



## PARIS 2014 - RENCONTRE ANNUELLE DE GENESPOIR

### "Mise en place d'une filière diagnostique de l'albinisme"

Présentation du docteur Khalled EZZEDINE



C · H · U

Hôpitaux de Bordeaux

Le docteur Khalled Ezzedine est professeur associé en dermatologie dans le service du Professeur Taïeb qui dirige le [centre de référence des maladies rares de la peau](#) de Bordeaux. Il est plus particulièrement spécialisé en épidémiologie.

Le centre de référence des maladies dermatologiques rares du Pr Taïeb à Bordeaux est centre de référence pour l'albinisme mais nous savons bien sûr que l'albinisme a d'importantes conséquences ophtalmologiques. Le Professeur Colin qui dirigeait le service d'ophtalmologie et qui est aujourd'hui malheureusement décédé a lancé l'idée de cet hôpital de jour il y a trois ans.

Quatre centres de référence sont associés à ce projet

- le centre de référence des maladies dermatologiques rares du Pr Taïeb,
- le centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Pr Arveiler pour la génétique,
- le centre de référence ophtalmologique, ils sont spécialisés dans le kératocône mais sont prêts à s'investir dans l'albinisme,
- le centre de référence des maladies plaquettaires pour le syndrome d'Hermansky-Pudlack.

La plateforme de diagnostic moléculaire de Benoît Arveiler est pour nous un très gros avantage. Les choses sont assez simples quand on est à côté de celui qui fait l'examen. Benoit Arveiler a déjà mis en place une base de données pour l'albinisme. Nous souhaitons mettre en place un outil permettant de prévoir comment vont évoluer les différents types d'albinisme. On ne sait pas trop quelles sont les différences subtiles entre les différents types d'albinisme ni comment ils évoluent au cours du temps. A l'intérieur de chaque phénotype connu, il y a des subdivisions

qu'on ne connaît pas. Il faut étudier comment cela se passe quand on laisse le temps faire son œuvre.

Les rencontres européennes ([1st EDA](#)) organisées par Genespoir en 2012 ont été assez décisives. Nous avons beaucoup discuté avec notre collègue milanaise, le docteur Patrosso, qui a déjà mis en place une consultation spécialisée à Milan mais contrairement à nous, elle n'a pas de base de données. Nous voulons absolument mettre au point cette base de données pour voir ce qui se passe dans le temps et dans les différentes formes d'albinisme.

La consultation permet de voir en un seul jour les quatre spécialités. Il nous fallait une évaluation de la [HAS](#) (Haute Autorité de Santé) pour obtenir le remboursement de cet hôpital de jour par l'[ARS](#) (Agence Régionale de Santé) et avoir un accueil favorable de l'hôpital. Tout ceci est acquis. Notre démarche est en complet accord avec le [2<sup>e</sup> Plan Maladies Rares](#) qui insiste sur les liens entre filières de soin.

Jusqu'à présent on n'arrivait pas à avoir les résultats des examens ophtalmologiques pour rentrer ces informations dans la base de données de Benoît Arveiler. Cet hôpital de jour remédiera à ce problème. Le circuit albinisme est maintenant créé. Clément Paya, chef de clinique s'occupera de l'ophtalmologie, Fanny Morice-Picard fera la consultation de génétique avec moi, Benoît Arveiler fera les analyses de génétique moléculaire et je serais responsable de la consultation de dermatologie.

On veut également impliquer les ORL. Normalement il y a de la mélanine dans l'oreille ; on pense que l'oreille des personnes albinos qui en est dépourvue est beaucoup plus sensible aux sons de forte intensité et qu'il faut prendre des précautions particulières. C'est quelque chose qu'on pourra étudier grâce à la base de données.

La consultation concerne les enfants et les adultes. On veut voir comment évoluent les différentes formes d'albinisme et pour cela il faut que les adultes viennent à la consultation. On veut également faire un suivi, il faudra donc venir plusieurs fois pour faire des contrôles réguliers, régulier ne veut pas dire très rapproché, un bilan tous les trois ou cinq ans suffira. On veut contrôler l'évolution de l'audition, de la vue et l'état de la peau pour avoir des éléments de prévention. Il y a actuellement un débat sur la protection de la peau, il faut protéger la peau de manière importante du soleil mais la situation dépend de l'ensoleillement. En Europe on pourra étudier les différences d'attitude à avoir en fonction de la zone géographique où les gens habitent : faut-il se protéger de la même manière si on habite au nord ou au sud de la France, au Danemark ou en Espagne ? La base de données nous permettra d'avoir des informations sur ce sujet. Nous pourrons ainsi individualiser les réponses aux questions des patients. Nous intégrerons la dimension d'éducation thérapeutique qui est très importante.

Localement un contrat a été conclu avec l'ARS. Les différents centres de référence sont regroupés au sein d'une filière ce qui nous a facilité les choses pour créer cette consultation. Avoir des centres de référence est un label de qualité très important pour les hôpitaux et le

CHU de Bordeaux commence à s'en rendre compte. La France a été précurseur dans ce domaine même si elle commence à être rattrapée par d'autres pays en Europe.

Il est extrêmement important d'avoir le soutien des associations, cela permet de faire avancer les choses : **on ne se fait pas entendre si on n'a pas de voix**. Le fait d'avoir créé cet hôpital de jour permettra aussi de postuler sur des appels d'offres de recherche auxquels nous n'avions pas accès jusqu'à présent.

Les deux premiers patients sont convoqués pour la semaine prochaine (début mars 2014). Nous commencerons en 2014 avec deux patients par mois pour monter graduellement à cinq. Nous ferons aussi un lien avec la recherche et en particulier avec le laboratoire de génétique moléculaire de Benoît Arveiler. Nous espérons à l'avenir pouvoir faire des corrélations phénotype-génotype. Ce n'est pas si simple. Certains albinismes dont la cause génétique est différente donnent des phénotypes comparables alors que des mutations différentes d'un même gène peuvent donner des phénotypes différents. On espère avoir assez de données pour faire ces corrélations.

La consultation se fera en un seul jour mais les personnes devront arriver la veille. Nous avons prévu un hébergement dans un petit hôtel à proximité à un prix très modique.

A part cela **tout est pris en charge : consultation mais aussi transport**.

#### **Intervention de Béatrice Jouanne :**

A la suite de votre présentation, je veux intervenir sur trois points :

- En tant que présidente de Genespoir, je peux dire que le professeur Taïeb, le professeur Arveiler, le professeur Colin ont vraiment été à notre écoute. Cette demande de consultation nous l'avions exprimée il y a cinq ans à Bordeaux parce qu'à la suite de la création des centres de référence, nous avons bien senti que l'albinisme se trouvait éclaté entre différents centres de référence : ceux de la dermatologie, ceux de l'ophtalmologie, ceux des problèmes sanguins, et ceux des problèmes d'immunité et qu'il n'y avait pas de centre de référence pour l'albinisme. Le professeur Taïeb était le seul à nous avoir contacté pour nous dire qu'il voulait prendre en charge l'albinisme. Nous savions depuis ce moment qu'il y avait à Bordeaux des personnes à notre écoute. Nous avons exprimé notre besoin et vous avez été tout de suite réactif. Bien sûr nous savons que les choses sont longues à mettre en place mais les choses avancent.
- Cette consultation a besoin, pour acquérir une compétence reconnue dans le domaine de l'albinisme, que de nombreuses personnes et pas seulement des enfants mais aussi des adultes participent à cette consultation. **N'hésitez pas en tant qu'adulte à proposer de participer pour que la connaissance de l'albinisme, des liens qui existent entre le génotype et le phénotype puissent être étudiés et archivés, pour qu'ensuite on puisse plus rapidement aider des familles avec de jeunes enfants.**

- Enfin, je veux insister sur le fait qu'il faut que notre association soit forte pour être un lobby efficace. Et pour qu'elle soit forte il faut qu'elle ait beaucoup d'adhérents. Il ne faut pas simplement venir à Genespoir pour être informé et ensuite, rassuré, quitter l'association. Vous avez tous un rôle dans la force que peut représenter Genespoir pour par exemple obtenir de meilleurs remboursements, pour obtenir que cette consultation existe et pour améliorer la situation des personnes albinos.

**Questions :**

Q. : Il y a quelques années on a fait des prélèvements sanguins qui ont été envoyés à Bordeaux. On vous intéresse toujours ?

R. : Oui ! Ce qui nous intéresse, ce n'est pas seulement la génétique mais de voir l'évolution de la maladie car c'est cette connaissance qui nous manque actuellement. On doit également construire une base de données, avec les Espagnols, les Italiens, pour mieux connaître la maladie.

Q. : Est-ce que les albinismes oculaires sont concernés ?

R. : Oui. Je pense que tous les albinos doivent être vus.

Q. : Comment procéder pour participer ?

R. : Appelez le secrétariat, indiquez que vous souhaitez participer à la consultation en albinisme, donnez votre nom et vos coordonnées. Bien sûr il peut y avoir un certain temps d'attente pour obtenir un rendez-vous mais vous serez recontactés.

Coordonnées de la consultation en albinisme :

Madame Christine Dambon

Secrétariat du Pr Taïeb

Centre de Référence pour les Maladies Rares de la Peau

Hôpital Pellegrin Enfants,

CHU de Bordeaux

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

tel : 05 56 79 56 22