



Aux limites de l'albinisme : découverte du syndrome FHONDA

Plus la recherche progresse, plus le nombre de types d'albinisme augmente¹, et plus le terme "albinisme" gagne en précision. Aujourd'hui, il est admis que les problèmes de vue sont le dénominateur commun à tous les types d'albinisme² : hypopigmentation et transillumination de l'iris, hypoplasie fovéale, défaut de décussation des fibres nerveuses dans le chiasma optique, hypopigmentation de l'épithélium pigmentaire rétinien, photophobie, nystagmus, strabisme, troubles de la vision stéréoscopique et de manière générale, acuité visuelle réduite. Mais si toutes les personnes albinos partagent bien ces mêmes traits, chacune les exprime à un degré différent, si bien qu'il y a pour ainsi dire autant de formes d'albinismes que de personnes albinos.

En effet, si l'on distingue différents types d'albinisme (AOC1 à 7, AO1, HPS1 à 9 et CHS1³), selon le gène incriminé, on constate que pour un même gène, le dysfonctionnement peut s'exprimer de façons très différentes au gré des mutations en présence. Et c'est ainsi par exemple que deux personnes AOC1 peuvent avoir des acuités visuelles très différentes (1/20 pour l'une, 2/10 pour l'autre), un nystagmus plus ou moins important⁴, des cheveux de couleurs différentes (blanche pour l'une, blond platine pour l'autre), et des iris plus ou moins colorés (gris violets pour l'une, bleus pour l'autre). L'albinisme est donc, comme le dit le Pr Benoît Arveiler, un continuum phénotypique⁵.

Mais pour autant, l'albinisme a ses limites. Qui dit nystagmus ne dit pas forcément albinisme⁶, qui dit blond aux yeux bleus ne dit pas forcément AOC. Et c'est ainsi qu'une équipe de chercheurs européens a mis dernièrement en évidence **"une nouvelle condition génétique récessive en plusieurs points similaire à l'albinisme oculaire, mais qui, ne présentant aucun défaut de pigmentation de la rétine et de l'iris, n'entre pas dans la famille des albinismes"**⁷. Cette condition génétique a été nommée le **"FHONDA Syndrome"**, FHONDA signifiant Foveal Hypoplasia, Optic Nerve decussation Defects and Anterior Segment dysgenesis⁸. Les patients concernés par ce syndrome se distinguent 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 : Il s'agit de SLC38A8

Cette découverte peut être considérée comme très importante pour tous ceux que l'albinisme concerne. Tout d'abord, elle permettra peut-être d'apporter à certaines personnes ayant reçu un diagnostic clinique d'albinisme oculaire mais dont le diagnostic génétique n'a pas abouti, de découvrir enfin la réalité de leur condition génétique. Mais on peut aussi espérer que l'étude du rôle joué dans le développement de la vue par le gène incriminé permettra indirectement de mieux comprendre les phénomènes conduisant à l'apparition des défauts communs à l'albinisme et au syndrome FHONDA.

On peut noter que de premiers éléments préalables à cette découverte avaient été présentés par le Pr Maria Van Genderen en octobre 2012 à Paris, lors des 1^è Journées Européennes de l'Albinisme organisées par Genespoir.

Antoine Gliksohn, *membre du CA de Genespoir*

¹ cf. article de Genespoir de novembre 2013 : "[La famille des albinismes s'agrandit et se précise](#)"

² Comme l'a montré le Pr. Lluís Montoliu dans l'article paru en octobre 2013 dont il est le co-auteur : [Increasing the complexity: new genes and new types of albinism](#). Pigment Cell & Melanoma Research, 27: 11–18. doi: 10.1111/pcmr.12167

³ AOC : albinisme oculo-cutané - AO : albinisme oculaire - HPS : syndrome d'Hermansky-Pudlak - CHS : syndrome de Chediak-Higashi

⁴ Selon les études menées par le Pr. Barbara Käsmann-Kellner, toutes les personnes albinos ne présentent pas un nystagmus : chez environ 11% d'entre elles aucun nystagmus n'est détecté.

⁵ Le phénotype est l'ensemble des caractères observables d'un individu. Il est le fruit de l'expression du génotype (i.e. des gènes)

⁶ Il est admis dans la littérature qu'environ 20% des nystagmus sont liés à une forme d'albinisme

⁷ cf. Poulter et al., [Recessive Mutations in SLC38A8 Cause Foveal Hypoplasia and Optic Nerve Misrouting without Albinism](#), The American Journal of Human Genetics (2013),

⁸ Soit "hypoplasie fovéale, défauts de décussation des nerfs optiques et dysgénésie du segment antérieur" de l'œil.

Le segment antérieur est la portion de l'œil regroupant la cornée, l'uvée (incluant l'iris), le cristallin et l'humeur aqueuse.