

## ■ LES SURPRISES DE LA GENETIQUE



Par Daniel FAURE,  
coordinateur des antennes  
de Genespoir.

En 1951, vers l'âge de 3 ans, mes parents, conscients de ma malvoyance, m'ont présenté à un médecin ophtalmologiste qui avait alors diagnostiqué un albinisme oculaire avec nystagmus, strabisme, photophobie et amblyopie avec acuité visuelle de 1/20, qui a évolué à 1/10 au cours de l'enfance. Pour moi, les faits étaient établis : j'étais albinos oculaire.

Cependant, lorsqu'en janvier 2014 la [consultation spécialisée en albinisme](#) a été mise en place au CHU de Bordeaux, j'ai rapidement saisi toute l'importance que revêtait pour moi l'opportunité d'effectuer un bilan ophtalmologique et génétique et, au vu de l'évolution des techniques d'exploration, je souhaitais pouvoir bénéficier d'un bilan aussi complet que possible.

En janvier 2015, j'ai donc contacté le service du Pr Taïeb par mail. Très rapidement un rendez-vous a été fixé pour le 9 mars. J'ai été très agréablement surpris de la qualité de l'écoute et de l'accueil avant et pendant la consultation, que ce soit au niveau des démarches administratives d'inscription, de la transmission d'informations sur les possibilités d'hébergement dans l'une des deux maisons d'accueil des familles, ainsi que de la circulation au sein de l'hôpital Pellegrin grâce au plan sur

lequel sont indiqués les différents lieux de la consultation. J'ai beaucoup apprécié l'accueil chaleureux dans le service tout au long de la consultation.

Lorsque quelques mois plus tard, je pris connaissance du compte rendu des examens d'analyses génétiques qui m'avaient été adressés suite à la consultation, quelle ne fût pas ma surprise ! *"Le diagnostic est en faveur d'une forme syndromique d'albinisme oculocutané ou syndrome d'Hermansky Pudlak de type 5" !*

Dans les brochures de Genespoir, le syndrome Hermansky Pudlak est cité avec l'indication de troubles hémorragiques de la coagulation. Une recherche sur des sites Internet et notamment sur [Orphanet](#) m'a permis d'avoir un peu plus d'informations, mais m'a surtout amené à réfléchir et à reconsidérer des épisodes de ma

vie. Effectivement, je me rends compte que je cumule plusieurs troubles. Rien de très grave ou d'important, je n'ai pas, et n'ai jamais eu, de problèmes pulmonaires ou respiratoires par exemple, mais néanmoins des maux m'ont parfois bien inquiétés : une grande facilité

aux contusions et aux ecchymoses, même lors de chocs anodins, des saignements de gencives avec parfois la complication d'inflammations buccales, ceci alors que le bilan sanguin de coagulation réalisé lors d'une consultation en génétique au CHU de Montpellier en 2006 n'avait révélé aucune anomalie. J'ai d'ailleurs subi plusieurs interventions chirurgicales ou

*Les souvenirs  
d'autres  
troubles sont  
alors revenus  
à ma mémoire.*

extractions dentaires sans aucun problème hémorragique, mais j'avais cependant d'énormes ecchymoses aux points d'injections sous cutanées d'anticoagulants administrés en post opératoire à titre préventif.

Les souvenirs d'autres troubles - qu'au fil du temps j'ai intériorisé comme faisant partie de moi en me disant : *"je suis à part, je ne fais rien comme tout le monde"* - sont alors revenus à ma mémoire. Ainsi je me suis souvenu qu'au cours de mon enfance j'avais des maux de ventre fréquents souvent accompagnés de troubles intestinaux. A cette époque j'étais assez frêle et le médecin me prescrivait régulièrement des traitements vitaminés ainsi que des injections intramusculaires d'ampoules de Placentafil. J'ai aussi été régulièrement confronté à des soucis de colites ou d'entérites et d'infections locales à répétition. Parfois déçu par les résultats obtenus avec la médecine classique, j'ai recherché moi-même des solutions d'aide en ayant recours à l'homéopathie ou à la phytothérapie. Lorsqu'au cours de la consultation de Bordeaux, le

Professeur Taïeb et le Docteur Morice-Picard m'ont demandé si je souffrais de douleurs abdominales et si j'avais des infections fréquentes, j'ai spontanément répondu non. Mais je me rends compte après coup combien je les ai involontairement induits en erreur.

Voilà bien l'intérêt de connaître sa condition génétique. Pour ce qui me concerne, ça me permet de mieux me connaître et de mieux comprendre certains vécus et certaines difficultés. Tout au long de mon existence, je n'ai cessé de rechercher à m'adapter pour ne pas subir mon albinisme et, compte tenu de mon expérience, je n'ai surtout pas l'intention de changer mes habitudes de vie. D'ailleurs, mon médecin généraliste est tout à fait de mon avis. Quant au médecin ophtalmologiste que j'ai consulté très récemment encore, il m'a dit toute l'importance que Genespoir soit parvenu à obtenir la mise en place d'un centre de référence, de consultations spécialisées et de recherche sur albinisme.