



L'APPEL À PROJETS 2014

Depuis sa création en 1995, Genespoir contribue activement à promouvoir la recherche scientifique sur l'albinisme.

Ainsi, début 2014, et pour la huitième année consécutive, Genespoir a lancé un appel à projets de recherche avec à la clef une dotation minimum de 15 000€ pour un an. Les trois offres reçues ont été soumises à l'avis du [Conseil Scientifique](#) de l'association ; et c'est en définitive un montant de 22 500€ qui sera versé cette année par Genespoir pour soutenir les travaux des laboratoires d'Alexandra Rebsam et de Benoît Arveiler.



■ **Projet coordonné par Benoît Arveiler,** Laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme (EA4576, Bordeaux) : "**Recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'albinisme oculocutané**"

← L'équipe, de gauche à droite : [Claudio Plaisant](#), [Sylvie Deves](#), [Eulalie Lasseaux](#), [Fanny Morice-Picard](#), [Nathalie Bédouret](#), [Julissa Alonzo Arias](#), [Benoît Arveiler](#).

Le laboratoire de génétique humaine du Pr. Arveiler reçoit depuis maintenant sept ans le soutien financier de Genespoir. Et c'est grâce à cette aide qu'un axe pérenne de recherche sur l'albinisme a pu voir le jour à Bordeaux. Les travaux menés dans ce laboratoire ont conduit à la publication de nombreux articles dans des revues scientifiques internationales et l'ensemble du travail réalisé ces 3 dernières années a été valorisé à travers la [thèse de Doctorat soutenue par le Dr. Fanny Morice-Picard en décembre 2013](#). Aujourd'hui, le laboratoire du Pr. Arveiler est à la pointe du diagnostic génétique de l'albinisme et est mondialement reconnu pour ses connaissances en la matière. En outre, ce laboratoire a été partie prenante dans le récent lancement d'une [consultation spécialisée en albinisme à l'hôpital de Bordeaux](#). Il s'agit donc d'un partenaire de première importance pour notre association.

Aujourd'hui, malgré la récente [découverte de trois nouveaux types d'albinisme oculo-cutané](#), de l'ordre de 17,5% des diagnostics génétiques réalisés pour des personnes albinos restent infructueux. La recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'albinisme doit donc se poursuivre pour permettre à tous de disposer d'un diagnostic complet et pour améliorer la compréhension des origines génétiques de l'albinisme et des mécanismes moléculaires qui expliquent son apparition.

En 2014, Genespoir apportera de nouveau son soutien financier au laboratoire de Benoît Arveiler avec une dotation de 7 500€.



■ **Projet coordonné par Alexandra Rebsam, Institut du Fer à Moulin, (INSERM U839, Paris) : "Physiopathologie des défauts rétiniens de l'albinisme par organogenèse in vitro à partir de cellules souches"**

← L'équipe, de gauche à droite : [Ahlem Assali](#), [Éva Freund](#), [Alexandra Rebsam](#), [Cédric Francius](#), [Emma Martinelli](#).

Si la connaissance des causes génétiques de l'albinisme a fait ces dernières années des progrès majeurs, la compréhension de la malvoyance des patients albinos reste aujourd'hui encore très approximative. C'est pour cette raison qu'en février 2013, dans le cadre de son 7^e appel à projets de recherche, Genespoir a accueilli avec beaucoup d'enthousiasme et a décidé de soutenir financièrement un nouveau projet de recherche portant sur l'étude des défauts rétiniens dans un modèle murin de l'albinisme (modèle murin = modèle d'expérimentation animale utilisant la souris). Alexandra Rebsam, coordinatrice de ce projet, est chargée de recherche en neurosciences ; elle pilote au sein de son laboratoire parisien une équipe qui s'intéresse aux mécanismes sous-tendant la formation de la carte visuelle dans le cerveau.

Le nouveau projet proposé cette année par Alexandra Rebsam s'inscrit dans la parfaite continuité des travaux initiés en 2013. Il s'agit d'un projet particulièrement ambitieux et toujours aussi pertinent, ce que de nombreux membres de Genespoir ont pu découvrir au cours d'une [présentation](#) faite par Alexandra Rebsam elle-même lors de la Rencontre Annuelle 2014 de Genespoir.

Cette année, Genespoir apportera de nouveau son soutien financier au projet d'Alexandra Rebsam avec une dotation de 15 000€.



■ **Projet coordonné par Catherine André**, Chargée de Recherche au CNRS - Responsable de [l'Equipe Génétique du Chien](#) (UMR 6290, Université de Rennes) : "**Recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'albinisme chez l'Homme, grâce à la diversité génétique des couleurs de robes canines**"

← L'équipe : Anne-Sophie Guillory, Christophe Hitte, B. Hedan, Thomas Derrien, Clotilde de Brito, Laetitia Lagoutte, Pascale Quignon, Nadine Botharel, Jocelyn Plassais, Francis Galibert, Édouard Cadieu, Morgane Bunel et Fonzi, son chien d'assistance, Catherine André.

C'est dans le courant de l'année 2013 que Catherine André a contacté Genespoir dans l'optique de mettre en place un projet de recherche sur l'albinisme au sein de son [laboratoire de génétique du chien](#) basé à Rennes. Les échanges qui ont suivi l'ont conduite à répondre à l'appel d'offres 2014 de Genespoir en proposant un projet de recherche de nouveaux gènes impliqués dans l'albinisme, projet s'appuyant sur la diversité génétique des nombreux chiens répertoriés dans la biobanque de son laboratoire.

Comme ce fut le cas il n'y a pas si longtemps avec le projet d'Alexandra Rebsam, nous ne pouvons que nous réjouir de voir un nouveau laboratoire français souhaiter travailler sur l'albinisme. Le projet proposé est en de nombreux points intéressant même s'il demande encore à évoluer avant de pouvoir être mis en œuvre ; il n'est donc pas encore temps pour Genespoir de lui apporter son soutien financier.

Les travaux de recherche appliqués à de gros mammifères comme les chiens présentent de nombreux avantages par rapport à ceux menés sur les souris. L'initiative de Catherine André est donc une belle opportunité pour faire avancer plus encore la recherche sur l'albinisme. Nous devons par conséquent poursuivre les échanges entamés avec ce laboratoire rennais et le soutenir autant que possible de façon à aboutir au plus vite à la mise en œuvre de travaux de recherche sur les chiens. Bien entendu, Genespoir veillera à ce que ce futur projet de génétique se fasse le plus possible en collaboration avec le laboratoire de génétique humaine de Bordeaux et les autres laboratoires européens travaillant dans le domaine (comme celui de [Lluís Montoliu](#) à Madrid).

De par notre action dans la durée, de par le sérieux que nous affichons et de par la ténacité avec laquelle nous œuvrons à promouvoir de nouveaux projets de recherche sur l'albinisme, nous parvenons années après années à susciter l'intérêt d'un nombre grandissant de

laboratoires. Nous devons bien sûr nous réjouir de ce résultat, mais si nous voulons pouvoir soutenir toutes ces initiatives de chercheurs français prêts à travailler sur l'albinisme, nous devons redoubler d'effort pour réunir les fonds nécessaires ! 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.](#)

Antoine Gliksohn, membre du Conseil scientifique de Genespoir

La contribution financière de Genespoir à ces projets n'est possible
que grâce à la générosité de ses donateurs.

Faire un don