

Communiqué de presse
Paris, le 25 février 2026

Communiqué de Presse – Journée Mondiale des Maladies Rares

Albinisme : mieux comprendre une maladie génétique rare pour améliorer le diagnostic et l'accompagnement

À l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares le 28 février prochain, le **Professeur Smail Hadj-Rabia, dermatologue au sein du centre de référence des maladies génétiques à expression cutanée à l'hôpital Necker-Enfants Malades** à Paris, et membre de la Société Française de Dermatologie (SFD), apporte son expertise sur l'albinisme, une maladie génétique rare associant atteinte cutanée et troubles visuels, et fait le point sur les progrès réalisés en matière de diagnostic et d'accompagnement.

À travers cette mobilisation, la Société Française de Dermatologie rappelle l'importance d'un diagnostic précoce, d'un suivi spécialisé et d'un accompagnement adapté, afin d'améliorer la qualité de vie des patients atteints d'albinisme.

L'albinisme : une maladie génétique rare présente dans le monde entier

L'albinisme est un groupe de maladies génétiques liées à un défaut de production de la mélanine, le pigment responsable de la coloration de la peau, des cheveux et des yeux. On estime sa prévalence moyenne à environ **1 naissance sur 17 000**, avec des variations selon les régions du monde.

Contrairement aux idées reçues, l'albinisme ne se limite pas à une peau ou des cheveux très clairs. Il s'accompagne quasi systématiquement :

- D'une **atteinte visuelle** (acuité visuelle basse, nystagmus, photophobie),
- D'une **sensibilité accrue aux rayonnements ultraviolets**,
- D'un **risque augmenté de cancers cutanés** en l'absence de photoprotection adaptée.

Il existe une vingtaine de formes génétiques différentes. Certaines sont limitées à la peau et aux yeux (formes dites oculo-cutanées), tandis que d'autres, plus rares, peuvent s'intégrer dans des formes syndromiques, beaucoup plus rares, associées à des troubles hématologiques, immunitaires, pulmonaires ou digestifs.

« L'albinisme est une maladie génétique complexe, qui dépasse largement la seule question de la couleur de peau. Une meilleure connaissance de ses mécanismes et une coordination nationale des soins permettent aujourd'hui d'améliorer significativement la prise en charge et la qualité de vie des patients », souligne le Pr Smail Hadj-Rabia, dermatologue au centre de référence des maladies génétiques à expression cutanée à l'hôpital Necker.

Un diagnostic qui nécessite une expertise

Le diagnostic peut être évident dans certaines régions du monde où la différence de pigmentation est marquée. En Europe, en revanche, il peut être plus difficile à identifier, notamment chez les enfants aux phototypes naturellement clairs.

Si le diagnostic clinique permet d'évoquer l'albinisme, **le test génétique est essentiel** pour déterminer la forme précise et adapter le suivi médical. Cette analyse moléculaire permet notamment d'identifier les formes nécessitant une surveillance spécifique.

En France, la prise en charge s'appuie sur un réseau structuré de centres de référence et de compétence, notamment à Paris et à Bordeaux, qui coordonnent le suivi national et l'actualisation des protocoles de diagnostic et de soins en partenariat avec d'autres centres plus spécialisés dans les maladies rares de la coagulation.

Une prise en charge globale et coordonnée

Il n'existe pas aujourd'hui de traitement curatif permettant de restaurer la production normale de mélanine. La prise en charge repose sur :

- Un suivi ophtalmologique régulier
- Une photoprotection rigoureuse (vêtements, lunettes filtrantes, écrans solaires)
- Une supplémentation en vitamine D si nécessaire
- Un accompagnement éducatif et social, notamment en milieu scolaire

Des programmes d'éducation thérapeutique spécifiques ont été développés en collaboration avec l'association de patients afin d'aider les familles à mieux comprendre la maladie et à adopter les mesures de prévention adaptées.

Recherche et perspectives

La recherche progresse, notamment dans le domaine de la compréhension des mécanismes de la pigmentation et du développement oculaire. Des travaux explorent :

- La stimulation de la synthèse de mélanine,
- Des approches de thérapie génique pour certaines formes,
- L'amélioration des stratégies de prévention et de protection visuelle.

Même si ces pistes restent pour l'instant à un stade préclinique ou exploratoire, elles ouvrent des perspectives encourageantes pour l'avenir.

Pour plus d'information, l'association française des albinismes « Genespoir » est accessible via ce lien : <https://www.genespoir.org/page/2575892-accueil>

A propos de la SFD (Société Française de Dermatologie et de pathologie sexuellement transmissible) et de son Fonds de dotation

La Société Savante, créée en 1889 et association reconnue d'utilité publique, a pour mission la promotion des actions de santé publique, de prévention et d'éducation dans tous les domaines de la dermatologie que ce soit à travers le soutien de la recherche médicale, le développement de la formation continue ou l'évaluation des soins.

Pour amplifier son soutien à la recherche, le Fonds de dotation de la SFD permet par ailleurs de lever des fonds pour subventionner des projets de recherche chaque année, dans des domaines très divers comme la génétique, l'oncologie, les maladies inflammatoires chroniques, les maladies rares ou encore les médicaments innovants et l'amélioration de la qualité de vie des patients atteints de maladies dermatologiques.

La SFD a aussi pour objectif d'informer le grand public sur la dermatologie, ses maladies et leurs traitements en particulier afin d'améliorer les prises en charge.

Plus de 2500 dermatologues et internes sont membres de la SFD qui est gérée par un Conseil d'Administration comprenant paritairement des dermatologues libéraux, hospitaliers et hospitalo-universitaires, renouvelés par tiers chaque année.

MAISON DE LA DERMATOLOGIE

10, Cité Malesherbes – 75009 Paris – Tel. : 01.43.27.01.56

Contact courriel : secretariat@sfdermato.org

Site : www.sfdermato.org

Site du Fonds de dotation : www.fondsdedotation.sfdermato.org

Site grand public : www.dermato-info.fr

Contact presse SFD : presse@sfdermato.org – 06.07.76.82.83