

ALBINISME : 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
L'albinisme oculo cutané.....	p 5
L'albinisme oculaire pur.....	p 5
Les formes syndromiques.....	p 6
Albinisme et vision	p 7
Albinisme, une apparence physique particulière	p 9
La prise en charge médicale	p 10
Le diagnostic clinique	p 10
Le diagnostic moléculaire	p 10
Un suivi spécialisé	p 11
L'opération du nystagmus et du strabisme	p 11
Vivre avec l'albinisme	p 12
Protéger la peau	p 12
Des aides visuelles.....	p 12
Prise en charge scolaire	p 13
Lexique	p 14
Liste des gènes responsables des différentes formes d'albinisme connus en 2014	p 15

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

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** : forte hypopigmentation¹ de la rétine, transillumination² de l'iris, absence partielle ou totale de fovéa³ et défaut de croisement des nerfs optiques. Acuité visuelle réduite (amblyopie⁴), mouvement permanent et saccadé des yeux (nystagmus⁵), sensibilité à la lumière (photophobie⁶) et strabisme⁷ éventuel sont les conséquences de ces déficiences.

Si ces manifestations sont accompagnées d'une **hypopigmentation⁸ cutanée** on parlera d'albinisme oculo cutané (AOC). En l'absence d'hypopigmentation cutanée on parlera d'albinisme oculaire pur (AO1).

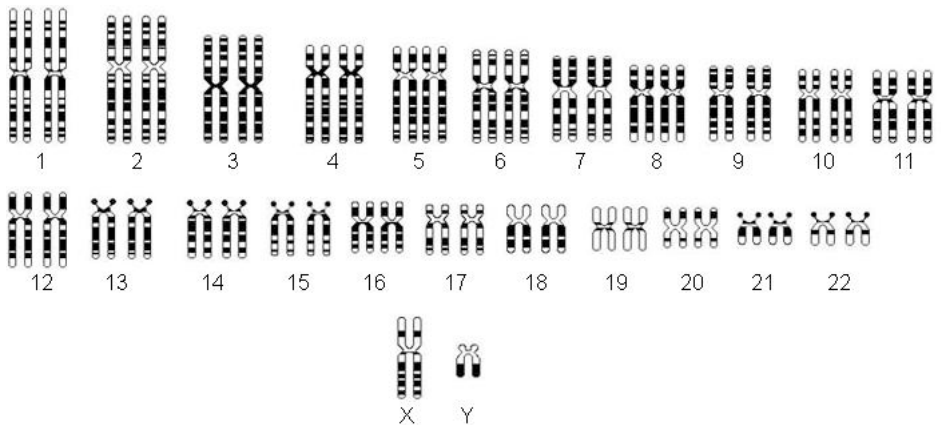
L'albinisme oculo cutané touche environ 1 personne sur 17 000 en Europe. L'albinisme oculaire pur est encore plus rare puisqu'il concerne environ 1 personne sur 50 000.

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

Une origine génétique

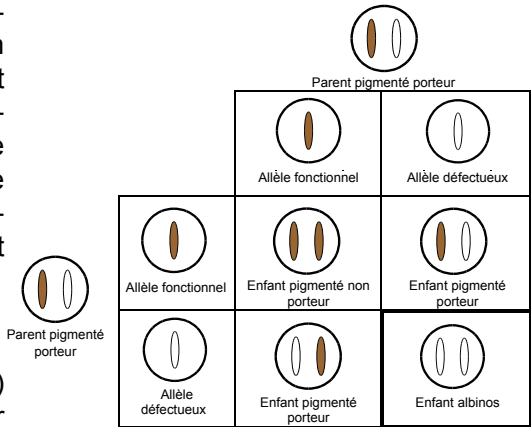
Toutes les caractéristiques physiques d'une personne sont définies par les gènes que lui ont transmis ses parents. Chaque cellule humaine contient 22 paires de chromosomes homologues⁹ (autosomes¹⁰) et une paire de chromosomes sexuels qui peuvent être de deux types : X ou Y. Les femmes ont deux chromosomes X homologues et les hommes un chromosome X et un chromosome Y. Mis à part les gènes portés par les chromosomes non homologues X et Y, on trouve dans chacune de nos cellules deux copies (allèles¹¹) de chacun de nos gènes. L'une provient de notre père et l'autre de notre mère. Il existe des allèles dominants¹² et des allèles récessifs¹³.

Exemple de caryotype (ensemble des chromosomes d'une cellule) masculin



L'albinisme oculocutané

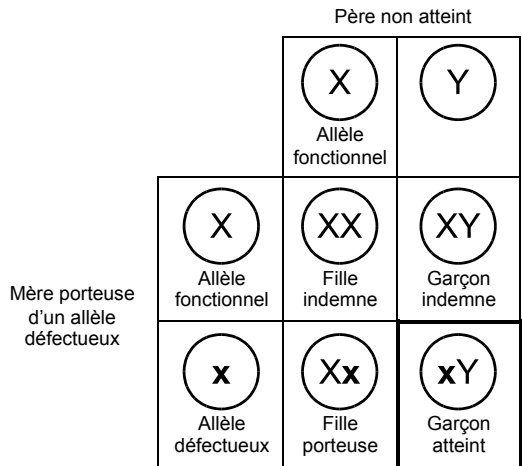
Les types d'AOC les plus fréquents sont de transmission autosomique¹⁴ récessive : dans le cas de parents non albinos porteurs d'un allèle déféctueux (récessif) et d'un allèle fonctionnel (dominant), statistiquement à chaque naissance, la probabilité que l'enfant hérite des allèles déféctueux de chaque parent et soit donc albinos est de 1 sur 4.



Transmission autosomique récessive dans le cas de l'albinisme oculocutané

L'albinisme oculaire pur

L'albinisme oculaire pur (AO1) est une affection transmise par le chromosome X (transmission hémizygoté¹⁵) qui touche presque exclusivement les garçons. Les femmes porteuses d'un chromosome X dont le gène GPR143 est déféctueux ont un risque sur deux de le transmettre à leurs enfants. Tout garçon porteur d'un gène GPR143 déféctueux 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.



Transmission dans le cas de l'albinisme oculaire lié à l'X

Des formes d'albinisme oculaire non liées au chromosome X existent, elles peuvent également toucher les filles. Néanmoins, le ou les gènes en cause ne sont pas actuellement connus.

Parfois les yeux présentent les traits connus de l'albinisme alors que la peau et les cheveux semblent normalement pigmentés, ce qui conduit à un fort soupçon d'albinisme oculaire. Pourtant, il peut arriver qu'un diagnostic génétique révèle des mutations sur un gène responsable d'albinisme oculocutané.

En 2014, on connaît sept gènes responsables de formes d'albinisme oculocutané et un gène responsable d'une forme d'albinisme oculaire pur.

Pour autant, en France, environ 20 % des cas d'albinisme sont encore inexplicables à ce jour.

Récemment un nouveau syndrome récessif, en plusieurs points similaire à l'albinisme oculaire, mais qui ne présente aucun défaut de pigmentation de la rétine et de l'iris, a été découvert. Cette condition génétique a été nommée le **«FHONDA Syndrome»**, FHONDA signifiant *Foveal Hypoplasia Optic Nerve decussation Defects and Anterior segment dysgenesis*. Les patients concernés se distinguent notamment des personnes ayant un albinisme oculaire par le fait que leurs iris et leurs rétines sont normalement pigmentés. Le gène responsable de cette condition génétique a été découvert au cours de l'année 2013.

Les formes syndromiques

Il existe par ailleurs des formes d'albinisme très rares dites syndromiques, c'est-à-dire associant à un albinisme oculocutané des anomalies non pigmentaires, comme le **syndrome d'Hermansky-Pudlak** (anomalie de la coagulation) et le **syndrome de Chediak-Higashi** (déficience immunitaire). On connaît actuellement dix gènes responsables de ces formes syndromiques. Seul le diagnostic moléculaire permet de distinguer avec certitude les formes classiques d'albinisme des formes syndromiques qui nécessitent une prise en charge médicale spécifique.

Vous trouverez, à la fin de ce document, la liste des différents gènes connus en octobre 2014.

*« 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 Delachaume

Albinisme et vision

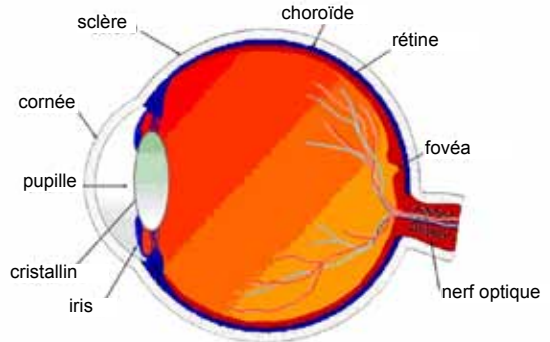
Dans les régions tempérées, la principale conséquence de l'albinisme est l'altération de la fonction visuelle.

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 de différents types. La lumière venant de l'extérieur traverse tout d'abord deux couches transparentes : la couche des cellules ganglionnaires (dont les axones - fibres optiques - forment le nerf optique) puis la couche des cellules bipolaires. Elle atteint ensuite la couche des photorécepteurs qui génèrent le signal nerveux transmis au cerveau. Vient enfin la couche de l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR) où l'on trouve normalement la mélanine. Par ailleurs, la choroïde, qui est vascularisée, et la sclère, qui est l'enveloppe blanche de l'œil, entourent et protègent la rétine.

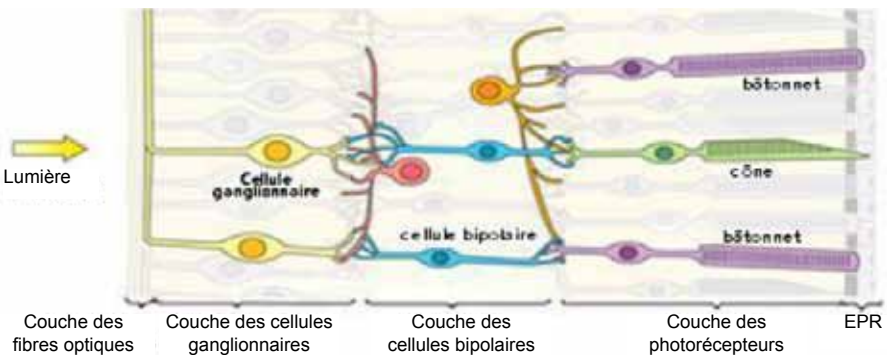


source : webvizion

Vue en coupe de l'œil

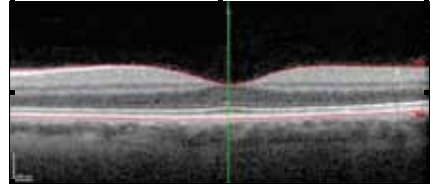
venant de l'extérieur traverse tout d'abord deux couches transparentes : la couche des cellules ganglionnaires (dont les axones - fibres optiques - forment le nerf optique) puis la couche des cellules bipolaires. Elle atteint ensuite la couche des photorécepteurs qui génèrent le signal nerveux transmis au cerveau. Vient enfin la couche de l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR) où l'on trouve normalement la mélanine. Par ailleurs, la choroïde, qui est vascularisée, et la sclère, qui est l'enveloppe blanche de l'œil, entourent et protègent la rétine.

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

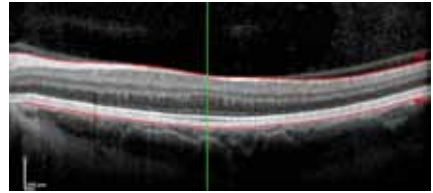


Les différentes couches cellulaires de la rétine

La macula¹⁶, 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 (10/10e). 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

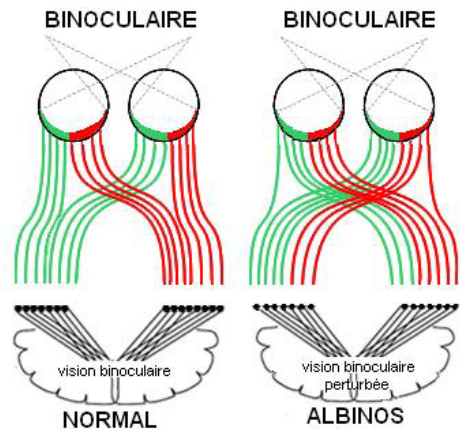
Fonction visuelle albinos

L'œil albinos a un iris plus ou moins dépigmenté ; la dépression fovéolaire, creux au centre de la macula, est plus ou moins absente, on parle d'hypoplasie maculaire¹⁷.

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 albinos. Si on compare la fovéa albinos 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. Le développement visuel perturbé peut entraîner un strabisme convergent ou divergent signe d'une absence de vision binoculaire. Le suivi ophtalmologique aura pour objectif de maintenir la vision monoculaire de chaque œil.



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

A ces défauts s'ajoutent un fort astigmatisme¹⁸ le plus souvent lié à des anomalies de sphéricité de la cornée ainsi que souvent une forte hypermétropie¹⁹ ou une forte myopie²⁰.

La déficience visuelle peut être profonde (acuité inférieure à 1/10e) mais est plus souvent moyenne ($\geq 2/10e$). 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.

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

L'apparence physique des personnes albinos 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 albinos sont souvent 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 réciproque car la personne avec nystagmus sait que les personnes en face d'elle sont mal à l'aise.



Trois personnes ayant un albinisme oculo cutané de type 6 et présentant des phénotypes très différents

La prise en charge médicale

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 et le diagnostic d'albinisme n'est pas posé à ce moment-là. C'est dans les premiers mois de la vie, lorsque le nystagmus apparaît, 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**. Si l'examen à la lampe à fente n'a pas permis un diagnostic certain, il peut être nécessaire d'effectuer des examens complémentaires comme l'**électrorétinogramme** (ERG), l'étude des **potentiels évoqués visuels** (PEV) et la **tomographie par cohérence optique** (OCT) qui permet de mettre en évidence l'hypoplasie maculaire.

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.

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 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 (génotype²¹) et les conséquences observées sur l'apparence physique et la fonction visuelle (phénotype²²).

Enfin, rappelons que l'accès à un diagnostic moléculaire est un droit.

En France, le diagnostic de l'ensemble des gènes connus peut être fait par le Laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme (EA4576) de Bordeaux dirigé par le Professeur Benoît Arveiler.

Laboratoire de Génétique Moléculaire du CHU de Bordeaux

PTBM - Hôpital Pellegrin, 1^{er} étage

1, Place Amélie Raba Léon - 33076 Bordeaux

Un suivi spécialisé

Un suivi régulier aussi bien ophtalmologique que dermatologique est indispensable.

Le centre de référence des maladies rares de la peau du Professeur Alain Taïeb à Bordeaux qui prend en charge l'albinisme a mis en place une consultation spécialisée depuis début 2014. 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 albinos.

Pour obtenir un rendez-vous contactez le 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

Tél. : 05 56 79 56 22 / +33 556 79 56 22

Une consultation à intervalle régulier au sein de cette structure peut être nécessaire mais le suivi ordinaire sera assuré par un ophtalmologiste et un dermatologue de proximité.

L'opération du nystagmus et du strabisme

Le nystagmus fait baisser l'acuité visuelle et rend la vision peu confortable. Il faut trouver une position de la tête pour mieux voir, ce qui est souvent inconfortable. Toutefois l'image perçue par la personne ayant un nystagmus congénital²³ ne bouge pas. Ce n'est que très exceptionnellement que sont rapportés des cas d'oscillopsie²⁴. 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.

Par ailleurs, le nystagmus et l'éventuel strabisme associé provoquent parfois une gêne chez les interlocuteurs des personnes albinos et constituent en cela un certain obstacle à la relation sociale. Le traitement chirurgical peut donc conduire à une amélioration de la relation sociale.

Plus on opère tôt plus on peut espérer une réduction de l'amblyopie à l'âge adulte car cela permettra un meilleur développement visuel dans l'enfance. Une opération est envisageable dès l'âge de deux ou 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.

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



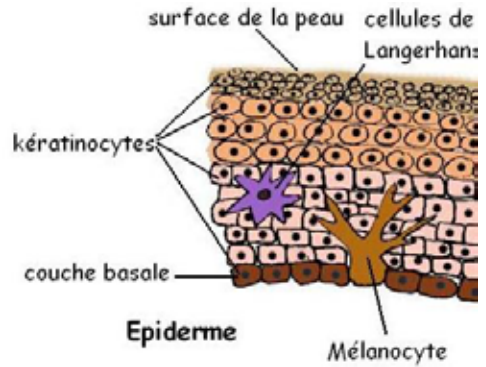
Vivre avec l'albinisme

Protéger la peau

Le manque de pigmentation (il s'agit de notre protection naturelle face aux rayons du soleil) rend les personnes albinos 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. Les mélanocytes ressemblent à de petites étoiles de mer, ou à de petites araignées, chargées de sacs de pigment.

En l'absence de protection cutanée, les principales complications de l'albinisme oculo cutané sont des kératoses actiniques²⁵, des carcinomes²⁶ basocellulaires²⁷ et épidermoïdes (encore appelés spinocellulaires²⁸) au niveau des zones exposées au soleil. 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 et jambes longues en tissus suffisamment serrés pour limiter le passage des UV et chapeaux à larges bords doivent être utilisés en priorité (il existe des marques spécialisées de vêtements d'été «anti UV» certifiés 50+). De plus, les zones laissées par nécessité exposées au rayonnement solaire (visage, main, etc.) doivent être protégées en utilisant des crèmes solaires 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.



Épiderme vu en coupe

Des aides visuelles

Les défauts de réfraction de l'œil (hypermétropie, myopie, astigmatisme) qui s'ajoutent à la déficience fonctionnelle 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 continu²⁹ 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. La photophobie pourra être soulagée et la rétine protégée par le port de chapeaux et de verres solaires. 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 maculaire 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 adaptée (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 matériels adaptés aux personnes déficientes visuelles (ordinateur avec logiciel d'agrandissement, table ou pupitre incliné).

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,

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.

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 **Hypopigmentation** : absence ou diminution importante de la pigmentation.

⁹ **Chromosomes homologues** : chromosomes qui ont la même forme, la même taille et le même contenu génétique.

¹⁰ **Chromosomes autosomes** : chromosomes n'intervenant pas dans la détermination du sexe.

¹¹ **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.

¹² **Dominant** : un allèle dominant n'a besoin d'être présent qu'en un seul exemplaire pour s'exprimer. S'oppose à récessif.

¹³ **Récessif** : un allèle récessif doit être transmis par les deux parents pour s'exprimer, dans le cas des gènes autosomiques.

¹⁴ **Autosomique** : transmis par un chromosome de 1 à 22, à l'exclusion des chromosomes sexuels X et Y.

¹⁵ **Hémizygote** : se dit quand un gène n'est porté que par un seul chromosome, dans

l'espèce humaine se dit des gènes portés par le chromosome X.

¹⁶ **Macula** : tache jaune au centre de la rétine. C'est la zone où l'acuité visuelle est maximale.

¹⁷ **Hypoplasie maculaire** : insuffisance congénitale et modérée de développement de la macula.

¹⁸ **Astigmatisme** : anomalie de la vision, due le plus souvent à des inégalités de courbure de la cornée.

¹⁹ **Hypermétropie** : anomalie de la vision qui entraîne une difficulté à voir nettement les objets proches.

²⁰ **Myopie** : anomalie de la vision qui entraîne une difficulté à voir nettement les objets lointains.

²¹ **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.

²² **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.

²³ **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.

²⁴ **Oscillopsie** : sensation permanente de mouvement visuel.

²⁵ **Kératose actinique** : épaississement de la peau provoqué par une exposition exagérée au rayonnement solaire.

²⁶ **Carcinome** : cancer développé à partir des tissus superficiels de la peau.

²⁷ **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.

²⁸ **Spinocellulaire** : le carcinome spinocellulaire est un cancer qui prend naissance dans la couche des cellules épineuses de la peau, au sein de l'épiderme.

²⁹ **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.

Liste des gènes responsables des différentes formes d'albinisme connus en octobre 2014

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
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

*« 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*



« 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



Genespoir

3, rue de la Paix

35 000 Rennes

Tél. : 02 99 30 96 79

Mail : genespoir@wanadoo.fr



Plus d'infos sur :

[www.!\[\]\(d3102649f02e825ddb76dc3de0190154_img.jpg\) Genespoir.org](http://www.Genespoir.org)