



université
de BORDEAUX



2^e Journée Française de l'Albinisme

2 Avril 2021

Visioconférence

Organisateurs:

Bordeaux

Benoît Arveiler, Valentine Coste, Modibo Diallo, Mathieu Fiore, Sophie Javerzat, Eulalie Lasseaux, Vincent Michaud, Fanny Morice-Picard, Perrine Pennamen, Claudio Plaisant, Angèle Tingaud-Sequeira

Genespoir

Antoine Gliksohn, Béatrice Jouanne

Programme

Visioconférence

2 AVRIL 2021

8h30-8h45

Accueil des participants

Mots de bienvenue - *Benoit ARVEILER, Eulalie LASSEAUX, Béatrice JOUANNE*

SESSION 1 — Prise en charge des patients (Modérateurs: Antoine Gliksohn, Fanny Morice-Picard)

8h45: Genespoir : Association française des albinismes - *Béatrice JOUANNE, Antoine GLIKSOHN*

8h55: La filière de santé maladies rares SENSGENE – Une filière au service des maladies rares de l'œil et de l'oreille - *Marilyne OSWALD (Strasbourg)*

9h05: La filière de santé maladies rares FIMARAD – Une filière au service des maladies rares dermatologiques - *Rebecca GENE (Paris)*

9h15: Libérez les animaux : un jeu pour s'adapter - *Hélène DUFRESNE (Paris)*

9h30: Les déterminants biopsychosociaux de l'ajustement à la maladie chez le sujet albinos et son proche entourage : présentation et état d'avancement de la recherche ALBIPSY - *Hugo FOURNIER (Bordeaux)*

SESSION 2 — Cas cliniques et moléculaires (Modérateurs: Eulalie Lasseaux, Mathieu Fiore)

9h40: L'hypoplasie fovéolaire : il n'y a pas que l'albinisme - *Xavier ZANLONGHI (Nantes)*

9h55: Diagnostic des formes incomplètes d'albinisme - *Eulalie LASSEAUX (Bordeaux)*

10h10: *CACNA1F* - *Valentine COSTE (Bordeaux)*

10h17: *FRMD7* - *Vasily SMIRNOV (Lille)*

10h24: Une pseudo-déviations du regard comme signe révélateur d'un albinisme oculaire - *Mathieu ROBERT (Paris)*

10h31: A propos d'un cas d'HPS-11 révélé par des anomalies hématologiques - *Mathieu FIORE (Bordeaux)*

10h38: Phénotypage plaquettaire au cours du syndrome d'Hermansky-Pudlak: à propos de deux cas - *Manal IBRAHIM-KOSTA (Marseille)*

10h45: HPS-4 – *Godelieve MOREL (Rennes)*

10h52: HPS-4 – *Julien THEVENON (Grenoble)*

10h59: Phénotype atypique chez un cas d'Hermansky-Pudlak de type 1 - *Camille BERGES (Bordeaux)*.

11h06 : HPS-1 Greffe - *Victor VALENTIN (Lille)*

11h13: Double diagnostic *TYR/OCA2* – *Eulalie LASSEAUX - Smail HADJ-RABIA (Bordeaux-Paris)*

11h20-11h30 : Discussion générale

**12h00-14h00 Possibilité de réunions en petits groupes:
n'hésitez pas à contacter sophie.javerzat@u-bordeaux.fr pour
attribution des salles**

SESSION 3 — Prise en charge de l'albinisme en Afrique (Modérateurs: Benoit Arveiler, Modibo Diallo)

14h00: Profil des dermatoses chez les personnes atteintes d'albinisme au Togo en 2019 - *Panawé KASSANG (Lomé)*

14h10 : Modèles de cancer de la peau et résultats du traitement pour les patients atteints d'albinisme à la clinique de Kisangani, République démocratique du Congo - *Gaylord INENA (Kampala)*

14h20: Pathologies et blessures associées à l'albinisme - *Philemond Phyll MARIERO (Lomami)*

14h30: Les cancers cutanés chez l'albinos Africain : Prise en charge et prévention au service de dermatologie-vénérologie du CHU de Treichville Abidjan Côte d'Ivoire - *A.K. KOUASSI (Abidjan)*

14h40: Suivi dermatologique des personnes atteintes d'albinisme oculocutané à l'hôpital de dermatologie de Bamako (HDB) - *A.A. DICKO (Bamako)*

14h50 : Carcinome épidermoïde géant de la face : intérêt de la cicatrisation dirigée chez un enfant de 12 ans - *Mamadou GASSAMA (Bamako)*

15h00: Albinisme oculo cutané type II (AOC2) et drépanocytose chez une patiente de la République Démocratique du Congo - *Robert AQUARON (Marseille)*

15h10-15h30 : Discussion générale

SESSION 4 — Recherche

(Modérateurs Sophie Javerzat, Vincent Michaud)

15h30: Retour des EDA - *Eulalie LASSEAUX (Bordeaux)*

15h45: Identification de deux nouveaux gènes d'albinisme - *Perrine PENNAMEN (Bordeaux)*

16h00: Exploration fonctionnelle du développement oculaire chez la souris OCA8 - *Sophie JAVERZAT (Bordeaux)*

16h10: Caractérisation structurelle et fonctionnelle de la rétine et analyse des projections visuelles dans un modèle murin d'albinisme - *Virginie CHOTARD (Paris)*

16h20: Mise en place d'un processus de validation de variants de signification inconnue (VSI) par test fonctionnel de rescue sur mélanocytes en culture - *Vincent MICHAUD (Bordeaux)*

16h30: Dynamique membranaire du mélanocyte et physiopathologie de la pigmentation - *Cédric DELEVOYE (Paris)*

16h40: Etude des anomalies bucco-dentaires chez les patients atteints d'albinisme : revue systématique de la littérature - *Afi-Emiliène EDEE (Tours)*

16h50: Ephélides étoilées dans l'albinisme oculo-cutané de type II : un phénomène de réversion somatique en mosaïque ? - *Orlane PREVEL (Dijon)*

Conclusion de la journée