles génèrent chez les individus concernés) soit selon leur origine génétique (i.e. le gène impliqué). Le monde médical s'efforce de déterminer des liens entre génotype et phénotype, mais ce domaine reste aujourd'hui encore très flou. Il est très difficile de définir des règles, car on constate souvent que des mutations différentes sur un même gène peuvent conduire à des phénotypes très variés alors que différents gènes mutés peuvent être responsables de phénotypes similaires.



Antoine, 32 ans, AOC 1, 3/10e



Maëlle, 24 ans, HPS 1, 3/10e

Crédit photo : Silvia Amodio

Les différents phénotypes

L'albinisme oculo-cutané

On parle d'albinisme oculo-cutané lorsque l'atteinte visuelle est accompagnée d'une diminution plus ou moins importante voire une quasi absence de pigmentation (i.e. de mélanine) dans la peau, les cheveux et les poils. Ce manque de pigmentation donne aux personnes atteintes une apparence physique particulière généralement bien connue du grand public.

L'albinisme oculaire

On parle d'albinisme oculaire lorsque **l'atteinte visuelle est la seule conséquence de l'anomalie génétique du patient**. La peau et les cheveux paraissent normalement pigmentés bien que dans certains cas la pigmentation du patient s'avère un peu moins marquée que celle des autres membres de sa famille.

Il existe une forme particulière d'albinisme oculaire qui se distingue par le fait que l'iris et la rétine des patients concernés sont normalement pigmentés, les autres signes oculaires caractéristiques de l'albinisme étant, eux, bien présents. Cette forme d'albinisme a été nommée **Syndrome FHONDA** (pour « *Foveal Hypoplasia Optic Nerve decussation Defects and Anterior segment dysgenesis* », soit en français hypoplasie fovéolaire défaut de décussation des nerfs optiques, dysgénésie du segment antérieur de l'œil).



Léo, 6 ans, OA1, 1,25/10e

Les albinismes syndromiques

Les personnes concernées par ces formes rares d'albinisme présentent les caractéristiques oculaires typiques de l'albinisme. Elles peuvent avoir un phénotype uniquement oculaire ou bien oculo-cutané. Mais elles sont également sujettes à des spécificités médicales touchant d'autres organes, tels que les intestins, les poumons, les plaquettes sanguines ou le système immunitaire.

Il existe deux formes syndromiques d'albinisme : le syndrome d'Hermansky Pudlak (HPS) et le syndrome de Chediak Higashi (CHS).

Le syndrome d'Hermansky Pudlak

Dans le cas du HPS, l'albinisme s'accompagne systématiquement de **troubles de la coagulation** causés par un dysfonctionnement des plaquettes sanguines. Ces troubles se traduisent par une coagulation plus lente et donc une tendance aux saignements comme des saignements de nez ou de gencives et des hématomes même lors de chocs anodins. Ils peuvent provoquer d'importantes complications hémorragiques dans des situations particulières telles qu'une chirurgie ou lors d'un accouchement.

Certains médicaments sont à proscrire absolument comme l'aspirine qui a des propriétés anticoagulantes ou les anti-inflammatoires non stéroïdiens.

Suivant les cas, une **inflammation intestinale chronique** (colite granulomateuse) ou une **atteinte pulmonaire** (fibrose pulmonaire) peuvent être constatées. Ces troubles se développent progressivement.

Dans de très rares cas il existe une insuffisance rénale, une cardiomyopathie ou une diminution du nombre de globules blancs dans le sang (neutropénie) pouvant augmenter le risque d'infections.



Crédit photo : Silvia Amodio

Daniel, 64 ans, HPS 5, 1/10e

Le syndrome de Chediak Higashi

Le syndrome de Chediak Higashi est une pathologie extrêmement rare (environ 1 cas sur 1 000 000 naissances). Les personnes touchées ont, comme dans le cas du HPS, un albinisme et un dysfonctionnement des plaquettes sanguines. Mais en plus de ces troubles, on observe des atteintes neurologiques et une déficience immunitaire grave. **Les patients souffrent donc de fréquentes infections.** Le seul traitement connu actuellement est une greffe de moelle osseuse qui doit avoir lieu dans les toutes premières années de vie.



*« Je ne pense pas être handicapé.
Le handicap, je l'ai ressenti ailleurs :
quand je me suis lancé dans l'aventure du
restaurant par exemple et qu'on ne me prenait pas
au sérieux à cause de mon âge »*
Guillaume, restaurateur

Crédit photo : Anna Delachaux

Les différentes origines génétiques

Toutes les caractéristiques physiques d'une personne sont définies par les gènes que lui ont transmis ses parents, ces gènes étant portés par des chromosomes. Chaque cellule humaine contient 22 paires de chromosomes homologues^[8] (autosomes^[9]) et une paire de chromosomes sexuels qui peuvent être de deux types : X ou Y. Les femmes ont deux chromosomes X homologues et les hommes un chromosome X et un chromosome Y. À part pour les gènes portés par les chromosomes non homologues X et Y, on trouve dans chacune de nos cellules deux copies (allèles^[10]) de chaque gène. L'une provient de notre père et l'autre de notre mère. Il existe des allèles dominants^[11] et des allèles récessifs^[12].

Les différents gènes

On connaît en 2017 dix-neuf gènes pouvant être responsables de formes d'albinisme (voir tableau p.8). Plusieurs d'entre eux ont été découverts ces dernières années, et il y a de bonnes raisons de penser que d'autres gènes restent encore à découvrir.

Le premier gène à avoir été identifié est le gène TYR. En France, ce gène est responsable du plus grand nombre de cas d'albinisme. Quand le gène TYR est muté, on parle d'albinisme oculo-cutané de type 1 (OCA1, ou AOC1 en français) car la plupart du temps, les patients concernés présentent un phénotype oculo-cutané. Néanmoins, un dysfonctionnement du gène TYR peut aussi conduire à un phénotype en apparence uniquement oculaire. Et ceci est valable, de manière plus générale, pour les gènes TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5 et C10orf11 auxquels on associe les types d'albinisme OCA1 à 7. Pour tous ces gènes, le degré d'hypopigmentation est plus ou moins variable. Il peut aller d'une absence totale de mélanine dans la peau et les cheveux à une pigmentation relativement normale de ces derniers.

Onze des dix-neuf gènes connus d'albinisme conduisent, lorsqu'ils sont défectueux, à des formes syndromiques. À ce jour, on distingue dix types de HPS et un seul de CHS. En fonction des mutations présentes, la personne atteinte d'une forme syndromique pourra recevoir un diagnostic d'albinisme oculo-cutané ou d'albinisme oculaire.

Le gène GRP143 est le seul des vingt gènes d'albinisme à être situé sur un chromosome sexuel (le chromosome X). Il conduit exclusivement à des albinismes oculaires. Certains médecins parlent d'ailleurs **d'albinisme oculaire lié à l'X** ou **d'albinisme oculaire pur**. Sauf cas exceptionnel, cette forme d'albinisme ne touche que les garçons.

Enfin, le gène SLC38A8 se distingue des autres gènes d'albinisme par le fait qu'il ne provoque, en cas de mutation, aucun défaut de pigmentation, que ce soit au niveau cutané qu'oculaire. Autrement dit, les personnes chez qui il dysfonctionne présentent toutes les caractéristiques d'un albinisme oculaire sans néanmoins aucune hypopigmentation. Cette forme particulière porte le nom de **syndrome FHONDA**.

Chez un patient présentant un albinisme, les examens cliniques (i.e. l'observation du phénotype) ne peuvent suffire pour identifier le gène en cause. Seul le diagnostic moléculaire (diagnostic génétique) permet de conclure avec certitude sur la forme d'albinisme dont la personne est atteinte. Ce diagnostic permet en particulier de distinguer les formes classiques d'albinisme des formes syndromiques qui nécessitent une prise en charge médicale spécifique. Il est également d'une grande aide dans le cas de formes frustes où le résultat des examens cliniques peut laisser place au doute quant au fait même que le patient soit atteint d'albinisme.

Gène	Classification	Type d'albinisme
TYR	OCA1	Albinisme oculo-cutané de Type 1
OCA2	OCA2	Albinisme oculo-cutané de Type 2
TYRP1	OCA3	Albinisme oculo-cutané de Type 3
SLC45A2	OCA4	Albinisme oculo-cutané de Type 4
n.d.	OCA5	Albinisme oculo-cutané de Type 5
SLC24A5	OCA6	Albinisme oculo-cutané de Type 6
C10orf11	OCA7	Albinisme oculo-cutané de Type 7
GPR143	OA1	Albinisme oculaire de Type 1
SLC38A8	FHONDA	Syndrome FHONDA
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
AP3D1	HPS10	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 10

Liste des gènes responsables des différentes formes d'albinisme connus en 2017

Les modes de transmission connus de l'albinisme

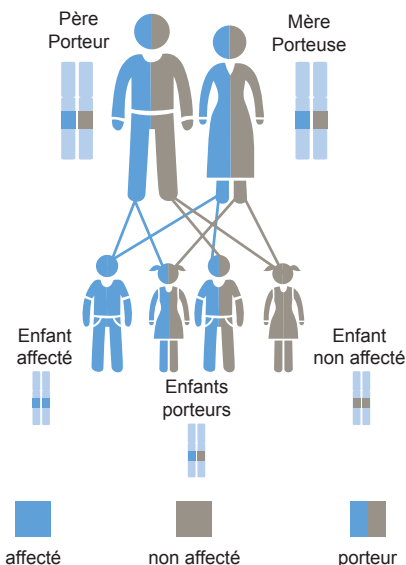
Il existe deux modes de transmission différents : les albinismes autosomiques^[13] récessifs et l'albinisme lié à l'X. Tous les gènes connus sont de transmission autosomique récessive sauf GRP143 qui est lié à l'X.

Transmission autosomique récessive

Dans ce cas, la personne atteinte est porteuse de deux allèles défectueux d'un même gène. Les deux parents ne présentant pas d'albinisme sont chacun porteurs d'un allèle défectueux (récessif) et d'un allèle fonctionnel (dominant), et statistiquement, à chaque naissance, la probabilité que l'enfant hérite des allèles défectueux de ses deux parents et soit atteint est de 1 sur 4. C'est le mode de transmission le plus fréquent.

Le risque de transmission de deux allèles défectueux augmente si les deux parents sont de la même famille (consanguinité).

Transmission
autosomique récessive ►

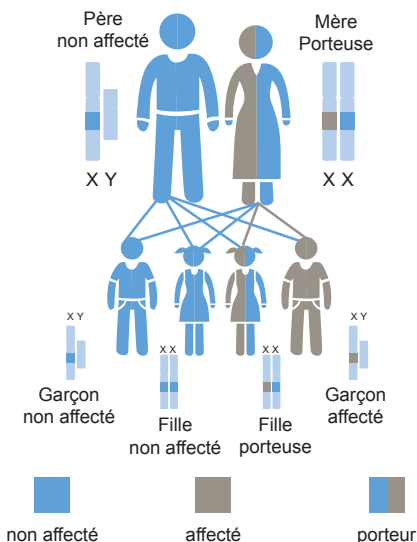


Transmission liée à l'X

Dans ce cas, les femmes porteuses d'une copie mutée de l'unique allèle du gène d'albinisme ont un risque sur deux de le transmettre à leurs enfants. Tout garçon porteur de ce gène défectueux sera atteint d'albinisme oculaire. Il transmettra ce gène à toutes ses filles. Les filles elles-mêmes ne peuvent être atteintes que si leur père est lui-même atteint et leur mère porteuse de ce même gène, ce qui est extrêmement rare.

Cette situation peut en particulier se produire si les deux parents sont de la même famille.

Transmission liée à l'X ►



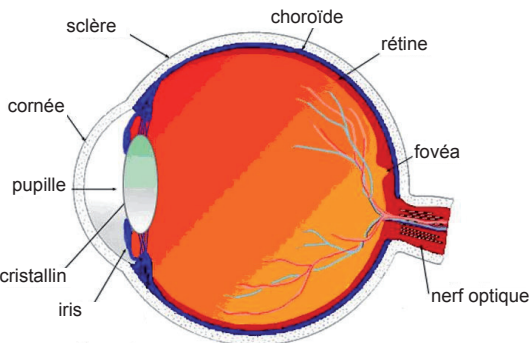
Albinisme et vision

Dans les régions tempérées, la principale conséquence de l'albinisme est l'altération de la fonction visuelle.

Fonction visuelle normale

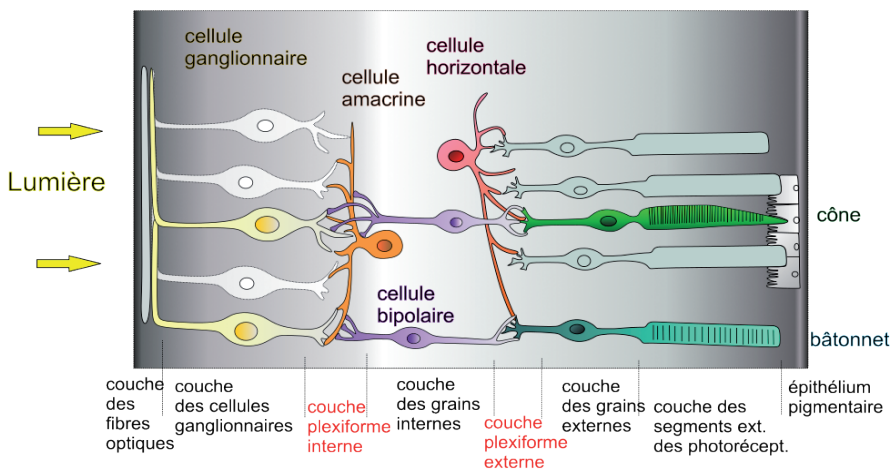
La lumière pénètre dans l'œil par la pupille qui est le trou au centre de l'iris. L'iris permet de contrôler la quantité de lumière qui entre dans l'œil en se contractant et en se dilatant. La fonction visuelle commence au « fond » de l'œil, au niveau de la rétine, sur laquelle se forme l'image.

La rétine est composée de plusieurs couches cellulaires : la couche des fibres nerveuses ; la couche des fibres rétiniennes, qui est transparente ; la couche des photorécepteurs, qui reçoivent la lumière ; la couche de l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR), dans lequel on trouve normalement la mélanine ; la choroïde, qui est vascularisée ; la sclère, qui est l'enveloppe blanche de l'œil.



source : webvision

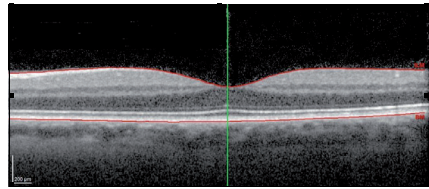
Vue en coupe de l'œil



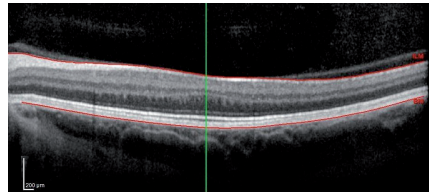
Les différentes couches cellulaires de la rétine

Toutes les informations visuelles que la rétine reçoit sont transmises par le nerf optique vers les aires visuelles du cerveau.

La macula^[14] est une zone située au centre de la rétine, dans l'axe de la pupille. Elle contient en son centre une zone un peu creusée d'environ 2 mm de diamètre, la fovéa. A cet endroit la densité des cellules réceptrices de la lumière est maximale. C'est uniquement dans cette zone qu'on obtient la meilleure précision visuelle (10/10^e). La rétine périphérique ne permet pas de bien voir les détails, son acuité est beaucoup plus faible, elle est utile dans la perception de l'espace visuel et du mouvement.



Vue en coupe d'une rétine normale réalisée par OCT



Vue en coupe d'une rétine albinos réalisée par OCT

Photographies aimablement fournies par le Dr Catherine Duncombe Poulet

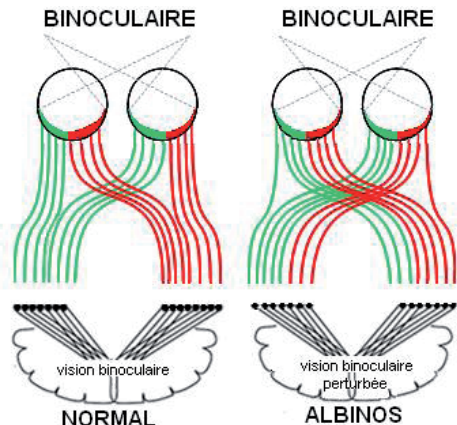
Fonction visuelle des personnes présentant un albinisme

L'œil des personnes présentant un albinisme a un iris plus ou moins transparent ; la dépression fovéolaire, creux au centre de la macula, est plus ou moins absente, on parle d'hypoplasie maculaire^[15].

L'absence de pigmentation de l'iris et de l'épithélium pigmentaire rétinien est la cause principale de la photophobie. L'absence de fovéa est responsable de la faible acuité visuelle des personnes présentant un albinisme. Si on compare la fovéa de ces personnes à un capteur d'appareil photo, on peut dire qu'elle a beaucoup moins de pixels qu'une fovéa normale.

Le croisement des nerfs optiques entre les yeux et le cerveau ne se fait pas de manière normale.

Les anomalies de l'œil et du nerf optique présentes chez les personnes albinos empêchent une maturation normale de la fonction visuelle et sont responsables de l'apparition du **nystagmus congénital** dans les premiers mois de la vie.



Liaison entre les yeux et les aires visuelles du cerveau dans le cas normal et dans le cas albinos

La faible capacité visuelle de la rétine en limitant le développement visuel peut entraîner un strabisme convergent ou divergent.

A ces défauts s'ajoutent un fort astigmatisme^[16] le plus souvent lié à des anomalies de sphéricité de la cornée ainsi que souvent une forte hypermétropie^[17] ou une forte myopie^[18].

La déficience visuelle peut être profonde (acuité inférieure à $1/10^e$) mais est plus souvent moyenne (acuité supérieure ou égale à $2/10^e$). La vision des couleurs est habituellement normale.

Albinisme, une apparence physique particulière

La personne atteinte d'albinisme oculo-cutané a le plus souvent une apparence physique particulière caractérisée par l'absence ou la réduction de la pigmentation de la peau, des cheveux et des poils.

Ce phénomène est particulièrement visible dans les populations dont la pigmentation est naturellement forte (personnes originaires d'Afrique ou d'Asie) et est pour ces personnes le critère premier et évident du diagnostic d'albinisme.

Suivant le gène muté et pour un même gène suivant le type de mutation, la dépigmentation peut être très variable.



Bénédictte, 71 ans, 1/20e

Crédit photo : Silvia Amodio



Alexiane, 14 ans, 2/10e

Deux personnes atteintes d'AOC 1 avec des phénotypes différents

L'apparence physique de la plupart des personnes présentant un albinisme les expose dès le plus jeune âge au regard et aux réflexions des gens, voire à la moquerie de certains, alors que le problème essentiel de la malvoyance est totalement ignoré.

Au-delà des problèmes visuels qu'ils entraînent, le nystagmus et le strabisme sont gênants d'un point de vue esthétique et ont des répercussions dans le rapport avec autrui. Les interlocuteurs des personnes présentant un albinisme sont parfois mal à l'aise, ont du mal à regarder la personne dans les yeux et à avoir des rapports faisant abstraction du nystagmus et du strabisme. La gêne est souvent réciproque car la personne avec nystagmus sait que les personnes en face d'elle sont mal à l'aise.



Christina, 5 ans, AOC 2, 2/10e

La prise en charge médicale

Le diagnostic

Le diagnostic clinique

Le diagnostic d'albinisme peut être fait à la naissance si les signes cliniques (dépigmentation de la peau et de l'œil) sont nettement visibles. Mais dans beaucoup de cas, la dépigmentation de l'œil n'est pas totale, la dépigmentation de la peau, des cheveux et des poils pas suffisamment caractérisée pour que le diagnostic d'albinisme soit posé à ce moment-là. C'est dans les premiers mois de la vie lorsque apparaît le nystagmus que l'enfant va être orienté vers une consultation d'ophtalmologie.

L'examen le plus simple et qui doit être pratiqué en premier est l'**examen à la lampe à fente** ainsi que l'examen du fond de l'œil. Pour confirmer le diagnostic et en particulier l'hypoplasie maculaire il peut être nécessaire de pratiquer un OCT (Tomographie par Cohérence Optique). Des examens complémentaires peuvent être prescrits comme l'**Électrorétinogramme** (ERG) ou les **Potentieux Évoqués Visuels** (PEV), ce dernier examen permettant de mettre en évidence le défaut de croisement des nerfs optiques. Ces examens ne sont pas toujours faciles à réaliser sur un très jeune enfant.

Par précaution, un certain nombre de médecins prescrivent une IRM (Imagerie par Résonance Magnétique). Toutefois, en cas d'albinisme, cet examen n'apporte aucune information supplémentaire. L'IRM est inutile si l'albinisme a déjà été caractérisé par les autres examens. Il est à noter que pour pratiquer une IRM sur un bébé une anesthésie générale est nécessaire.



Baptiste, 12 ans, AOC 4, 2/10e

Le diagnostic moléculaire

Le diagnostic moléculaire (ou génétique) est important. Il permet de confirmer, de préciser et de compléter le diagnostic clinique ; il permet en particulier de distinguer avec certitude les formes classiques des formes syndromiques, ce qui est nécessaire en raison de la prise en charge spécifique requise dans le second cas. Il est aussi particulièrement utile dans le cas de formes légères d'albinisme (dites formes frustres) où les résultats des examens cliniques peuvent laisser place au doute.

Seul le diagnostic moléculaire permet le conseil génétique des familles et l'information des couples désirant des enfants.

Les recherches actuelles laissent entrevoir des possibilités de thérapies. Celles-ci seront basées sur la connaissance des gènes et des mutations en cause. Seul le diagnostic moléculaire permettra d'orienter les patients et, à terme, de leur proposer d'entrer dans des protocoles d'essais cliniques.

Dans le cadre d'un suivi spécialisé comme celui mis en place au Centre de référence des maladies rares de la peau de Bordeaux, il permet d'améliorer la connaissance médico-scientifique de la maladie et d'établir des relations entre les mutations découvertes (génotype^[19]) et les conséquences observées sur l'apparence physique et la fonction visuelle (phénotype^[20]).

Enfin, rappelons que l'accès à un diagnostic moléculaire est un droit et qu'en France il est pris en charge à 100 % par la sécurité sociale.

Le diagnostic de l'ensemble des gènes connus peut être fait par le Laboratoire de génétique moléculaire du CHU de Bordeaux dirigé par le Professeur Benoît Arveiler.

Laboratoire de Génétique Moléculaire
Plateau Technique de Biologie Moléculaire
Hôpital Pellegrin - 1^{er} étage
1, Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux
Tél. : +33 557 82 01 96

Un suivi spécialisé

Un suivi régulier aussi bien ophtalmologique que dermatologique est indispensable.

Il n'existe pas en France de centre de référence spécialisé spécifiquement en albinisme. Par contre il existe deux **consultations pluridisciplinaires spécialisées en albinisme** :

1. La première a été ouverte en 2014 par le Centre de référence des maladies rares de la peau (CRM RP) de Bordeaux. Cette consultation permet de réaliser en un seul jour et en un seul lieu, l'ensemble des examens ophtalmologiques, dermatologiques et génétiques nécessaires pour le diagnostic, le conseil et le suivi de l'enfant ou de l'adulte présentant un albinisme.

Pour prendre rendez-vous, contactez le secrétariat :

Madame Christine Dambon, CHU de Bordeaux

e-mail : christine.dambon@chu-bordeaux.fr

Tél. : 05 56 79 56 22

2. La seconde a ouvert au premier semestre 2017 à l'hôpital Necker-Enfants Malades à Paris. Organisée conjointement par le centre de référence des maladies rares et génétiques de la peau (MAGEC) et par le centre de référence des maladies ophtalmologiques rares (OPHTARA), elle propose un bilan complet et s'adresse principalement aux enfants.

Pour prendre rendez-vous, contactez le secrétariat de la consultation :

Madame Valérie Boulhadda

Tél. : 01 44 49 46 62

ou Madame Aurélie Clerc

Tél. : 01 44 49 43 37

Une consultation à intervalle régulier au sein de l'une de ces structures peut être nécessaire mais le suivi ordinaire peut être assuré par un ophtalmologiste et un dermatologue de proximité.

*« Je m'adresse aux jeunes parents :
Ne vous inquiétez pas, ils vous
surprendront vos bouts
de choux...mais faites tout votre
possible pour les aider ! »
Jean-Marie, retraité pharmacien*



L'opération du nystagmus et du strabisme

Le nystagmus fait baisser l'acuité visuelle et rend la vision peu confortable. Souvent, pour mieux voir, la personne présentant un albinisme prend inconsciemment une posture anormale dans laquelle la tête n'est pas droite. Dans cette position souvent inconfortable (position dite «de blocage») on constate alors que le nystagmus est réduit voire imperceptible. Il est à noter que l'image perçue par la personne ayant un nystagmus congénital^[21] ne bouge pas. Ce n'est que très exceptionnellement que sont rapportés des cas d'oscillopsie^[22]. Le nystagmus auquel peut être associé un strabisme est aussi un obstacle à la relation sociale.

L'opération du nystagmus est possible en même temps que celle d'un éventuel strabisme associé. Elle permettra de diminuer la fatigue et d'améliorer le confort visuel même si on ne peut pas prévoir le gain d'acuité après l'opération, (gain qui sera de toute façon limité par la déficience de la rétine). La relation sociale sera améliorée en supprimant la gêne des interlocuteurs. Les douleurs cervicales induites par le torticolis ophtalmique seront également supprimées. Une opération est envisageable dès l'âge de trois ans. On peut aussi attendre que l'enfant grandisse et même être opéré à l'âge adulte. Il n'y a pas de règle absolue, chaque cas étant particulier.

Vivre avec l'albinisme

Protéger la peau

Le manque de pigmentation (il s'agit de notre protection naturelle contre les rayons UV du soleil) rend les personnes présentant un albinisme très sensibles au soleil.

Le pigment, la mélanine, est synthétisé dans les mélanosomes au sein des mélanocytes. On trouve des mélanocytes dans la peau, dans les bulbes pileux, dans la couche pigmentée de la rétine, dans l'iris mais aussi dans l'oreille interne.

En l'absence de protection cutanée, les principales complications de l'albinisme oculo- cutané sont des kératoses actiniques^[23], des carcinomes^[24] basocellulaires^[25] et épidermoïdes (encore appelés spinocellulaires^[26]) au niveau des zones exposées au soleil. Des mélanomes ont été observés chez les personnes présentant un albinisme mais leur fréquence ne semble pas être plus élevée que dans la population générale. Une photoprotection efficace dès le plus jeune âge permet de limiter le développement de ces lésions cutanées. La première protection est la protection vestimentaire : vêtements à manches ou jambes longues en tissu suffisamment serré pour limiter le passage des UV (il existe des marques spécialisées de vêtements d'été « anti UV » certifiés 50+), et chapeaux à larges bords doivent être utilisés en priorité. De plus, les zones laissées par nécessité exposées au

rayonnement solaire (visage, mains, etc.) doivent être protégées en utilisant des crèmes solaire anti-UVA et anti-UVB à haute protection en veillant à respecter les doses préconisées et en suivant la fréquence recommandée pour le renouvellement de leur application. À l'adolescence, l'éducation doit être renforcée et une surveillance clinique annuelle de dépistage de lésions précancéreuses et cancéreuses cutanées est recommandée. En respectant ces principes de protection, le risque de survenue de cancer de la peau n'est pas plus élevé que dans le reste de la population.

Des aides visuelles

Les défauts de réfraction de l'œil (hypermétropie, myopie, astigmatisme) qui s'ajoutent à la déficience visuelle de la rétine doivent être corrigés le plus tôt possible par des lunettes ou des lentilles de contact rigides filtrant les UV.

Les lentilles rigides permettent une correction optique optimale avec une excellente correction de l'astigmatisme et entraînent souvent une réduction du nystagmus améliorant en cela l'acuité visuelle centrale. La correction par des lentilles rigides à port continu^[27] est possible dès le plus jeune âge (avant l'âge de 6 mois) favorisant le développement du système visuel encore immature à cet âge. La correction optique doit être maximale pour permettre le meilleur développement possible de la fonction visuelle du bébé ou du jeune enfant. La photophobie pourra être soulagée et la rétine protégée par le port de chapeaux, verres solaires, lentilles teintées. Les verres polarisants sont conseillés. Les signes fonctionnels peuvent ainsi diminuer de façon significative et on peut noter une amélioration du comportement visuel.

Les problèmes ophtalmologiques dus au nystagmus, au strabisme, à l'hypoplasie de la fovéa et aux anomalies de développement des voies optiques quant à eux ne peuvent pas être corrigés par le port de lunettes ou de lentilles.

Des aides visuelles (loupes, téléagrandisseur, ordinateur avec logiciel d'agrandissement) pourront être utilisées pour améliorer la vision de près en particulier dans le cadre scolaire et professionnel.

Ne voulant pas se distinguer de leurs condisciples, les adolescents refusent souvent les matériels trop voyants. On peut leur proposer des aides visuelles discrètes et efficaces telles que la loupe éclairante de poche pour la vision de près et le monoculaire pour la vision de loin.

Prise en charge scolaire

L'éducation de l'entourage est primordiale. Elle consiste d'abord à informer les personnels ayant en charge le suivi éducatif de l'enfant de son handicap

visuel, permettant de prendre des mesures simples qui amélioreront le confort quotidien et l'intégration. L'enfant doit être placé le plus près possible du tableau. Les textes doivent être adaptés (contraste, format). L'institut pour enfants déficients visuels peut déléguer un éducateur spécialisé qui aidera les enseignants dans leur classe. Le handicap visuel doit être signalé dans le dossier scolaire de l'enfant. L'enfant peut avoir un aménagement de son emploi du temps, des documents agrandis et une durée des épreuves adaptées (1/3 temps supplémentaire) lors des tests d'évaluation nationaux, des épreuves du brevet, du baccalauréat et des examens de l'enseignement supérieur. La vie quotidienne peut également être améliorée par des mesures et matériel adaptés aux personnes déficientes visuelles (ordinateur avec logiciel d'agrandissement, pupitres ou table inclinés).

En France, suivant les départements, différentes structures pourront apporter leur aide aux parents et aux enseignants :

S3AIS : Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à l'Intégration Scolaire,

S3AS : Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation,

SAFEP : Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce,

CRDV : Centre de Rééducation pour Déficients Visuels de Clermont-Ferrand,

IRECOV : Institut de Rééducation et d'Education pour la Communication, l'Ouïe et la Vue de Tours

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce, etc.



« Au judo, le handicap visuel, on l'oublie »
Solène, vice-championne de France handisport de judo
2010-2012 et 2013

Lexique

^[1] **Hypopigmentation** : diminution ou absence de coloration due à un manque de mélanine qui normalement colore la peau, les yeux, les poils et les cheveux.

^[2] **Transillumination** : examen consistant à appliquer une source lumineuse sur le côté de l'œil et à observer la lumière passant à travers l'iris.

^[3] **Fovéa** : zone centrale de la macula où la vision est la plus précise.

^[4] **Amblyopie** : diminution importante de l'acuité visuelle sans lésion fonctionnelle.

^[5] **Nystagmus** : succession de mouvements involontaires et saccadés des yeux, le plus souvent horizontalement.

^[6] **Photophobie** : gêne visuelle due à un excès de lumière entrant dans l'œil.

^[7] **Strabisme** : défaut de convergence des axes visuels des yeux empêchant la vision binoculaire (vision simultanée des deux yeux). Il peut être convergent ou divergent. Chez un enfant il empêche le développement normal de la vision stéréoscopique (vision en relief ou 3D), son origine doit être rapidement recherchée pour tenter d'y remédier.

^[8] **Chromosomes homologues** : chromosomes qui ont la même forme, la même taille et le même contenu génétique.

^[9] **Chromosomes autosomes** : chromosomes n'intervenant pas dans la détermination du sexe.

^[10] **Allèle** : un allèle est une version d'un gène. Il existe plusieurs allèles possibles d'un même gène. Certains allèles sont fonctionnels, d'autres sont déficients. Nous sommes tous porteurs de deux allèles de chacun de nos gènes.

^[11] **Dominant** : un allèle dominant n'a besoin d'être présent qu'en un seul exemplaire pour s'exprimer. S'oppose à récessif.

^[12] **Récessif** : un allèle récessif doit être transmis par les deux parents pour s'exprimer, dans le cas des gènes autosomiques.

^[13] **Autosomique** : transmis par un chromosome de 1 à 22, à l'exclusion des chromosomes sexuels X et Y.

^[14] **Macula** : tache jaune au centre de la rétine. C'est la zone où l'acuité visuelle est maximale.

^[15] **Hypoplasie maculaire** : insuffisance congénitale et modérée de développement de la macula.

^[16] **Astigmatisme** : anomalie de la vision, due le plus souvent à des inégalités de courbure de la cornée.

^[17] **Hypermétropie** : anomalie de la vision qui entraîne une difficulté à voir nettement les objets proches.

^[18] **Myopie** : anomalie de la vision qui entraîne une difficulté à voir nettement les objets lointains.

^[19] **Génotype** : ensemble des caractéristiques génétiques d'un individu. On peut considérer que le génotype est en quelque sorte la « carte d'identité génétique » d'un organisme.

^[20] **Phénotype** : Le phénotype est l'ensemble des caractéristiques visibles d'un organisme : couleur des cheveux, des yeux, forme des oreilles ou du nez, taille, groupe sanguin... On considère que le phénotype est en partie l'expression visible du génotype.

^[21] **Nystagmus congénital** : nystagmus dont la cause est présente dès la naissance même si le nystagmus lui-même n'apparaît qu'un peu plus tard. S'oppose à nystagmus acquis.

^[22] **Oscillopsie** : sensation permanente de mouvement visuel.

^[23] **Kératose actinique** : épaississement de la peau provoqué par une exposition exagérée au rayonnement solaire.

^[24] **Carcinome** : cancer développé à partir des tissus superficiels de la peau.

^[25] **Basocellulaire** : le carcinome basocellulaire est un cancer qui prend naissance dans les couches basales de la peau, à la limite entre l'épiderme et le derme.

^[26] **Spinocellulaire** : le carcinome spinocellulaire est un cancer qui prend naissance dans la couche des cellules épineuses de la peau, au sein de l'épiderme.

^[27] **Lentilles à port continu** : les nouveaux matériaux utilisés, perméables à l'oxygène permettent de porter ce type de lentilles jour et nuit jusqu'à 30 jours consécutifs.

« Genespoir me conforte dans l'idée que je ne suis pas
seul et qu'on représente une force pour avancer tous
ensemble »

Bernard, dessinateur-musicien



3, rue de la Paix

35 000 Rennes

Tél. : 02 99 30 96 79

Mail : genespoir@wanadoo.fr



Plus d'infos sur :

www.Genespoir.org