

Albinisme



Le laboratoire de génétique moléculaire du CHU de Bordeaux, référence nationale pour cette pathologie

Le Pr Benoît Arveiler, responsable du laboratoire de génétique moléculaire (service de génétique médicale du Pr Didier Lacombe) et le Dr Eulalie Lasseaux, praticien hospitalier nous parlent de l'expertise développée par le CHU de Bordeaux sur le diagnostic d'une pathologie rare : l'albinisme.



Pr Didier Lacombe



Mélanie Hellegouarch, Fanny Morice-Picard, Benoît Arveiler, Claudio Plaisant, Eulalie Lasseaux, Vincent Michaud

Qu'est-ce que l'albinisme ?

2 L'albinisme est une affection génétique hétérogène sur le plan clinique et génétique caractérisée par des anomalies du développement oculaire et un degré variable d'hypopigmentation.

On distingue **trois grandes formes d'albinisme** : oculo-cutané, oculaire, et syndromique avec des retentissements sur les plans hématologique, gastro-entérologique, pulmonaire, infectieux ou neurologique. Le caractère multi systémique de l'albinisme rend nécessaire l'organisation de consultations avec des spécialistes de différentes disciplines : dermatologie, ophtalmologie, génétique, et éventuellement hématologie, gastro-entérologie, pneumologie. Pour répondre à cette prise en charge spécifique, une consultation multidisciplinaire en hôpital de jour a été mise en place en 2014 au CHU de Bordeaux (Dr Fanny Morice-Picard, service de dermatologie ; Dr Valentine Coste, service d'ophtalmologie).

La définition des différents types d'albinisme, autrefois basée sur le phénotype clinique, repose aujourd'hui sur une classification moléculaire en fonction des mutations identifiées dans différents gènes, au nombre de 19 à ce jour. Le test génétique constitue le seul moyen d'établir un diagnostic de certitude. Ce test est réalisé par le laboratoire de génétique moléculaire du CHU de Bordeaux.

Quelle est l'expertise du laboratoire ?

Depuis plus de 15 ans, le laboratoire de génétique moléculaire du CHU a mis en place le diagnostic moléculaire de l'albinisme. **Il est le laboratoire de référence nationale pour cette pathologie et répond à une demande croissante au niveau national et international.**

Notre cohorte compte plus de 1000 patients à ce jour, ce qui constitue aujourd'hui l'une des plus grandes séries mondiales. Sur le plan médical et scientifique, la caractérisation clinico-moléculaire du plus grand nombre de patients permet ainsi d'améliorer la connaissance de la maladie. De plus, la constitution d'une base de données clinico-biologique exhaustive est particulièrement importante dans le cadre de cette maladie rare qui demeure mal connue et sous-diagnostiquée.

La particularité du laboratoire repose sur l'analyse systématique de l'ensemble des 19 gènes d'albinisme connus réalisée par séquençage nouvelle génération (NGS). L'utilisation du NGS constitue une approche robuste et efficace dans le cadre de l'activité de diagnostic moléculaire.

L'intérêt majeur du test génétique est de distinguer les formes syndromiques (avec complications) des formes non syndromiques. L'obtention d'un diagnostic de certitude est importante pour le patient à titre individuel, et pour le conseil génétique dans la famille avec l'explication du risque de récurrence.



L'association française des albinismes **Genespoir** accompagne les patients et leurs familles par la mise à disposition de livrets d'information et l'organisation de rencontres entre patients et la communauté médicale et scientifique. Elle a joué un rôle moteur dans l'organisation des Journées Européennes de l'albinisme (4^{èmes} Journées, Oslo Mars 2018). Genespoir soutient financièrement notre projet de recherche sur l'albinisme.

www.genespoir.org

