



association française
Genespoir
des albinismes

3, rue de la paix

35000 - Rennes

Tél. 02 99 30 96 79

www.genespoir.org

genespoir@wanadoo.fr

L'APPEL À PROJET 2015

Continuant son action de soutien à la recherche sur l'albinisme, Genespoir a lancé pour 2015 son neuvième appel à projet avec une dotation de 15 000 € pour un an.

Contrairement à l'an passé, où trois projets nous avaient été proposés, nous n'avons reçu que deux réponses : celle de Benoît Arveiler et celle d'Alexandra Rebsam. Ces deux laboratoires sont déjà soutenus par l'association depuis respectivement huit et deux ans. Les laboratoires intéressés par la recherche sur l'albinisme sont peu nombreux et savent que nos moyens sont limités, ils hésitent donc à nous proposer des projets qui ont peu de chance d'être retenus.

Le conseil scientifique a tout d'abord examiné les résultats des travaux de recherche des équipes soutenues en 2014 avant de se prononcer sur les deux projets présentés pour 2015.

Projet coordonné par le Professeur Benoît Arveiler

Laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme (EA4576) Bordeaux :

"Recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'albinisme oculocutané"

Nous soutenons le laboratoire de génétique humaine de Benoît Arveiler depuis maintenant huit ans. Grâce à notre action ce laboratoire a pu développer des compétences dans le diagnostic de l'albinisme qui en font un centre référent en Europe. Ce laboratoire a réalisé en 2014 environ 180 analyses. Il développe actuellement une puce NGC ciblée permettant le diagnostic de tous les gènes d'albinisme actuellement connus (8 gènes) ainsi que ceux des formes syndromiques (10 gènes), ce qui représente au total 18 gènes testés. Malgré ces avancées dans la connaissance des causes génétiques de l'albinisme, environ 20 % des cas restent sans diagnostic. Ce sont ces cas qui font l'objet des travaux de recherche du laboratoire du Pr Arveiler. La recherche de nouveaux gènes se fera en utilisant les moyens de recherche les plus en pointe.

Considérant la solidité de l'équipe de Benoît Arveiler, la qualité des publications du laboratoire et la faisabilité du projet, le conseil scientifique a émis un avis extrêmement favorable à son financement par Genespoir.

Projet coordonné par Alexandra Rebsam,

Institut du Fer à Moulin, (INSERM U839) Paris :

"Physiopathologie des défauts rétiens de l'albinisme par organogenèse in vitro à partir de cellules souches"

Ce projet soutenu par Genespoir depuis deux ans vise à étudier et expliquer les anomalies du développement de la rétine au cours de la vie embryonnaire aboutissant à la malvoyance des patients albinos. Il s'agit d'un projet original et ambitieux, complémentaire du projet de génétique du Pr Arveiler. Ils ont d'ailleurs déposés conjointement une demande de financement auprès de l'[ANR](#) (Agence Nationale de la Recherche).

Le projet d'Alexandra en est encore à ses balbutiements et pourrait se développer plus rapidement si des financements supplémentaires étaient trouvés pour pouvoir recruter des techniciens et des chercheurs car c'est ce dont ce projet manque le plus.

Le conseil scientifique considère que nous devons continuer à soutenir Alexandra pour permettre à ce projet de se développer et d'aller chercher les financements dont il a absolument besoin.

Projet coordonné par le Pr Robert Aquaron :

"L'Albinisme oculocutané de type 2 (OCA2) en Afrique Subsaharienne et génétique des populations Bantous"

Commencé en 2009, le projet du Pr Aquaron n'a pas progressé cette année car celui-ci n'a pu se rendre au Burundi en 2014 comme il l'avait prévu, pour des raisons de sécurité et d'organisation de son séjour. Il compte s'y rendre en 2015 pour y rencontrer des personnes albinos grâce à l'appui de deux associations burundaises. Ces rencontres lui permettront de réaliser des prélèvements qui seront analysés par le laboratoire du Pr Arveiler. Ces voyages et ces analyses seront financés pas le reliquat des sommes versées par Genespoir en 2013. Si toutefois ces voyages et ces études ne pouvaient être réalisés en 2015, le Pr Aquaron s'est engagé à rembourser à Genespoir les sommes non utilisées pour la recherche sur l'albinisme.

Après débat le conseil d'administration a décidé de privilégier le projet de recherche d'Alexandra Rebsam qui est encore au début de son développement et de lui attribuer 15 000 €. Par ailleurs en tenant compte des sommes recueillies en 2014 pour la recherche, nous avons attribué 10 000 € au projet du Pr Arveiler pour continuer à lui manifester notre soutien. Nous sommes parfaitement conscients que les financements que nous pouvons apporter à ces deux laboratoires ne sont qu'une petite partie des moyens nécessaires à la réalisation de leur projet de recherche. Nous espérons vivement que leur demande de financement auprès de l'ANR sera acceptée.

La plus grande partie des sommes que nous donnons à nos chercheurs provient des dons fait à Genespoir par vous tous qui nous soutenez et nous vous en remercions.

Certains ont par le passé fait des dons directs à ces laboratoires en utilisant les possibilités offertes par la loi TEPA. Les personnes redevables de l'ISF peuvent faire des dons pour soutenir une cause qui leur tient à cœur. Ils peuvent bénéficier d'une réduction d'impôt de 75 % du montant de leur don dans la limite de 50 000 €. Dans le cas de la recherche sur l'albinisme le don doit être fait directement aux laboratoires de recherche que nous soutenons. Si vous souhaitez faire un don en bénéficiant de cette disposition, contactez nous, nous vous indiquerons la marche à suivre.

La recherche sur l'albinisme avance et ce notamment grâce à l'action de Genespoir et de chacun de ses membres. **Poursuivons notre effort ! [Faire un don en ligne](#).**