

■ DIAGNOSTIC, VOUS AVEZ DIT DIAGNOSTIC ?



Par Béatrice JOUANNE,
présidente de Genespoir

Mais pourquoi parle-t-on sans cesse de diagnostic à Genespoir ?

Et de quel diagnostic nous rebat-on les oreilles ?

Le diagnostic, cela fait longtemps qu'il est fait. Vos problèmes de vue, votre nystagmus, votre teint et votre chevelure si particulière sont dus à votre albinisme. Pour la plupart d'entre vous, on vous le dit depuis l'enfance. Et si ce n'est pas votre cas, c'est celui de votre enfant ou de quelqu'un de proche. Alors quels autres examens veut-on vous faire subir et à quoi cela peut-il bien servir ?

Quand je parle de diagnostic, je parle du diagnostic génétique ou diagnostic moléculaire, celui qui va permettre de connaître le gène muté responsable de votre albinisme ou de celui de votre enfant. Et alors, me direz-vous, à quoi cela peut-il bien me servir de connaître le gène muté ? Je vais l'accrocher dans un cadre au dessus de la cheminée ? Je serai bien avancé avec ça !

Alors à quoi peut bien servir le diagnostic génétique ? Faire faire son diagnostic génétique ou celui de son enfant est utile à plusieurs titres.

D'abord pour soi-même et pour maintenant.

Nous avons la chance d'avoir à Bordeaux l'un des laboratoires de diagnostic de l'albinisme les

plus performants au monde. Ça n'est rien d'autre que la totalité des 18 gènes connus aujourd'hui comme responsables d'une forme d'albinisme qui peuvent y être analysés. Et cette compétence a été acquise grâce au soutien de Genespoir. En 7 ans on est passé d'un diagnostic portant uniquement sur les 4 premières formes d'albinisme oculocutané (AOC 1 à 4) et l'albinisme oculaire lié à l'X (OA1) à un diagnostic sur 18 gènes incluant les formes syndromiques d'Hermansky Pudlak, de Chediak Higashi. et de FHONDA.

Peut-être croyez-vous qu'au vu de la simple apparence d'une personne albinos (le phénotype), le généticien, fort de son expérience est capable de déterminer le type d'albinisme dont vous êtes porteur. Et bien détrompez-vous. Plus on avance, plus on se rend compte que ces à priori peuvent se révéler faux. Et cela peut avoir de graves conséquences. Certains auxquels on avait dit depuis l'enfance qu'ils avaient un albinisme oculaire, ont

découvert à la suite de ce fameux diagnostic moléculaire qu'ils ont en réalité une forme syndromique, le syndrome d'Hermansky Pudlak (SHP). Et cela leur a expliqué bien des choses. Le récit de Daniel qui va suivre vous le montrera. D'autres qui ne se sont pas écoutés, ont attendu trop longtemps pour se faire soigner. C'est malheureusement ce qui est arrivé à l'une

*Et alors,
me direz-vous,
à quoi cela
peut-il bien
me servir de
connaître
le gène muté ?*

de nos anciennes membres dont nous avons appris avec grande tristesse le décès récent dû aux conséquences d'une forme grave de SHP non diagnostiquée et non prise en charge.

Quelle démarche pour réaliser son diagnostic génétique ?

Faire remplir [le formulaire](#)¹ par l'un de vos médecins (ophtalmologue, dermatologue ou généraliste) et prendre rendez-vous en contactant Mme Dambon, secrétaire de [la consultation spécialisée](#)² soit par téléphone au 05 56 79 56 22 soit par mail à l'adresse suivante : christine.dambon@chu-bordeaux.fr.

Si vous ne pouvez pas imprimer le formulaire à faire remplir par votre médecin, contactez directement Mme Dambon qui vous expliquera la marche à suivre et vous enverra le document à faire remplir par votre médecin par courrier.

Si vous souhaitez faire faire votre diagnostic génétique sans attendre de rendez-vous pour la consultation pluridisciplinaire, l'un de vos médecins (ophtalmologue, dermatologue, généraliste) peut vous prescrire une consultation de génétique. Prenez alors rendez-vous dans le service de génétique hospitalier le plus proche de chez vous qui enverra les prélèvements nécessaires aux analyses génétiques au laboratoire du Pr Arveiler à Bordeaux.

¹http://www.dermatobordeaux.fr/images/DOCS_PDF/albinismes/aocv1.pdf

²http://www.genespoir.org/documents/A04_Albinisme/Consult-Bordeaux-12-2013.pdf

A Bordeaux, au laboratoire de génétique humaine du Pr. Benoît Arveiler, on travaille sans relâche au diagnostic moléculaire de l'albinisme. Aujourd'hui ce sont environ 175

Savoir si on a une forme syndromique ou non est donc essentiel. Jusqu'à présent il n'existait aucun traitement pour prévenir les conséquences graves voire mortelles de certaines formes de SHP, mais ce n'est plus le cas maintenant. Des thérapies peuvent être proposées et des essais cliniques sont en cours pour des traitements préventifs des fibroses pulmonaires causées par certaines formes de SHP.

Ensuite pour soi-même et pour plus tard.

Si des thérapies sont mises au point pour corriger les conséquences de l'albinisme, il s'agira de thérapies ciblées. A chaque gène muté sa thérapie. Des essais cliniques sont déjà en cours pour les formes dites d'AOC1B.

Pour pouvoir bénéficier de futures thérapies, il faudra connaître son diagnostic génétique, alors inutile d'attendre.

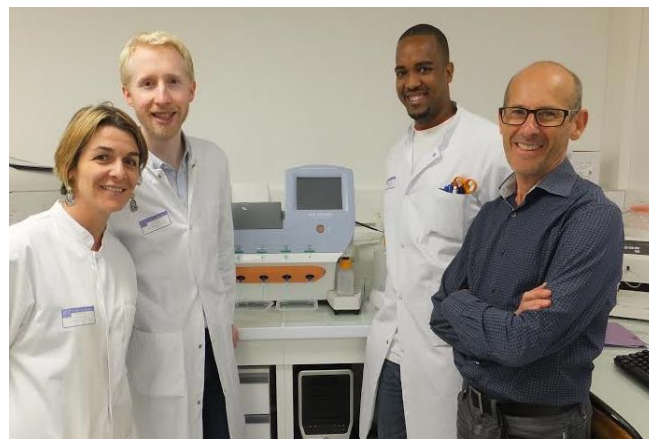
Enfin pour faire avancer la connaissance génétique de l'albinisme.

Plus de 20% des demandes de diagnostic moléculaire restent sans réponse. Tous les gènes responsables de formes d'albinisme ne sont pas connus et plus il y aura de cas inexpliqués plus les chercheurs auront matière à analyser. En génétique, plusieurs cas inexpliqués peuvent plus facilement donner lieu à une recherche efficace qu'un seul cas isolé.

En vous informant sur le SHP, notre but n'est pas de vous alarmer. Pour autant ne nous cachons pas derrière notre petit doigt, prenons rendez-vous et faisons faire notre diagnostic moléculaire.

demandes de diagnostic qui y sont reçues annuellement. Grâce aux nouvelles technologies d'analyse génétique, les délais de diagnostic ont été notablement réduits ces dernières années. Toutefois, environ 20% des cas restent encore non expliqués.

Lors de sa visite du laboratoire, début septembre 2015, Antoine Gliksohn, membre du Conseil Scientifique de Genespoir, a pu constater l'engagement et le dévouement de l'équipe du Pr Arveiler. *"Il faut savoir qu'un cas non résolu n'est jamais abandonné"*, indique, Eulalie Lasseaux. Ainsi, pour des patients pour lesquels le diagnostic n'avait pas abouti il y a 5 ou 10 ans, de nouvelles analyses sont lancées aujourd'hui avec les nouveaux équipements du laboratoire et certains cas sont enfin élucidés.



Eulalie Lasseaux, Antoine Gliksohn,
Claudio Plaisant et Benoît Arveiler,