

Ministère de l'Enseignement Supérieur et
de la Recherche Scientifique

REPUBLIQUE DU MALI

Un Peuple-Un But-Une Foi



**UNIVERSITE DES SCIENCES DES TECHNIQUES ET DES
TECHNOLOGIES DE BAMAKO (USTTB)**



**FACULTE DE MEDECINE ET D'ODONTO- STOMATOLOGIE
(FMOS)**

Année Universitaire 2023-2024

N° :

THESE DE DOCTORAT D'ETAT

AMETROPIES CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES D'ALBINISME A L'HOPITAL DE DERMATOLOGIE DE BAMAKO

Présentée et soutenue publiquement le 30/11/2024 devant la faculté de
Médecine et d'Odontostomatologie de Bamako Par

Mlle. Marigueritte KOITA

Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine (Diplôme d'Etat)

JURY

Président : Mr Adama A. DICKO, Maitre de Conférences

Membres : Mr Seydou DIALLO, Ophtalmologue

M^r Amassagou DOUGNON, Optométriste

Directrice : Mme Fatoumata SYLLA, Maitre de Conférences

DEDICACES

Je dédie ce travail :

A DIEU

Le seigneur tout puissant, Ta grâce infinie et ton amour inconditionnel m'ont soutenu à chaque étape de ce travail. Que cette œuvre puisse refléter la lumière que tu as généreusement répandue dans ma vie. Amen !

A mon père, KOITA NANKO

Cher père, je te dédie ce travail car c'est grâce à tes conseils ainsi que ton soutien inconditionnel, à la fois moral et économique, que j'ai pu réaliser mes études et par conséquent cette thèse.

A ma mère, SANOU SALIMATA

Merci mère, pour ton amour, ta confiance, ton accompagnement. Tu as toujours été présente dans chaque étape de ma vie avec joie. Tu as toujours cru à mes rêves. Tu m'as toujours accompagné et soutenu pour atteindre mes objectifs. Les mots me manquent pour exprimer toute ma gratitude pour tous tes sacrifices et tes conseils. Que ce travail soit l'accomplissement de vos vœux tant allégués, et le fruit de votre soutien infaillible,

Merci d'être toujours là pour moi.

REMERCIEMENTS

A la grande famille KOITA,

Je souhaite remercier chaleureusement la famille KOITA pour leurs encouragements et soutiens moraux, physiques, ainsi que matériels tout au long de ce parcours.

AU DR BREINIMA COULIBALY,

Je tiens à vous adresser mes plus sincères remerciements pour m'avoir aidé à réaliser ce projet. Vos conseils et suggestions ont été extrêmement précieux pour enrichir ce mémoire.

Aux personnels du CHU IOTA,

Je voudrais également remercier les personnels du CHU – IOTA pour leur soutien inconditionnel et leur amour sans faille. Leur présence à mes côtés m'a donné la force et le courage nécessaires pour aller jusqu'au bout de ce projet.

A Mes Amis

Je ne saurai les citer tous, leurs présence et leur dévouement m'ont toujours apporté un réconfort moral inappréciable. J'espère que vous retrouvez dans la dédicace de ce travail, le témoignage de l'amitié qui nous lie.

A Ma Meilleure Amie EUNICE SANOGO

Plus qu'une amie tu es et tu resteras une sœur pour moi, ta sagesse et ton humour ont su illuminer ma vie. Ta rencontre a été la plus belle de toutes. Merci infiniment pour ta présence.

AUX MEMBRES DU JURY

À NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DE JURY

PR ADAMA AGUISSA DICKO

✓ **Maître de conférences agrégé en Dermato-léprologie-vénérologie à la FMOS**

✓ **Chef de service de Dermato-léprologie-vénérologie de l'HDB;**

✓ **Enseignant-chercheur;**

✓ **Secrétaire Générale de la SOMADEV et Membre de plusieurs Sociétés Savantes Nationales et Internationales.**

Cher Maitre,

Vous nous faites un réel plaisir et un grand honneur en acceptant de présider ce jury malgré vos importantes et multiples occupations. Votre rigueur scientifique, vos éminentes qualités humaines et pédagogiques, votre persévérance et votre rigueur dans la prise en charge des malades font de vous un maître exemplaire. Puisse Dieu vous donne une longue vie.

A NOTRE MAITRE ET MEMBRE DU JURY

PR SEYDOU DIALLO

- ✓ **Enseignant-chercheur, maitre de recherche en ophtalmologie à l'Institut d'Ophtalmologie Tropicale d'Afrique (IOTA)**
- ✓ **Médecin militaire**
- ✓ **Praticien Hospitalier au CHU-IOTA**
- ✓ **Diplômé en Ophtalmologie Pédiatrique au CHU-IOTA**
- ✓ **Membre de la Société Malienne de Médecine Militaire**
- ✓ **Membre de la Société Malienne d'Ophtalmologie**

Cher Maitre,

Nous vous remercions cher maitre, d'avoir bien voulu juger notre travail. Votre simplicité, votre rigueur et votre amour pour le travail bien fait font de vous un exemple à suivre. Acceptez cher maitre, le témoignage de notre reconnaissance et de notre profond respect.

A NOTRE MAITRE ET MEMBRE DU JURY

Dr AMASSAGOU DOUGNON,

- ✓ **Chargé de recherche à l'USTTB**
- ✓ **PHD en optométrie**
- ✓ **Détenteur d'un Diplôme Universitaire Internationale Francophone d'Ophtalmologie de Santé Publique**
- ✓ **Responsable de la formation en Optométrie au CHU – IOTA**
- ✓ **Président du comité d'éducation du conseil Africain de l'Optométrie(AFCA) pour les pays francophones d'Afrique.**
- ✓ **Membre de la Société HKSB (Hong Kong Society of Blindness)**

Cher Maître,

Malgré vos multiples occupations vous avez accepté de porter un regard critique sur notre travail. Votre disponibilité, votre simplicité, votre sympathie nous ont beaucoup touché et font de vous un homme exemplaire. Permettez-nous cher Maître de vous exprimer notre profonde gratitude. Puisse le seigneur vous accorder santé, longévité et beaucoup de bonheur en notre compagnie.

A NOTRE MAITRE ET DIRECTRICE DE THESE

Pr Fatoumata SYLLA

- ✓ **Maitre de conférences agrégé en ophtalmologie à la FMOS.**
- ✓ **Spécialiste en Ophtalmo-pédiatre au CHU-IOTA,**
- ✓ **Présidente de la Société Malienne d'Ophtalmologie (SOMAO).**
- ✓ **Membre de la Société Africaine Francophone d'ophtalmologie (SFO)**
- ✓ **Membre de l'alliance mondiale contre le cancer**
- ✓ **Enseignant chercheur de classe exceptionnelle**

Chère Maitre

Je voudrais tout d'abord adresser toute ma reconnaissance à ma directrice de thèse, Madame Fatoumata SYLLA, pour sa patience, sa disponibilité et surtout ses judicieux conseils, qui ont contribué à alimenter ma réflexion.

Cher maitre, Vous nous avez fait le grand honneur de nous confier cette thèse.

Votre immense compétence scientifique et la qualité de votre enseignement ont forcé l'admiration pour tous.

Recevez ici l'expression de notre reconnaissance et notre grand respect.

TABLE DES MATIÈRES

1. INTRODUCTION	1
2. OBJECTIFS :	3
2.1. Objectif général :	3
2.2. Objectifs spécifiques :	3
3. GÉNÉRALITÉS	4
3.1. Albinisme	4
3.1.1. Définition de l'albinisme	4
3.1.2. Les différentes formes d'albinismes	4
4. METHODOLOGIE :	24
4.1. Lieu et cadre d'étude :	24
4.2. Type d'étude :	27
4.3. Période d'étude :	27
4.4. Population d'étude :	27
4.5. Critères d'inclusion :	27
4.6. Critères de non inclusion	27
4.7. Echantillonnage	27
4.8. Déroulement de l'étude	28
4.9. Variables étudiées	29
4.10. Gestion et analyse des données :	29
4.11. Considérations Ethiques:	29
4.12. Définitions opérationnelles :	30
5. RESULTATS	32
6. COMMENTAIRES ET DISCUSSION	52
7. CONCLUSION	59
8. RECOMMANDATIONS	60
9. REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	61

LISTE DES TABLEAUX

TABLEAU 3 : répartition des PAA selon le groupe ethnique.....	34
TABLEAU 4 : répartition des PAA selon la profession.....	35
TABLEAU 5 : répartition des PAA selon la résidence	35
TABLEAU 6 : répartition des PAA selon le niveau d'étude.....	36
TABLEAU 7 : répartition des patients selon les motifs de consultations	36
TABLEAU 8 : répartition PAA selon la consultation ophtalmologique antérieure	37
TABLEAU 9 : répartition des PAA selon le port antérieur de correction optique	37
TABLEAU 10 : répartition des PAA selon l'évaluation de l'acuité visuelle	38
TABLEAU 11 : répartition des PAA selon les AVP.....	40
TABLEAU 13: repartition des PAA selon les differentes types d'amétropies simples.....	41
TABLEAU 14: répartition des PAA selon les différentes types d'amétropies simples.....	42
TABLEAU 15 : répartition des PAA selon les types d'amétropies composées.	43
TABLEAU 16 : répartition des PAA selon les différents types d'amétropies composées.....	43
TABLEAU 17 : Répartition des PAA selon l'axe de l'astigmatisme.....	44
TABLEAU 18 : répartition des PAA selon l'antécédent familial d'albinisme ..	44
TABLEAU 19 : répartition des PAA selon la consanguinité	45
TABLEAU 20: répartition des PAA selon les anomalies oculomotrices associées amétropie	45
TABLEAU 21 : répartition des PAA selon les Caractéristiques des anomalies OM.....	46
TABLEAU 22 : répartition des PAA selon les anomalies des paupières	46
TABLEAU 23 : répartition des PAA selon les anomalies de la conjonctive	46
TABLEAU 24 : répartition des PAA selon la coloration de l'iris.....	47
TABLEAU 25: répartition des PAA selon les données de la trans illumination irienne	47
TABLEAU 26 : répartition des PAA selon les données de la stadification de la transillumination irienne.....	48
TABLEAU 27 : répartition des PAA selon les données du segment postérieur	48
TABLEAU28 : répartition des PAA selon la stadification de l'hypo pigmentation rétinienne.....	49
TABLEAU 29 : répartition des PAA selon le type d'albinisme.....	49
TABLEAU 31 : répartition des PAA selon le type d'amétropie composée et l'âge	50

TABLEAU 32: Répartition des PAA selon les données du SP et l'acuité
visuelle symétrique de loin avec correction 51

LISTE DES FIGURES

Figure1: Transillumination irienne..... 12
Figure 2: Hypopigmentation rétinienne 13
Figure 3: Hypoplasie fovéolaire 13
Figure 4 : répartition des patients selon l'âge 32
Figure 5 : répartition des PAA selon le sexe..... 33
Figure 6: répartition des PAA selon la classification des AVL avant et après
correction optique..... 39
Figure 7 : répartition des patients selon les types d'amétropies 41

LISTE DES SIGLES ET ABRÉVIATIONS

AO : Albinisme Oculaire

AOC : Albinisme Oculo - Cutané

AVL SC: Acuité Visuelle de Loin Sans Correction

AVL AC : Acuité Visuelle de Loin Avec Correction

AVP : Acuité Visuelle de Près

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

CLD : Compte les Doigts

ERG : Electrorétinogramme

ET : esotropie

FO : Fond d'œil

FHONDA : Hypoplasie foveolaire, défaut de décussation du nerf optique

GPS : Syndrome de Griscelli- Prunieras

HDB : Hôpital de Dermatologie de Bamako

IOTA : Institut Ophtalmologique Tropicale de l'Afrique

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

LAP : Lampe à Fente

MATP : Protéine de Transport Associé à la biosynthèse de la Mélanine dans le
Mélanosome

OCT : Tomographie par Cohérence Optique

OD : œil droit

OG : œil gauche

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

PAA : Personne Atteinte d'Albinisme

PEV : Potentiel Evoqué Visuel

PL : Perception Lumineuse

PPL : Pas de Perception Lumineuse

SA : Segment Antérieur

SP : Segment Postérieur

SCH : Syndrome de Chediak - Higashi

SHP : Syndrome d'Hermansky- Pudlak

SA : Syndrome d'Angelmem

TYRP : Tyrosinase Positif

XT : exotropie

1. INTRODUCTION

L'albinisme est une affection cliniquement et génétiquement hétérogène caractérisée par des degrés variables d'hypo pigmentation allant d'une absence totale de pigmentation à une pigmentation normale. Il constitue la deuxième cause la plus fréquente de perte congénitale d'acuité visuelle dans les pays industrialisés après l'atrophie optique [1,2].

L'occurrence est estimée entre 1/17 000 et 1/20 000 dans l'ensemble. L'AOC affecte les gens dans le monde entier, mais est plus répandu dans les pays africains [3,4].

L'albinisme, sous toutes ses formes, est le résultat de mutations héréditaires qui conduisent à des mélanocytes défectueux, incapables de synthétiser correctement la mélanine ou de la distribuer dans les tissus dermiques [3].

Les PAA ont un nombre normal de mélanocytes dans l'épiderme et les follicules, mais le pigment de mélanine est totalement ou partiellement absent. Les AOC sont incapables d'oxyder la tyrosine par la tyrosinase. Cette incapacité à produire des pigments donne les signes caractéristiques (teint pâle, cheveux clairs, vision faible, reflet pupillaire rouges). [5]. Les AOCA ont peu ou pas de pigments dans les cheveux, la peau et les yeux ; Ils sont donc malvoyants et extrêmement sensibles aux effets néfastes du soleil sur leur peau [6]. Les caractéristiques oculaires de l'albinisme comprennent une mauvaise vision, un nystagmus, des erreurs de réfraction élevées, une hypo pigmentation de l'iris et du fond d'œil, une hypoplasie fovéale et une mauvaise orientation des nerfs optiques. Toutes les PAA présentent les caractéristiques oculaires mentionnées, mais la quantité de pigment de la peau, des cheveux et de l'iris peut varier en fonction du gène et de la mutation impliquée [7].

Les PAA sont des candidats pour la réadaptation visuelle par des aides visuelles. Les erreurs de réfraction sont fréquentes chez les patients albinos et des valeurs relativement élevées sont rapportées dans une étude camerounaise [8]. L'albinisme est responsable de 5% à 10% de la basse vision dans le monde et cette faible acuité visuelle liée à l'albinisme est difficile et presque impossible à améliorer dans la majorité des cas chez le sujet albinos [9].

Au Mali une étude a été menée en 2007 par Ba K et al [10] sur l'évaluation et la prise en charge des désordres ophtalmologiques des enfants albinos à Bamako. Dans le souci d'évaluer leur prise en charge ophtalmologique, nous avons mené la présente étude afin de déterminer les états de réfraction des PAA vus à l'unité d'ophtalmologie du CHU- Hôpital de Dermatologie de Bamako.

2. OBJECTIFS :

2.1. Objectif général :

Etudier les amétropies chez les PAA.

2.2. Objectifs spécifiques :

- Décrire les profils sociodémographiques
- Evaluer la fréquence globale des amétropies
- Décrire les caractéristiques des amétropies
- Identifier les comorbidités associées aux amétropies

3. GÉNÉRALITÉS :

3.1. Albinisme :

3.1.1. Définition de l'albinisme :

L'albinisme fait référence à une maladie congénitale caractérisée par un groupe de conditions qui sont héréditaires en tant que trait génétique récessif. C'est une maladie génétique qui se caractérise par un défaut de production de mélanine [11 ,12].

3.1.2. Les différentes formes d'albinismes :

Il existe 2 formes d'albinismes : albinisme non syndromique et albinisme syndromique.

- Les formes non syndromiques (l'albinisme oculo-cutané (AOC1-8) et l'albinisme oculaire (OA) lié à l'X).
- Les formes syndromiques (syndrome de Chediak - Higashi type 1 - CHS1- syndrome d'Hermansky - Pudlak -HPS1-11, Syndrome d'Angelman, syndrome de Griscelli - Prunieras, et une nouvelle forme FNODA).

3.1.2.1. Tableau 1 : Sous-types non syndromiques de l'albinisme (AOC et oculaire) prévalence et gènes [13]

Classification	Type d'albinisme (prévalence)	Gène	Fonction/Phénotype
OCA1A (MIM203100)	Albinisme oculocutané de type 1 (1/40 000)	<i>TYR</i>	La tyrosinase est l'enzyme clé pour la synthèse de la mélanine. Ils correspondent respectivement à une perte complète (OCA1A) ou partielle (OCA1B) de l'activité de la tyrosinase.
OCA1B (MIM606952)			
OCA2 (MIM203200)	Albinisme oculocutané de type 2 (1/38 000 à 1/40 000 dans le monde/1/3900 à 1/1500 en Afrique)	<i>OCA2</i>	la protéine OCA2 participe à la régulation du pH et du trafic des mélanosomes. Pigmentation variable de la peau et des cheveux : Les nouveau-nés ont une couleur de cheveux allant du jaune clair au brun clair et à la peau blanc crème. Les cheveux peuvent s'assombrir avec le temps, mais ne changent plus après l'adolescence. Chez les Africains, certains patients développent de grandes taches de rousseur sur les zones exposées au soleil. Chez d'autres patients, le phénotype

Classification	Type d'albinisme (prévalence)	Gène	Fonction/Phénotype
OCA3 (MIM203290)	Albinisme oculocutané de type 3 (1/8500 en Afrique, rare ailleurs mais signalé dans le monde entier)	<i>TYRP1</i>	<p>connu sous le nom d'« OCA brun » comprend à la fois des cheveux châtain clair et une peau avec des iris gris.</p> <p><i>TYRP1</i> code pour la protéine 1 liée à la tyrosinase. Des études sur des mélanocytes de souris ont montré que <i>TYRP1</i> stabilise la protéine tyrosinase. Les mutations du gène <i>TYRP1</i> peuvent entraîner un retard de maturation et une dégradation précoce de la tyrosinase.</p> <p>L'OCA rouge se caractérise par une peau de couleur cuivre/bronze, des iris bleus ou bruns et des cheveux roux. L'OCA brun (BOCA) se caractérise par des cheveux clairs à bruns et une peau claire à brune ou bronzée. Les manifestations sont légères à modérées.</p>
OCA4 (MIM 606574)	Albinisme oculocutané de type 4 (1/100 000, plus	<i>SLC45A2</i>	<i>SLC45A2</i> code pour une protéine de transport qui médie la synthèse de la mélanine. Il peut réguler le pH du mélanosome.

Classification	Type d'albinisme (prévalence)	Gène	Fonction/Phénotype
	fréquent au Japon)		Large spectre de phénotype clinique : les patients d'origine européenne semblent présenter une forme sévère similaire à l'OCA de type 1A. L'hypo pigmentation semble être moins importante chez les patients originaires du Japon.
OCA5 (MIM 615312)	Albinisme oculo-cutané de type 5.	<i>N. d.</i>	L'OCA5 n'est pas caractérisé moléculairement. Un locus correspondant à OCA5 est situé sur le chromosome 4q24, mais le gène n'a pas encore été identifié.
OCA6 (MIM 113750)	Type 6 : Albinisme oculo-cutané.	<i>SLC24A5</i>	<i>SLC24A5</i> intervient dans la maturation du mélanosome. Peu de patients ont été rapportés. Le degré d'hypopigmentation varie du blanc-platine aux cheveux châtain clair. Les patients rapportent une photosensibilité marquée.
OCA7 (MIM 615179)	Albinisme oculo-cutané de type 7.	<i>C10orf11 (LRMDA)</i>	<i>C10ORF11</i> code pour une protéine de fonction incertaine, mais qui semble jouer un rôle dans la différenciation des mélanocytes.

Classification	Type d'albinisme (prévalence)	Gène	Fonction/Phénotype
L'OCA8	Albinisme oculocutané de type 8.		<p>Bleu. L'hypopigmentation est modérée.</p> <p>Recemment decouvert sa prevalence est mal élucidée.</p> <p>La dopachrome tautomerase (DCT) ou tyrp 2 est le gene responsansable de cette mutation.</p> <p>Rapporté chez 2 patients : peau crémeuse et cheveux châtain clair, acuité visuelle modérément réduite, nystagmus, hypo pigmentation rétinienne, et cutanée, une transillumination de l'iris, hypoplasie fovéale de bas grade.</p>
OA1 (MIM 300500)	Albinisme oculaire de type 1.	<i>GPR143</i>	<p><i>GPR143</i> code pour une glycoprotéine membranaire de mélanosome. L'OA1 comprend un nystagmus, une erreur chiasmatique des nerfs optiques et une hypoplasie fovéale sans hypopigmentation mucocutanée. Les mâles présentent un phénotype variable tandis que les femelles porteuses sont généralement</p>

Classification	Type d'albinisme (prévalence)	Gène	Fonction/Phénotype
			asymptomatiques.

L'entité clinique récente, connue sous l'acronyme FHONDA (Foveal Hypoplasia, Optic Nerve Decussation defects and Anterior segment dysgenesis) partage certaines caractéristiques cliniques avec l'albinisme (notamment, le nystagmus, l'hypoplasie de la fovéa, et les anomalies de décussation du nerf optique) mais ne s'accompagne pas de défaut de la pigmentation [2].

3.1.2.2. Formes syndromiques.

a). Le syndrome d'Hermansky-Pudlak (HPS) :

Le syndrome d'Hermansky-Pudlak (SPH) comprend un groupe de maladies génétiques récessives rares dans lesquelles les patients souffrent d'albinisme oculo-cutané (AOC), d'hémorragie excessive et, dans certains cas, de fibrose pulmonaire mortelle, d'immunodéficience et/ou de colite granulomateuse. Malheureusement, l'espérance de vie moyenne des patients atteints de SPH est de 40 à 50 ans. Il n'existe actuellement aucun traitement efficace, plus de 70 % des patients décédant de complications directement liées à la maladie [14,15].

b) Le syndrome de Chediak-Higashi (CHS) :

Dans le syndrome de Chediak – Higashi c'est le gène *LYST* qui code pour une protéine qui dirige la livraison de matériel dans les lysosomes. Les mutations conduisent à des granules cytoplasmiques géants (lysosomes) avec une chimiotaxie réduite dans les leucocytes et les plaquettes. Cela provoque une susceptibilité accrue caractéristique aux infections pyogènes, à la neutropénie, à la neuropathie périphérique et à la coagulopathie légère. Les personnes atteintes de CHS présentent aussi un AOC partielle avec une peau hypo pigmentée, des cheveux gris ou argentés, un nystagmus, une hypoplasie fovéale et une photophobie [16].

c). Syndrome d'Angelman

Le syndrome d'Angelman est un trouble neuro développemental caractérisé par un handicap cognitif grave, un dysfonctionnement moteur, des troubles de la parole, une hyperactivité et des convulsions fréquentes. Le trouble qui porte son nom [syndrome d'Angelman (SA)] est maintenant reconnu pour affecter environ 1 personne sur 15 000 et se caractérise par un dysfonctionnement moteur, une déficience intellectuelle sévère, une déficience de la parole, des convulsions, une

hyperactivité et un trouble du spectre autistique (TSA) en tant que comorbidité courante [17].

d). Le syndrome de Griscelli – Prunieras (GPS) :

Le syndrome de Griscelli (SG) est une maladie autosomique récessive rare avec une distribution pigmentaire caractéristique, et il existe actuellement 3 types selon le défaut génétique sous-jacent et les caractéristiques cliniques.

Tous les types de SG présentent une dilution pigmentaire similaire, caractérisée par des cheveux, des sourcils et des cils gris argenté, ainsi qu'une peau claire à la naissance suivie d'une pigmentation bronzée après l'exposition au soleil. La distribution des pigments capillaires et les résultats de la biopsie cutanée permettent de faire la distinction entre le GS et les autres syndromes de cheveux argentés, mais pas entre les sous-types de SG [18].

3.1.3. Signes cliniques:

3.1.3.1. Signes ophtalmologiques :

a. Anomalies de la structure oculaire : [19]

Ces anomalies permettent d'orienter vers le diagnostic de l'albinisme. **L'hypo pigmentation irienne** : dû au déficit en mélanine au niveau du stroma et de l'épithélium postérieur de l'iris. Elle se manifeste par la transillumination de l'iris. Elle est observable au test de rétro-illumination sclérale ou à la lampe à fente. Elle est plus ou moins évidente en fonction du degré de pigmentation de l'iris. Elle est classifiée selon des critères morphologiques, établis par le Dr B.Kässmann-Keliner :

Stade 1 : transillumination périphérique ponctuée ;

Stade 2 : transillumination périphérique diffuse ;

Stade 3 : transillumination diffuse avec l'équateur du cristallin visible ;

Stade 4 : transillumination totale y compris le bord pupillaire

Par ailleurs, l'aspect « rosé » de l'œil albinos ou encore le reflet rouge de la pupille, observable notamment sur les photos, est la conséquence de la réflexion de la lumière sur la rétine avec ses vaisseaux choroïdiens rouges apparents et de l'absence de filtrage au niveau de l'iris.

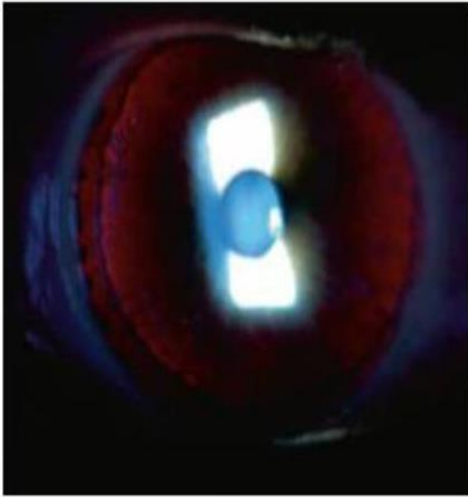


Figure1: Transillumination irienne

- **Hypo pigmentation rétinienne** : La diminution ou l'absence de mélanine au niveau de l'épithélium pigmentaire rétinien donne un fond d'œil albinos sur lequel on peut visualiser les vaisseaux choroïdiens. L'hypo pigmentation du fond d'œil peut également être classée en 3 stades :

- Stade 1 : les vaisseaux choroïdiens sont facilement vus dans macula;
- Stade 2 : les vaisseaux choroïdiens sont moins distinctement vus à cause d'un épithélium pigmentaire rétinien qui reste toutefois translucide;
- Stade 3 : la macula est suffisamment opaque pour que les vaisseaux de la

Choroïde ne soient pas visibles.



Figure 2: Hypopigmentation rétinienne

- **Hypoplasie papillaire** : Des études semblent avoir également démontré qu'il existe des anomalies morphologiques papillaires, caractérisées par une papille optique de petite taille par rapport à la norme.

- **Hypoplasie fovéolaire** : L'albinisme est associé à l'hypoplasie fovéolaire ou l'absence de fosse au niveau de la fovéa. Celle-ci peut être observée à l'OCT ainsi qu'en auto-fluorescence avec l'absence de la tache noire fovéale. De même, on peut remarquer l'absence du reflet fovéol lors de l'examen du fond d'œil. Dans certains cas d'OAC, a été observé un développement minimal de la fovéa avec amincissement, associé à une meilleure acuité visuelle.

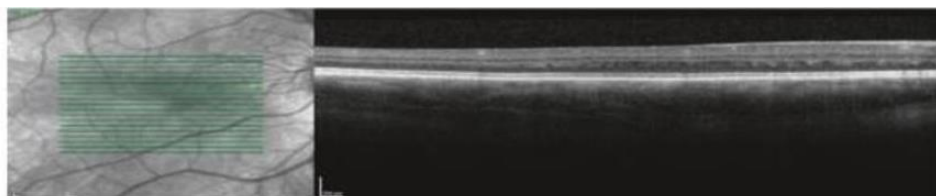


Figure 3: Hypoplasie fovéolaire

Par ailleurs, la densité des photorécepteurs est anormale, avec un espacement des cônes 3 à 4 fois plus grand que la norme. On ne parle pas pour autant d'un

déficit en nombre de cellules. La diminution de la densité des cônes serait d'avantage liée à l'absence du phénomène de compaction des cônes, étape normalement présente lors de la formation de la fosse fovéolaire, ainsi donc absente dans les cas d'albinisme.

- **Anomalie de décussation** : dans l'albinisme il existe une répartition anormale. Les fibres provenant de la rétine temporale vont décussar au niveau du chiasma pour aller rejoindre le corps genouillé latéral controlatéral au lieu de créer des projections ipsilatérales. La proportion de fibres controlatérales peut atteindre jusqu'à 90 % selon les cas contre 55 % / 45 % chez un sujet normal. La tyrosinase jouerait un rôle dans la maturation de la rétine et des voies optiques vers le cortex visuel, pouvant ainsi expliquer cette anomalie. Pour détecter ce signe caractéristique de l'albinisme, un bilan électrophysiologique sera réalisé. La réponse de l'électrorétinogramme (ERG) sera strictement normale, tandis que l'asymétrie de la réponse évoquée visuelle croisée, lors de l'examen des Potentiels évoqués visuels ou PEV damiers, témoignera de l'anomalie de décussation des fibres temporales du nerf optique.

b) Manifestations oculaires :

Ces manifestations oculaires ne sont pas spécifiques à l'albinisme, bien qu'elles soient retrouvées lors de l'examen clinique la majorité du temps.

- **La photophobie** : La photophobie, une intolérance anormale à la lumière, est associée à un certain nombre d'affections ophtalmiques et neurologiques. En présence d'examens neurologiques et ophtalmologiques normaux, les affections les plus courantes associées à la photophobie sont la migraine, le blépharospasme et les lésions cérébrales traumatiques. elle est fréquente et souvent invalidante et peut résulter d'une diminution de la filtration de la lumière due à une carence en mélanine. Un décollement de la rétine peut survenir [20,13].

- **La déficience visuelle** : l'acuité visuelle altérée est l'une des principales manifestations de l'albinisme. Elle est souvent modérée et stable en l'absence de comorbidité oculaire associée. Dans les formes les plus sévères, l'acquisition des réflexes oculo-céphalique et vestibulo-céphalique est retardée. L'acuité visuelle peut s'améliorer avec l'âge en raison d'une maturation visuelle retardée. L'acuité visuelle est généralement faible, allant de valeurs extrêmes de 1/25 voire 1/50 à 5 à 6/10.²¹ Il est meilleur en vision de près et permet une scolarisation dans un environnement ordinaire. La vision des couleurs est généralement normale. La partie fonctionnelle de la déficience visuelle pourrait être corrigée par la prise en charge du nystagmus à un âge précoce (lunettes filtrantes, correction de l'amétropie associée). La partie organique résulte de l'hypoplasie fovéale liée à des altérations structurales et anatomiques des cônes (faible densité des cônes avec un espacement 3 à 4 fois supérieur à celui d'une fovéa normale) ou due à une décussation anormale des fibres visuelles temporales et oculomotrices [13].
- **Le strabisme** : Le strabisme est une déviation manifeste des yeux qui dépasse le contrôle du mécanisme fusionnel, de sorte que les yeux sont mal alignés dans des conditions binoculaires. La condition de la déviation peut être constante ou intermittente en fonction de l'état fusionnel et la déviation peut également être tournée en dedans ou en ésoptropie (ET), en dehors ou en exotropie (XT), vers le bas ou en hypotropie, vers le haut ou hypertropie. La déviation horizontale (XT, ET) est le type le plus courant présenté cliniquement dans le monde entier [21].

3.1.3.2. Atteinte cutanée et des cheveux [22]:

Les patients atteints d'OCA1A présentent généralement des cheveux et une peau blanche à la naissance, et la capacité de bronzer fait défaut. La fonction résiduelle de la tyrosinase dans l'OCA1B peut entraîner le développement d'une pigmentation avec le temps, la peau apparaissant de couleur crème. Les nævus

sont couramment notés. Les variantes, qui sont sensibles à la température, ont des poils pigmentés sur leurs extrémités. L'OCA2 est plus doux avec une couleur de peau crémeuse et des cheveux blonds à roux. L'OCA3, également appelé « roux » ou OCA rouge, est associé aux cheveux et à la peau rougeâtre. L'OCA4 est souvent impossible à distinguer de l'OCA2 sur la base des signes cliniques. L'OCA prédispose au carcinome épidermoïde des zones exposées au soleil telles que la tête et le cou, avec des taux de récurrence élevés observés en Afrique subsaharienne. Chez les races à pigmentation foncée, comme dans certaines parties de l'Inde du Sud, il peut être nécessaire de faire preuve de diligence raisonnable pour distinguer le « bébé clair » de la famille des parents « à pigment foncé ».

3.1.3.3. Diagnostic moléculaire :

L'albinisme est causé par des mutations dans au moins dix-neuf gènes différents, et leur diagnostic moléculaire englobe la recherche de mutations ponctuelles et de réarrangements intragéniques.

Le Tableau 2 présente les différents gènes impliqués.

Ces différents gènes correspondent aux trois grandes classes cliniques d'albinisme : albinisme oculo-cutané (OCA1, 2, 3, 4, 6, 7), albinisme oculaire (OA1 lié au chromosome X et la forme nouvellement décrite FHONDA, Foveal Hypoplasia, Optic Nerve Decussation defects and Anterior segment dysgenesis), albinisme syndromique (Syndrome de Chediak Higashi de Type 1, CHS1; Syndrome d'Hermansky-Pudlak, HPS1-10) [2].

Tableau 2: Gènes impliqués dans les différentes formes d'albinisme [23].

Gène	Classification	Type d'albinisme
TYR	OCA1	Albinisme oculo-cutané de type 1
OCA2	OCA2	Albinisme oculo-cutané de type 2
TYRP1	OCA3	Albinisme oculo-cutané de type 3
SLC45A2	OCA4	Albinisme oculo-cutané de type 4
n.d.	OCA5	Albinisme oculo-cutané de type 5
SLC24A5	OAC6	Albinisme oculo-cutané de type 6
C10orf11	OCA7	Albinisme oculo-cutané de type 7
GPR143	OA1	Albinisme oculaire de type 1
LYST	CHS1	Syndrome de Chediak- Higashi de type 1
HPS1	HPS1	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 1
AP3B1	HPS2	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 2

AMETROPIES CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES D'ALBINISME A L'HOPITAL DE
DERMATOLOGIE DE BAMAKO

HPS3	HPS3	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 3
HPS4	HPS4	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 4
HPS5	HPS5	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 5
HPS6	HPS6	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 6
DTNBP1	HPS7	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 7
BLOC1S3	HPS8	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 8
BLOC1S6	HPS9	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 9
AP3D1	HPS10	Syndrome d'Hermansky – Pudlak de type 10
SLC38A8	FHONDA	Fovéal Hypoplasia, Optic Nerve Decussation defects and Anterior Segment dysgenesis

Foveal Hypoplasia, Optic Nerve Decussation defects and Anterior Segment dysgenesis.

3.2. LES VICES DE REFRACTION

3.2.1. Rappels sur les vices de réfraction

3.2.1.1. Réfraction : [24]

La lumière se propage en ligne droite dans l'espace, mais lorsqu'elle rencontre une surface séparant deux milieux transparents d'indice différent, sa direction se modifie : ce phénomène de déviation est appelé réfraction. Les rayons lumineux pénétrant dans l'œil rencontrent plusieurs surfaces de réfraction : face antérieure et postérieure de la cornée, face antérieure et postérieure du cristallin. L'œil est donc un système optique complexe composé de plusieurs dioptries, dont la puissance totale de convergence est d'environ 60 dioptries.

3.2.1.2. Le Dioptre :

C'est la surface qui sépare deux milieux transparents d'indice différent.

3.2.1.3. L'Indice :

C'est le rapport de la célérité de la lumière dans le vide et de la célérité de la lumière dans le milieu considéré.

3.2.1.4. L'œil emmétrope :

C'est un œil qui est optiquement normal : les rayons lumineux pénétrant dans cet œil en repos accommodatif convergent sur la rétine et l'image est donc vue nette. Le processus d'émétropisation s'acquiert au cours du développement et de la croissance, par une mise en fonction harmonieuse des différentes structures oculaires. Si, à un moment donné, des perturbations viennent troubler l'installation normale de ce processus, ou rompre un état d'équilibre déjà créé, il y a déséquilibre et l'on a alors un œil amétrope.

3.2.1.5. Accommodation : [25]

-L'accommodation :

Correspond à l'ensemble des phénomènes qui permettent à l'œil de conserver sur la rétine des images nettes d'objets situés à des distances différentes. L'unité de l'accommodation est la dioptrie.

-Mécanisme physiologique :

L'œil est un système optique constitué de (2) lentilles :

- La cornée, dioptrique concave de puissance égale à plus 44 dioptries (+44δ)
- Le cristallin, dioptrique convergent de puissance égale à plus 20 - dioptries (+20δ).

D'un diaphragme : l'iris situé entre la cornée et le cristallin qui règle la quantité de lumière rentrant dans l'œil.

D'écran : la rétine qui reçoit les images.

Si le système optique focalise l'image d'un objet sur la rétine, l'œil est dit emmétrope : c'est à dire normal.

La réfraction oculaire dépend de 3 paramètres principaux :

- La longueur axiale oculaire : fait normalement 24mm chez un emmétrope. Il y'a vice de réfraction : Lorsque cette longueur est excédée, c'est la myopie. Lorsqu'elle est diminuée, le vice de réfraction est l'hypermétropie.

- Le rayon de la courbure de la cornée.

- La puissance du cristallin.

3.2.2. L'amétropie : [26]

3.2.2.1. Définition :

L'amétropie est donc l'ensemble des troubles qui font que lorsqu'un œil est au repos, l'image qui devrait normalement se projeter sur la rétine se fait en avant en cas de myopie, en arrière en cas d'hypermétropie et de façon déformée en cas d'astigmatisme.

3.2.2.2 Différents types d'amétropies:

➤ La myopie : [27]

Est une anomalie de l'œil qui atteint son pouvoir réfractif. Le globe oculaire est normalement anatomiquement réglé pour que les rayons lumineux émanant d'un objet placé à 5 mètres se focalisent sur la rétine. C'est le trouble visuel le plus répandu dans le monde. La myopie correspond pour la plupart des cas à une augmentation antéro-postérieur de la longueur de l'œil. Elle provoque une focalisation des rayons lumineux en avant de la rétine et ainsi une vision floue et abaissée de loin.

- Classification [28]:

- Myopie faible : < -3 dioptries
- Myopie modérée : -3 à -6 dioptries
- Myopie forte : > - 6 dioptries

- Signes subjectifs de la myopie [26] :

- Difficultés de voir de loin, mauvaise acuité visuelle de loin, céphalées, clignement des yeux, Signe de la fente (le plissement de la fente palpébrale pour mieux voir ou carrément la fermeture d'un œil).

➤ **Hypermétropie** : [29]

L'hypermétropie est une amétropie dans laquelle l'image d'un objet vu à l'infini se forme en arrière de la rétine. La vision nette se fait au prix d'une accommodation générant, à la longue, une sensation de fatigue visuelle.

L'hypermétropie peut être classifiée comme :

- Faible ($\leq 2,00$ dioptries D),
- Modérée (2,00–4,00 D)
- Forte ($> 4,00$ D).

- **Signes subjectifs de l'hypermétropie :**

L'hypermétropie non corrigée peut donner de multitudes de symptômes :

- Fatigue oculaire rapide lors de tout travail de près.
- Picotement, photophobie, larmoiement.
- Céphalées surtout nocturnes.
- Bonne vision de loin.

➤ **L'astigmatisme** [30]:

Fait référence à un système optique qui ne produit pas d'image ponctuelle à partir d'un objet ponctuel, par opposition à un système stigmatique qui produit une image ponctuelle à partir d'un objet ponctuel

- **Différents types :**
- L'astigmatisme direct est connu sous le nom d'astigmatisme « avec règle » lorsque le rayon de courbure du méridien vertical est inférieur à celui du méridien horizontal.

- L'astigmatisme indirect ou « contre la règle », le rayon de courbure du méridien horizontal est inférieur à celui du méridien vertical.
- L'astigmatisme oblique, les méridiens principaux sont perpendiculaires les uns aux autres et situés à 45° et 135° .
- L'astigmatisme est considéré comme « simple » lorsqu'une ligne focale se trouve sur la rétine, mais cela peut être diagnostiqué comme un astigmatisme myope simple ou hypermétrope simple selon que l'autre ligne focale se trouve devant ou derrière la rétine, respectivement.
- Si les deux lignes focales se trouvent du même côté de la rétine, cela pourrait être diagnostiqué comme un astigmatisme myope ou hypermétrope composé.
- **Classification :**

L'astigmatisme est faible s'il est compris entre 0 et 1 D. ; Il est dit moyen s'il est compris entre 1 et 2 D ; Il est dit fort s'il est supérieur à 2 D.

➤ **Presbytie : [31]**

La presbytie correspond à la perte progressive de la capacité d'accommodation. L'accommodation est un acte rapide, précis et involontaire qui permet à l'œil de modifier la puissance du cristallin jeune pour voir net à toutes les distances. La presbytie est un phénomène physiologique, lié à l'âge. Elle est provoquée par le vieillissement du cristallin qui perd son élasticité, se rigidifie progressivement et perd son pouvoir d'accommodation.

4. METHODOLOGIE :

4.1. Lieu et cadre d'étude :

Notre étude se déroulera conjointement à l'unité de consultation ophtalmologique de l'Hôpital de Dermatologie de Bamako et le service d'ophtalmologie pédiatrique du CHU - IOTA.

➤ L'Hôpital de Dermatologie de Bamako (HDB)

La présente étude fut menée au sein de l'HDB. Créé par l'Ordonnance n°2019-010/P-RM du 27 mars 2019 et ratifié par la loi n°2019-10/AN-RM du 9 août 2019, l'HDB est situé dans la commune IV du district de Bamako plus précisément dans le quartier de Djicoroni para. C'est une structure hospitalière publique spécialisée. Pour assurer une prise en charge effective des affections, elle abrite plusieurs services qui sont entre autres :

- Le service de Dermatologie
- Vénérologie ;
- Le service de Léprologie ;
- Le service de Kinésithérapie Réhabilitation ;
- Le service de Chirurgie plastique et d'Oncologie ;
- Le service de Chirurgie générale ;
- Le service d'Anesthésie- Réanimation- Urgences ;
- Le service d'Imagerie Médicale ;
- Le service d'Histopathologie cutanée ;
- Le service d'Analyses biomédicales.

Le service de Dermatologie assure la prise en charge de toutes les pathologies et conditions dermatologiques y compris l'albinisme. Au niveau de ce service

travaillent des dermatologues, des médecins généralistes inscrits pour un diplôme d'études spécialisées (DES) en dermatologie-vénérologie, des étudiants en médecine et des infirmiers (apprenants et diplômés). Ce service est composé d'un pavillon d'hospitalisation et de huit salles de consultation.

➤ Pavillon d'hospitalisation Le pavillon d'hospitalisation est subdivisé en quatre salles d'hospitalisation et contient 13 lits au total réparti comme suit:

- Une salle réservée aux hommes de quatre lits
- Une salle réservée aux femmes de cinq lits
- Une salle VIP de deux lits
- Une salle de chirurgie de deux lits Les patients présentant des fonctions vitales défaillantes sont hospitalisés au service de réanimation dont les capacités ont été améliorées avec la survenue de la pandémie de COVID19.

➤ Salles de consultation Parmi les huit salles de consultation dont dispose Ce service, une salle est réservée pour la consultation des PAA qui se fait mardi et jeudi munie:

- D'un lit de consultation pour la réalisation de l'examen clinique
- D'un Ordinateur disposant du logiciel Cinz@n pour la numérisation des renseignements des patients déjà rapportés dans le registre de consultation.
- Une salle de consultation ophtalmologique des albinos composée :
 - De deux échelles d'AV type SNELLEN et de près avec l'échelle de type Parinaud.
 - D'une lampe à lente
 - D'une volk 90D
 - D'un ophtalmoscope

- D'une auto réfractomètre automatique portatif de NIDEK

➤ **Le CHU-IOTA : Situation géographique :**

Le CHU-IOTA est situé dans le Centre Administratif de la ville de Bamako en commune III, il est contigu au Centre Hospitalier Universitaire Gabriel Touré (CHU HGT), limité au Nord par la Cité de l'État-major des Armées de Terre, au Sud par le Centre Commercial, à l'Est par le quartier de Médina Courra.

Historique : Créé en 1953, le CHU- IOTA appartenait à une structure régionale : l'OCCGE (Organisation pour la Coopération et la Coordination dans la lutte contre les Grandes Endémies), qui regroupait 8 Etats d'Afrique occidentale : Benin, Burkina Faso, Côte d'Ivoire, Mali, Mauritanie, Niger, Sénégal, Togo. Depuis le 1er janvier 2001, l'IOTA à la suite de la dissolution de l'OCCGE est placé sous la tutelle de l'Etat malien. Les missions de l'IOTA sont :

- Les soins ophtalmologiques de 3^e référence.
- La formation.
- Recherche opérationnelle incluant un volet essentiel de santé publique et d'appui aux Etats.

- ACTIVITES DE SOINS Cette mission est celle d'un établissement de troisième référence pour la pathologie ophtalmologique, à objectif de quatrième référence au niveau de l'Afrique Subsaharienne. Sa structure et ses ressources humaines doivent lui permettre d'assurer en totalité cette mission de soins ophtalmologiques de haut niveau permettant la prise en charge de la quasi-totalité de la pathologie ophtalmologique qu'elle soit médicale ou chirurgicale.

-FORMATION Elle est orientée vers deux points actuellement et soutenue par de nombreux bailleurs :

+ Formation initiale (DES, ISO, OPTO)

+ Formation continue

-RECHERCHE Dernier volet d'activité de l'IOTA, il ne s'agit pas de recherche fondamentale mais de recherche clinique et épidémiologique.

4.2. Type d'étude :

Nous allons mener une étude transversale descriptive et rétrospective.

4.3. Période d'étude :

L'étude se déroulera sur une période de 6 mois allant du 01 avril 2024 au 30 septembre 2024.

4.4. Population d'étude :

Toutes les personnes atteintes d'albinisme vues en consultation dans l'unité d'Ophtalmologie de l'hôpital de Dermatologie de Bamako.

4.5. Critères d'inclusion :

Seront inclus dans l'étude tous les dossiers des PAA

- Vues en consultation ophtalmologique de l'hôpital de Dermatologie de Bamako.
- Ayant bénéficié d'un bilan réfractif et d'un bilan bio microscopique complet.

4.6. Critères de non inclusion :

Ne seront pas inclus dans notre étude :

- Les PAA n'ayant pas bénéficiés d'un bilan réfractif ;
- Les PAA avec milieux non transparents ;
- Les dossiers des PAA non exploitables.

4.7. Echantillonnage :

Nous allons procéder à un échantillonnage exhaustif de tous les dossiers des PAA répondant aux critères d'inclusion pendant la période d'étude.

4.8. Déroulement de l'étude

Tous les PAA inclus dans l'étude avaient un dossier complet et ont été vues par la même équipe. Tous avaient bénéficié :

- D'une mesure de l'acuité visuelle loin/près
- D'une étude objective de la réfraction,
- D'un bilan oculomoteur systématique ;
- Et d'un examen bio microscopique du segment antérieur et du fond d'œil.

❖ **La mesure de l'acuité visuelle** est réalisée de loin sans correction avec les échelles d'AV type SNELLEN adapté en fonction de la compréhension des PAA et de près avec l'échelle de type Parinaud ou de Rossano.

La mesure de la réfraction avait été réalisée à l'aide de deux méthodes : la méthode objective (skiascopie) et la méthode subjective (des verres d'essai) chez les patients coopérants.

❖ **L'étude objective de la réfraction** avait été faite après un protocole de cycloplégie adaptée :

- PAA adulte ou enfant sans trouble oculomoteur : protocole au cyclopentolate :

Une goutte au départ, une autre goutte 5 minutes après et une 3^e goutte 10 minutes après. La mesure se fait 45 minutes après la première instillation.

- PAA avec troubles oculomoteurs : protocole à l'atropine

1 goutte 2 fois par jour (matin et soir) pendant les 5 jours qui précèdent la consultation et le matin de la consultation.

- Avant 2 ans : atropine à 0,3%
- Entre 2 et 8 ans : atropine à 0,5%
- Après 8 ans : atropine à 1%

Tous les cas nécessitant un examen sous anesthésie générale ont été pris en charge au bloc opératoire au CHU-IOTA.

Un affinement de la réfraction par la méthode subjective avait été réalisé avant la prescription des verres correcteurs. La réfraction cylindrique s'est faite en cylindre négatif. Toute amétropie sphérique ou cylindrique d'une puissance, supérieure ou égale 0.25 a été retenue à l'issue de l'affinement subjectif de la réfraction.

4.9. Variables étudiées

Nous allons étudier les paramètres suivants à partir des dossiers colligés :

- Paramètres sociodémographiques : âge, sexe, résidence, profession, origine ethnique.
- Les données de l'examen clinique : motifs de consultation, antécédents ophtalmologique et d'albinisme familial.
- Les données de l'examen ophtalmologiques : Acuité visuelle initiale sans et avec correction optique, anomalies associées ;
- Les résultats de la réfraction ;
- Les données de l'amétropie : fréquence globale, type et degré de l'amétropie ;
- Les données de la réfraction : type de réfraction, acuité visuelle avant et après réfraction.

4.10. Gestion et analyse des données :

Les données recueillies seront saisies et analysées sur le logiciel EPI Info version 7.2.5.0.; Le traitement de texte était fait sur Microsoft Word version 2016 et les représentations graphiques et les tableaux à partir de Microsoft EXCEL version 2016.

4.11 Considerations Ethiques:

Cette étude sera effectuée conformément aux recommandations de la déclaration d'éthique d'Helsinki sur l'utilisation des êtres humains. Nous allons chercher à obtenir les autorisations des responsables de la structure dans laquelle nous

allons mener cette étude. De plus, nous allons les assurés de la confidentialité des données recueillies.

4.12. Définitions opérationnelles :

- **L'emmétropie** [32]

Comme tout système optique, l'œil fonctionne sur les principes de la réfraction. Tous les rayons qui le traversent changent de direction. Ils sont déviés par la cornée et le cristallin avant de converger sur la rétine en situation normale : c'est l'emmétropie.

- **Classification des amétropies** [28 - 29]

Amétropie sphérique		Valeur de la réfraction
Myopies simples	Myopie faible	<-3 dioptries
	Myopie modérée	-3 à -6 dioptries
	Myopie forte	> - 6 dioptries
Hypermétropies simple	Hypermétropie Faible	< +2 dioptries
	Hypermétropie modéré	+2à +4 dioptries et forte
	Hypermétropie forte	> + 4 dioptries
Astigmatismes simples	Astigmatisme faible	<-0.75 D
	Astigmatisme modéré	-1 à -2.50 dioptries
	Astigmatisme fort	>-2.50 dioptries
Amétropies composées	Myope astigmat	
	Hypermétrope astigmat	

- **L'albinisme** : L'albinisme est une maladie héréditaire impliquant une synthèse défectueuse de la mélanine à partir de la tyrosine résultant d'une

mutation d'un ou plusieurs gènes associés. Cela se traduit par une réduction ou une absence de mélanine dans diverses parties du corps, en particulier les cheveux, la peau et les yeux. L'albinisme est universel, bien qu'inégalement réparti [33].

- **L'albinisme oculo-cutané (AOC)** L'albinisme oculo-cutané (AOC) est un groupe de maladies héréditaires rares associées à une biosynthèse réduite de la mélanine. Les manifestations cliniques des huit sous-types connus d'AOC comprennent une peau hypopigmentée, des yeux et des cheveux et des manifestations oculaires, telles qu'une diminution [4].

5. RESULTATS

Sur une population de 70 PAA, tous avaient une amétropie. Les amétropies composées étaient les plus représentées avec 48 patients soit 68,5%.

5.1. CARACTERISTIQUES SOCIO –DEMOGRAPHIQUES DES PAA

5.1.1. Age des PAA

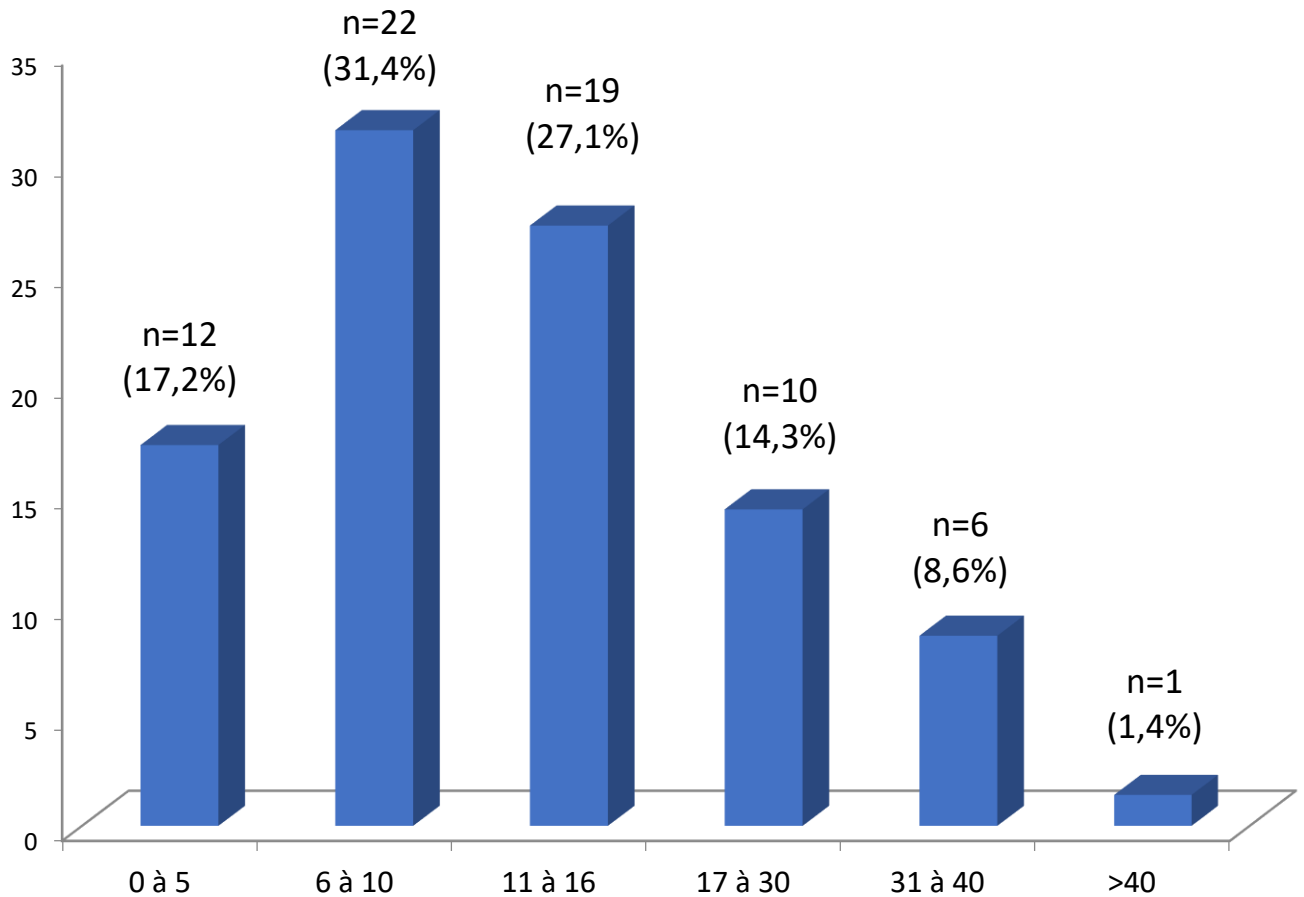


Figure 4 : répartition des patients selon l'âge

La tranche d'âge de 6-10 ans était la plus représentée avec 22 PAA soit 31,4%.

La moyenne d'âge a été de $12,9 \pm 9,8$ avec des extrêmes de 1an et 48ans.

5.1.2. Sexe des PAA

Repartition des PAA selon le sexe

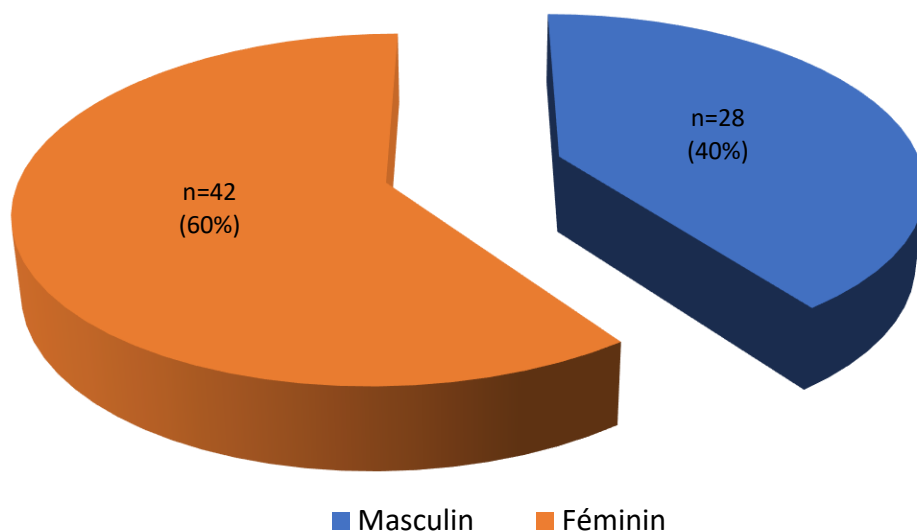


Figure 5 : répartition des PAA selon le sexe

Le sexe féminin était le plus fréquent avec un sexe ratio de à 0,6

5.1.3. Groupe ethnique

TABLEAU 3 : répartition des PAA selon le groupe ethnique

Ethnies	Fréquence	Pourcentage
Bambara	21	30
Malinké	25	35,7
Soninké	5	7,1
Peulh	6	8,6
Senoufo	5	7,1
Autres	8	11,5
Total	70	100

Le groupe ethnique le plus prédominant était les malinkés avec 25 patients soit 35,7%.

5.1.4. Profession des PAA

TABLEAU 4 : répartition des PAA selon la profession

Profession	Fréquence	Pourcentage
Pré scolaires	13	18,6
Scolaires/étudiants	47	67,1
Ménagères	4	5,7
Commerçants	2	2,9
Cultivateurs	1	1,4
Autres	3	4,3
Total	70	100

Les élèves et les étudiants étaient les plus fréquents avec 47 patients soit 67,1%.

5.1.5. Residence des PAA

TABLEAU 5 : répartition des PAA selon la résidence

Résidence	Fréquence	Pourcentage
Bamako	53	75,7
Région	12	17,1
Hors du pays	5	7,1
Total	70	100

La majorité des PAA résidaient à Bamako. Cinq patients (7,1%) sont venus de la Guinée.

5.1.6. Niveau d'étude des PAA

TABLEAU 6 : répartition des PAA selon le niveau d'étude

Niveau d'étude	Fréquence	Pourcentage
Primaire	34	48,6
Secondaire	8	11,4
Supérieur	3	4,3
Non scolarisés	19	27,1
Etudes coraniques	6	8,6
Total	70	100

Le niveau d'étude le plus représenté était le niveau primaire avec 34 patients soit 48,57%

5.2. CARACTERISTIQUES DE L'EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE DES PAA

5.2.1. Motifs de consultations :

TABLEAU 7 : répartition des patients selon les motifs de consultations

Motifs de consultations	Fréquence	Pourcentage
Bilan systématique	16	19,8
BAV	51	63
Photophobie	6	7,4
Douleur	4	4,9
Larmolement	3	3,7
Céphalée	1	1,2
Total	81	100

Parmi les plaintes rapportées par les PAA, la BAV isolée ou associée était le motif de consultation le plus fréquent avec 63% des plaintes enregistrées.

5.2.2. Antécédents personnels ophtalmologique des PAA

TABLEAU 8 : répartition PAA selon la consultation ophtalmologique antérieure

Première consultation ophtalmologique	Fréquence	Pourcentage
Oui	38	54,3
Non	32	45,7
Total	70	100

Pour l'examen ophtalmologique 45,7% des PAA n'avaient jamais consulté un agent de santé oculaire auparavant.

TABLEAU 9 : répartition des PAA selon le port antérieur de correction optique

Port antérieur de correction optique	Fréquence	Pourcentage
Oui	25	35,7
Non	45	64,3
Total	70	100

La grande majorité des PAA 64,3% ne portaient pas de correction optique.

5.2.3. Evaluation de la vision des PAA

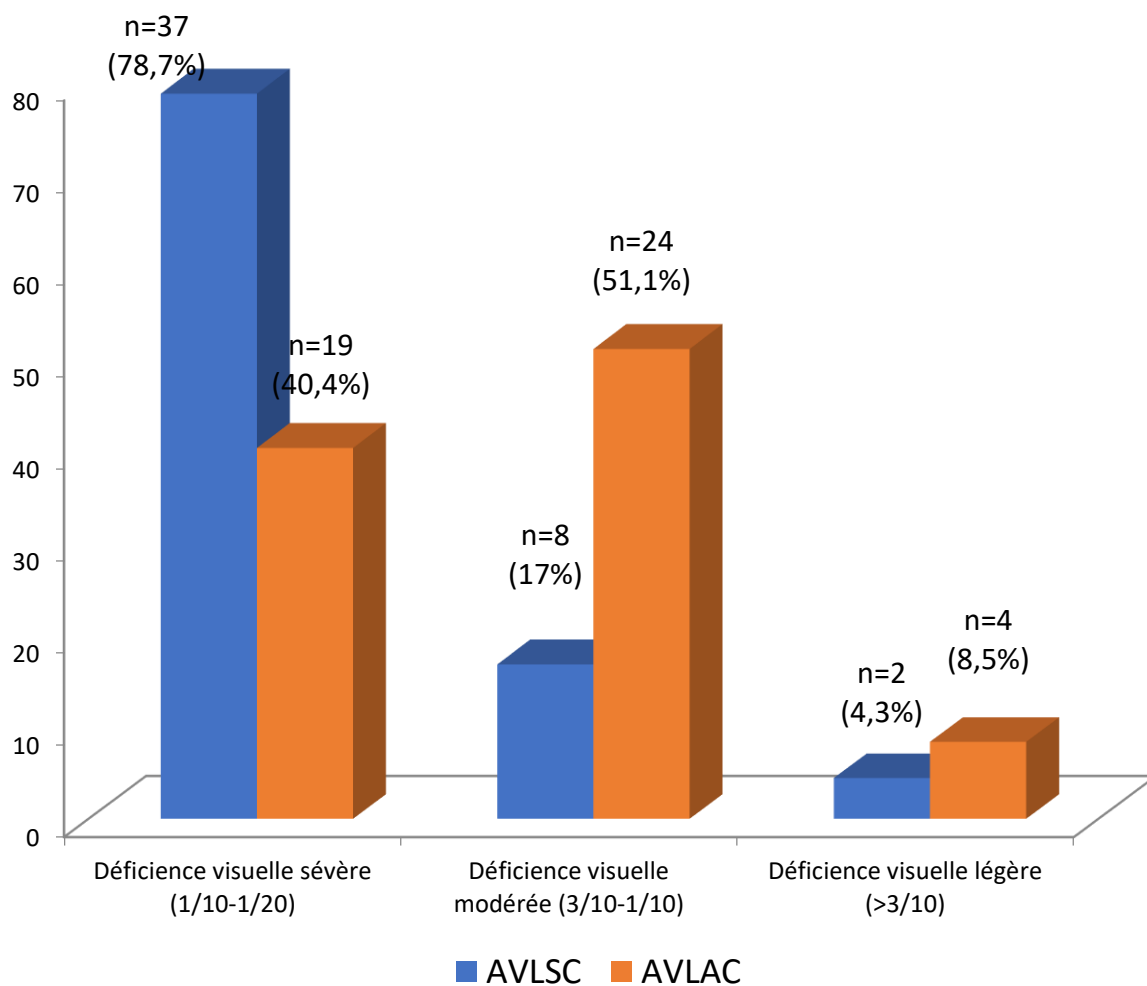
- Evaluation de l'AV des PAA

TABLEAU 10 : répartition des PAA selon l'évaluation de l'acuité visuelle

Acuité visuelle	Fréquence	Pourcentage
Évalué	47	67,2
Non coopérant	18	25,7
Age < 2ans (préverbal)	5	7,1
Total	70	100

L'AV a pu être effectivement évalué chez 47 PAA (soit 94 yeux). Parmi les cas évalués, l'AV était similaire aux 2 yeux chez 38 patients et asymétrique chez 9 autres.

Figure 6: répartition des PAA selon la classification des AVL avant et après correction optique



Après correction la majorité des PAA ont été classés déficients visuelles modérées dans 51,1% des cas (n= 24) il s'agissait d'acuité visuelle comprise entre 3/10 et 1/10.

- **Evaluation de l'AVP**

L'AVP a été effectivement évaluée chez 60 patients/70. Cinq patients étaient en âge préverbal et cinq autres étaient non coopérants.

TABLEAU 11 : répartition des PAA selon les AVP

Acuité visuelle de près	Fréquence	pourcentage
P2-P3 (10/10 - 6/10)	34	56,7
P4-P5 (5/10 - 3/10)	10	16,6
P6-P8 (< 3/10)	16	26,7
Total	60	100

L'intervalle P2–P3 était le plus représenté avec 34 patients soit 48,57%.

- **Type de réfraction**

TABLEAU 12 : répartition des PAA selon le type de réfraction

Type de réfraction	Fréquence	Pourcentage
Réfraction sous cyclopentolate	10	14,3
Réfraction sous atropine	36	51,4
Réfraction sans cycloplégique	24	34,3
Total	70	100

La réfraction a été effectuée après administration de cycloplégique chez 65,7% des patients.

- La réfraction a été faite par skiascopie chez 68 patients soit 97,1%.

5.2.4. Diagnostic retenu :

- Type d'amétropie des PAA

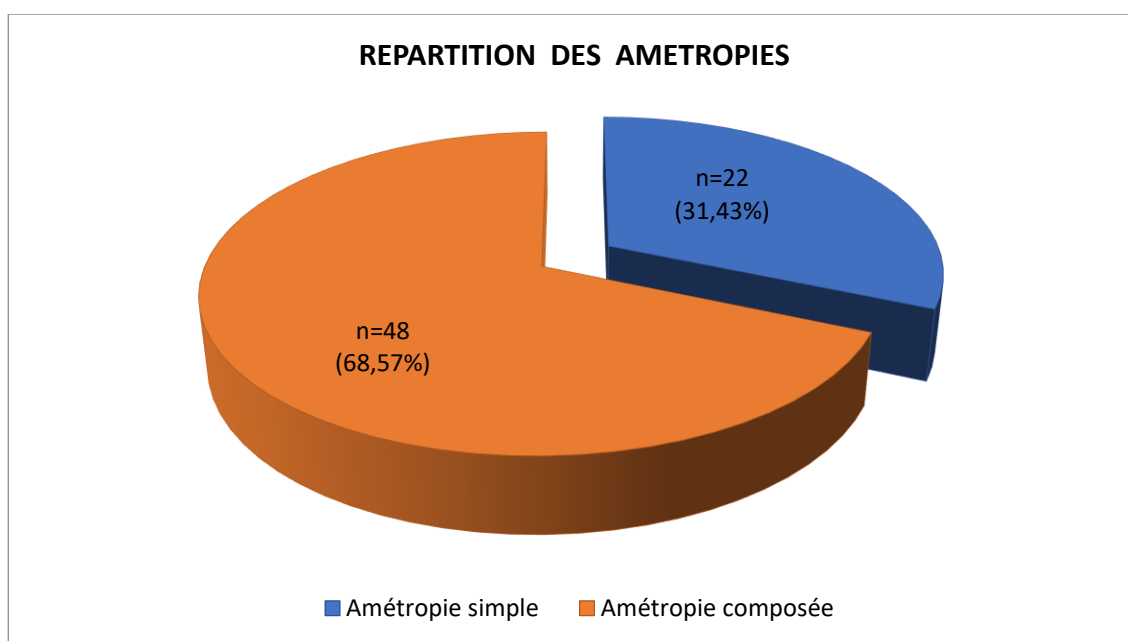


Figure 7 : répartition des patients selon les types d'amétropies

TABLEAU 13: répartition des PAA selon les différentes types d'amétropies simples

Amétropies simples	Fréquence	pourcentage
Myopie simple	9	41
Hypermétropie simple	6	27,2
Astigmatisme simple	7	31,8
Total	22	100

La Myopie simple a été la plus fréquente de l'amétropie simple avec 9 PAA soit 41%.

TABLEAU 14: répartition des PAA selon les différents types d'amétropies simples

Différents types d'amétropies simples			fréquence	pourcentage
Myopie simple (n=9)		Faible	2	22,2
		Modéré	3	33,3
		Forte	4	44,5
Hypermétropie simple (n=6)		Faible	3	50
		Modéré	2	33,3
		Forte	1	16,7
Astigmatisme simple (n=7)		Faible	1	14,3
		Modéré	2	28,6
		Fort	4	57,1

La myopie simple a concerné 9 patients soit 12,8% de l'échantillon.

Types d'amétropies composées

TABLEAU 15 : répartition des PAA selon les types d'amétropies composées

Amétropies composées	Fréquence	pourcentage
Myope-astigmat	17	35,4
Hypermétrope -astigmat	31	64,6
Total	48	100

TABLEAU 16 : répartition des PAA selon les différents types d'amétropies composées

Différents types d'amétropies composés		Fréquence	Pourcentage
Myope-astigmatisme (n=17)	Faible	0	0
	Modéré	5	29,4
	Forte	12	70,6
Hypermétrope- astigmatisme (n=31)	Faible	7	22,6
	Modéré	10	32,3
	Forte	14	45,1

Dans les 2 formes d'amétropie composée, les valeurs dioptriques étaient élevées avec une fréquence de 17% pour l'astigmatisme myopique forte et 20% pour l'astigmatisme hypermétropique forte.

- **Axe de l'astigmatisme**

TABLEAU 17 : Répartition des PAA selon l'axe de l'astigmatisme

Axe de l'astigmatisme	Fréquence	Pourcentage
Astigmatisme direct (0° - 30° ou 180° - 150°)	45	81,8
Astigmatisme inverse (60° à 120°)	8	14,6
Astigmatisme oblique (30° à 60° ou 150° à 120°)	2	3,6
Total	55	100

Sur l'ensemble des 55 cas d'astigmatisme évalué, l'astigmatisme direct était le plus fréquent.

5.3. COMORBIDITES ASSOCIEES :

5.3.1. Les antécédents d'albinisme familial:

TABLEAU 18 : répartition des PAA selon l'antécédent familial d'albinisme

Antécédent familial d'albinisme	Fréquence	Pourcentage
Oui	56	80
Non	14	20
Total	70	100

Les patients qui avaient des antécédents d'albinisme familial étaient au nombre de 56 patients soit 80%.

- **Consanguinité**

TABLEAU 19 : répartition des PAA selon la consanguinité

Consanguinités	Fréquence	Pourcentage
Consanguinité 1 ^{er} degré	14	20
Consanguinité 2 ^{ème} degré	14	20
Aucune consanguinité	42	60
Total	70	100

Le taux de consanguinité enregistré chez les PAA était de 40%.

5.3.2. Anomalies oculomotrices :

TABLEAU 20: répartition des PAA selon les anomalies oculomotrices associées amétropie

Anomalies oculomotrices	Fréquence	Pourcentage
Strabisme	28	40
Nystagmus	59	84,3
Torticolis	9	12,9

Le nystagmus a été l'anomalie oculomotrice la plus fréquente des PAA avec une fréquence de 84,3%.

TABLEAU 21 : répartition des PAA selon les Caractéristiques des anomalies OM

Anomalies oculomotrices		Fréquence	pourcentage
Nystagmus (n=59)	Pendulaire	25	39,3
	Complexe	34	60,7
Strabisme (n=24)	Convergent	11	42,4
	Divergent	17	57,6

Il s'agissait très souvent de nystagmus complexe (n= 34 ; 48,6% des PAA) et pendulaire (n=25 ; 35,7% des PAA).

5.3.3. Anomalies des annexes

- Anomalies des paupières

TABLEAU 22 : répartition des PAA selon les anomalies des paupières

Anomalies des paupières	Fréquence	Pourcentage
Normale	69	98,6
Anormale	1	1,4
Total	70	100

Les paupières étaient normales chez 69 patients soit 98,57%.

- Anomalies de la conjonctive

TABLEAU 23 : répartition des PAA selon les anomalies de la conjonctive

Anomalies de la conjonctive	Fréquence	Pourcentage
Normale	67	95,7
Anormale	3	4,3
Total	70	100

La conjonctive était normale chez 67 patients soit 95,71%.

Anomalies du segment antérieur:

- **Coloration de l'iris**

TABLEAU 24 : répartition des PAA selon la coloration de l'iris

Couleur de l'iris	Fréquence	Pourcentage
gris	5	7,1
marron	46	65,7
Autre	16	22,9
Non évalué	3	4,3
Total	70	100

La coloration de l'iris la plus représentée était la couleur marron avec 46 patients soit 65,71%.

- **Trans illumination irienne**

TABLEAU 25: répartition des PAA selon les données de la trans illumination irienne

Transi illumination irienne	Fréquence	Pourcentage
oui	48	68,6
non	22	31,4
Total	70	100

La transillumination irienne était présente chez 48 patients soit 68,57%.

- **Stadification de la transillumination**

TABLEAU 26 : répartition des PAA selon les données de la stadification de la transillumination irienne

Stade de la Transillumination irienne	Fréquence	Pourcentage
Stade 1	8	16,7
Stade 2	13	27
Stade 3	17	35,4
Stade 4	10	20,8
Total	48	100

Le stade 3 de la transillumination était le plus représenté avec 17 patients soit 35,42%.

5.3.4. Anomalies du segment postérieur :

- **Données du segment postérieur**

TABLEAU 27 : répartition des PAA selon les données du segment postérieur

Segment postérieur	Fréquence	Pourcentage
Hypo pigmentation	66	94,3
Hypoplasie papillaire	57	81,4
Hypoplasie fovéolaire	66	94,3

L' hypo pigmentation et l'hypoplasie fovéolaire étaient présent chez 66 patients soit 94,3%.

- **Stade de l'hypo pigmentation rétinienne**

TABLEAU28 : répartition des PAA selon la stadification de l'hypo pigmentation rétinienne

Stade de l'hypo pigmentation rétinienne	Fréquence	Pourcentage
Stade1	31	46,97
Stade2	16	24,2
Stade3	19	28,8
Total	66	100,00%

Le stade 1 de l'hypo pigmentation rétinienne était majoritaire avec 31patients soit 46,97%.

Répartition des patients selon la stadification OCT de l'hypoplasie fovéale : 2.

L'OCT maculaire a confirmé l'hypoplasie foveolaire grade2 chez les 5 patients ayant réalisés l'examen.

- **Type d'albinisme :**

TABLEAU 29 : répartition des PAA selon le type d'albinisme

Type d'albinisme	Fréquence	Pourcentage
Oculaire	0	0
Oculo cutanée	67	95,7
Rouquinisme	3	4,3
total	70	100

L'albinisme oculo cutané était le type le plus représenté avec 67patients soit 95,71%.

- **Tableaux croisés :**

TABLEAU 30: répartition des PAA selon le type d'amétropie simple et l'âge

Types d'amétropies	Myopie simple			Hypermétropie simple			Astigmatisme simple		
	Faible	Modéré	Forte	Faible	Modéré	Forte	Faible	Modéré	Forte
Age									
0-5	1	0	0	0	1	0	0	0	1
6-10	0	0	1	3	0	1	0	1	1
11-16	1	0	0	0	1	0	0	1	1
17-30	0	1	1	0	0	0	0	0	1
31-40	0	2	1	0	0	0	1	0	0
>40	0	0	1	0	0	0	0	0	0
Total	2	3	4	3	2	1	1	2	4

En termes d'amétropie simple, l'hypermétropie faible était le plus retrouvé dans la tranche d'âge de 6-10 ans.

TABLEAU 31 : répartition des PAA selon le type d'amétropie composée et l'âge

Types d'amétropies	Myope - astigmat		Hypermétrope - astigmat		
	Modéré	Forte	Faible	Modéré	Forte
Age					
0-5	0	0	3	1	5
6-10	2	4	1	7	1
11-16	2	5	1	1	6
17-30	0	2	2	1	2
31-40	1	1	0	0	0
>40	0	0	0	0	0
Total	5	12	7	10	14

L'amétropie composée la plus fréquente était les hypermétropes-astigmatés dans la tranche d'âge de 6-10.

TABLEAU 32: Répartition des PAA selon les données du SP et l'acuité visuelle symétrique de loin avec correction

SP	Hypo pigmentation rétinienne	Hypoplasie papillaire
AVL AC ODG		
1/10- 1/20	18	18
3/10- 1/10	24	18
>3/10	2	3
Age préverbal	5	5
Non coopérant	17	13
Total	66	57

La majorité des PAA ayant une hypopigmentation rétinienne et une hypoplasie papillaire avaient une acuité visuelle comprise entre 3 /10 et 1/10 avec respectivement 24 PAA et 18 PAA.

TABLEAU 33: répartition des PAA selon les stades de l'hypo pigmentation rétinienne et l'acuité visuelle symétrique de loin avec correction:

Stade d'hypo pigmentation rétinienne	Stade 1	Stade2	Stade3
AVL AC ODG			
1/10-1/20	11	3	4
3/10-1/10	11	6	7
>3/10	0	0	2
Age préverbal	2	2	1
Non coopérant	7	5	5
Total	31	16	19

La majorité des PAA ayant une acuité visuelle comprise entre 1/20 et 3/10 était plus représentée au stade1 de l'hypo pigmentation rétinienne.

6. COMMENTAIRES ET DISCUSSION

6.1. Contraintes et limites de l'études

Nous avons mené cette étude rétrospective afin d'étudier les amétropies chez les albinos, cependant nous avons eu quelques limites :

- Insuffisance d'information dans certains dossiers ;
- La précision de la mesure de l'AV due à la difficulté de compréhension des optotypes de mesure ;
- La difficulté de réaliser l'OCT chez tous les PAA due à l'importance du nystagmus qui pourrait avoir conduit à des résultats inexacts.

6.2. PROFIL SOCIO-DEMOGRAPHIQUE DES PAA

6.2.1. Age

Pour notre échantillon de 70 patients, la tranche d'âge de 6 - 10 ans était la plus représentée avec une fréquence de 31,4%. Les extrêmes étaient de 1an et 48 ans avec une moyenne d'âge de 12,9 ans.

Au Cameroun en 2013, André et al [8] retrouvaient que la tranche d'âge de 5 - 15ans était la plus représentée avec une moyenne d'âge de 12,30 ans, ce qui est comparable à nos données. Par contre, 2 études similaires ont retrouvé des moyennes d'âge différentes :

- celle faite en 2016 au Mali par BA et al [10] retrouvait une moyenne d'âge plus jeune (7 ans) avec des extrêmes de 1an et 15 ans
- et celle menée par Aboubakar et al [34] chez qui la moyenne d'âge de sa série était de 23,89 ans avec des extrêmes de 5ans et 38 ans.

Dans tous les cas, il s'agit de sujets jeunes.

6.2.2. Le sexe

La prédominance féminine était nette avec un sex ratio de 0,6 avec 42 femmes (60 %) et 28 hommes (40 %) cette étude était similaire à celle d'Assoumou et al [9] avec un sex ratio de 0,5 et à celle d'Aboubakar et al [34] avec un sex ratio de 0,5. En revanche ces chiffres diffèrent de ceux d'André et al [8] avec un sex ratio 1,33 et de BA et al [10] avec un sex ratio de 1,15. Il faut noter que la

répartition selon le sexe est très variable selon les études et la littérature générale.

6.2.3. Profession

Les élèves et les étudiants étaient les plus fréquents avec 47 PAA soit 67,1%. Cette prédominance des élèves/étudiant est retrouvée dans l'étude de Diarra C [35] menée à Bamako avec 45,2% et liée au fait que les différentes études se sont déroulées dans la capitale, un milieu urbain avec un fort taux de scolarisation. Parmi les adultes, les professions ménagère et commerçant étaient les plus fréquentes.

6.2.4. Residence

La Majorité des PAA résidaient à Bamako similaire à l'étude de Diarra C [35]. Cependant, 5 PAA résidaient en Guinée. La présence d'autres nationalités particulièrement de la Guinée dénote de la proximité des 2 pays mais surtout de l'aura de l'hôpital dermatologique qui est un ancien hôpital sous - régional qui offre une prise en charge holistique de la PAA dans le même espace de soin.

6.2.5. Groupe Ethnique :

Le groupe ethnique le plus prédominant était les malinkés avec 25 patients soit 35,7%. Il est difficile d'attribuer l'albinisme à une entité ethnique vue le degré de mixité inter ethnique au Mali.

6.3. CARACTERISTIQUES DE L'EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE

6.3.1. Motifs de consultation

La BAV isolée ou associée était le motif de consultation le plus fréquent avec 63% des plaintes enregistrés. La BAV reste la plainte la plus fréquente de la PAA. Elle est le plus souvent associée à une photophobie. Les études menées par Assoumou et al [9] et Mokaya et al [36] avaient noté 100% de photophobie.

6.3.2. Antécédent personnels ophtalmologiques

6.3.2.1. Consultation ophtalmologique antérieure

Pour l'examen ophtalmologique 45,7% des PAA n'avaient jamais consulté un agent de santé oculaire auparavant. Ce taux est inférieur à celui de Ba et al [10] où 79,1% des PAA étaient à leur première consultation. L'amélioration de la fréquentation des centres ophtalmologiques est soutenue par la dynamique des associations qui sensibilisent et incitent les PAA à une prise en charge précoce.

6.3.2.2. Port antérieur de correction optique

La majorité des PAA soit 64,3% ne portaient pas de correction optique. Ces chiffres sont identiques à ceux de Ba et al [10] chez qui il n'y avait que 16% de PAA qui portaient des corrections optiques, mais s'opposent à ceux de Mokaya et al [36] chez qui (83 %) des PAA portaient des corrections optiques. Cette différence pourrait s'expliquer par le fait que la population d'étude de Mokaya ne concernait que les élèves.

Evaluation de la vision des PAA

6.3.2.3. Evaluation de l'AVL des PAA

L'AV a pu être effectivement évalué chez 47 PAA (soit 94 yeux). Parmi les cas évalués, l'AV était similaire aux 2 yeux chez 38 patients et asymétrique chez 9 autres.

- Acuité visuelle de loin avant correction optique

Avant réfraction la majorité des PAA ont été classés déficients visuelles sévères dans 55,22% des cas (n=37). Il s'agissait d'AV comprise entre 1/10 et 1/20.

La déficience visuelle modérée a concerné 8 PAA (8,86%) avec une AV comprise entre 3/10 et 1/10.

Deux PAA (1,49%) ont présenté une déficience visuelle légère avec une AV $>3/10$. Aucun patient n'a eu une AV sc de 10/10

- **Acuité visuelle de loin après correction optique**

Après la réfraction la majorité des PAA ont été classés déficients visuelles modérées dans 51,1% des cas (n= 24) il s'agissait d'acuité visuelle comprise entre 3/10 et 1/10.

La déficience visuelle sévère a concernée 40,4% des PAA (n= 19). Il s'agissait AV comprise entre 1/10 et 1/20.

Quatre PAA (8,5%) ont présentés une déficience visuelle légère avec une AV > 3/10. L'étude menée par Mokaya et al [36] au Kenya avait objectivée les résultats similaires à la nôtre après correction subjective des erreurs de réfraction, la plupart des sujets examinés présentaient une déficience visuelle modérée et dans une moindre mesure sévère et aucun n'était aveugle. Selon une étude de H. Aboubakar et al [37] malgré la faible acuité visuelle d'une PAA, la correction optique apporte une amélioration et devrait être conseillé à tous les sujets albinos.

- **Evaluation de l'AVP des PAA**

L'AVP a été effectivement évalué chez 60 patients/ 70. L'intervalle P2-P3 était le plus représenté avec 34 patients soit 48,57%. L'étude menée par Assoumou et al [9] avait enregistré 45,2% des PAA à P2.

6.3.3. Types d'amétropies des PAA

Les amétropies composées étaient les plus représentées avec 48 patients soit 68,5%.

6.3.3.1. Types d'amétropies simples

La myopie simple a concerné 9 patients soit 12,8% de l'échantillon. Il s'agissait de myopie forte dans 44% des cas de myopies et 5% de l'ensemble des PAA,

L'astigmatisme simple a été la 2^{ème} cause d'amétropie simple avec une forte puissance dioptrique chez 5,7% des PAA. Pour l'hypermétropie simple, les valeurs étaient plutôt faibles chez 4,28% des PAA. Notre étude rejoignait celle

de Konaté et al [38] au Burkina chez qui La myopie simple était observée chez 23/31 PAA, Cependant l'étude de Ba et al [10] et celle de Gargouri et al [39] s'opposaient à la nôtre avec respectivement 83,8% d'astigmatisme simple, et 59% hypermétropies simple.

6.3.3.2. Type d'amétropies composées

Dans les 2 formes d'amétropies composées, les valeurs dioptriques étaient élevées avec une fréquence de 17% pour l'astigmatisme myopique forte et 20% pour l'astigmatisme hypermetropique forte, pendant que André et al [8] avaient l'astigmatisme myope comme l'erreur de réfraction la plus courante avec 40% et Aboubakar et al [34] avec 50% d'astigmatisme myopique.

6.3.3.3. Axe astigmatisme

Sur l'ensemble des 55 cas d'astigmatismes évalués, l'astigmatisme direct était le plus fréquent, ces résultats étaient similaires à ceux d'André et al [8] qui avaient enregistrés 100% d'astigmatisme direct et ceux d'Aboubakar et al [34] avec 52,8%.

COMORBIDITES ASSOCIEES

6.3.4. Antécédents familial d'albinisme

Les PAA qui avaient des antécédents d'albinisme familial étaient au nombre de 56 PAA soit 80%. Gargouri et al [39] avaient des résultats similaires avec 60%.

6.3.5. Consanguinité

Le taux de consanguinité enregistré chez les PAA était de 40%. Mukendi Nkesu et al [40] avait eu des résultats similaire avec 44,2% de consanguinité, l'étude de Ba et al [10] avait enregistré 37,2% de taux de consanguinité. Par contre Gargouri et al [38] avaient notés 100% de consanguinité.

6.3.6. Anomalies oculomotrices

Le nystagmus a été l'anomalie oculomotrice la plus fréquente chez les PAA avec une fréquence de 84,3%. Ces résultats sont similaires à celui de Ba et al [10] avec 100% de nystagmus, à celui d'Aboubakar et al [34] avec 100%, et celui de Charlotte et al [41] chez qui le nystagmus était absent chez 7,7%.

6.3.7. Caractéristiques des anomalies oculomotrices

Chez l'ensemble des PAA, il s'agissait très souvent de nystagmus complexe et pendulaire et de strabisme divergent, ces données sont similaires à celui d'André et al [8] qui avait 71,4% de strabisme divergent et Gargouri et al [39] qui avait 3cas de divergence sur 5 cas de strabisme.

6.3.8. Anomalies des annexes

L'atteinte des annexes a concerné 4 patients soit 5,7% de l'échantillon. Il s'agissait d'un cas de dystychiasis et 3 cas de ptérygion.

6.3.9. Anomalies du segment antérieur

- Coloration de l'iris

La coloration de l'iris la plus représenté était le marron avec 46 patients soit 65,71%.Ce résultat diffère de celui de Assoumou et al [9] chez qui la coloration bicolore était de 70%.

- Transillumination irienne

La transillumination irienne était présente chez 48 patients soit 68,57%

Le stade 3 de la transillumination était le plus représenté avec 17 patients soit 35,42%.

Assoumou et al [9] avaient retrouvés 100% de transillumination irienne.

Ce constat est également rapporté par Mokaya et al [36] qui avaient une transillumination de l'iris dans 87%. En effet, en raison d'un déficit en mélanine dans le stroma et l'épithélium postérieur de l'iris, la lumière réfléchié par la rétine n'est pas filtrée et les patients atteints d'albinisme subissent alors une transillumination de l'iris.

6.3.10. Anomalies du segment postérieur :

La rétine était caractérisée par une hypo pigmentation quasi générale (94,3% des PAA), une hypoplasie papillaire et fovéolaire. Notre étude était similaire à celle d'André et al [8] qui enregistre 65,1% d' hypo pigmentation rétinienne et Charlotte et al [41] avec une pigmentation normale de la rétine chez 3,8%.

6.3.11. Type d'albinisme

L'albinisme oculo cutané était le type le plus représenté avec 67 patients soit 95,7%. Selon Emily et al [4] l'AOC affecte les gens dans le monde entier, mais est plus répandu dans les pays africains.

7. CONCLUSION :

Nous avons réalisé une étude transversale descriptive rétrospective sur une période de 6 mois allant du 01 avril 2024 au 30 septembre 2024 durant laquelle les vices de réfraction chez 70 PAA ont été étudiés. La tranche d'âge de 6-10ans était la plus représentée (31,4%) avec une moyenne d'âge de 12,9 ans. Le sex ratio était de 0,6 avec une prédominance féminine. La BAV isolée ou associée était le motif de consultation le plus fréquent.

Après la réfraction la majorité des PAA ont été classés déficients visuelles modérées dans 51,1% des cas (n= 24) il s'agissait d'acuité visuelle comprise entre 3/10 et 1/10.

L'astigmatisme hypermétropique a été le vice de réfraction le plus représenté avec 20%.

8. RECOMMANDATIONS

A l'issue de ce travail nous formulons les recommandations suivantes :

➤ **Aux autorités sanitaires :**

- Effectuer des campagnes de sensibilisation et d'information sur le thème de l'albinisme.
- Doter en équipements et en personnels techniques adaptés pour une prise en charge adéquate des PAA.
- Acquisition des verres correcteurs adaptés aux PAA

➤ **Aux personnels de santé :**

- Divulguer des informations appropriées afin d'exacerber leur prise de conscience sur la nécessité d'une consultation ophtalmologique dans les premiers mois de la vie d'une PAA, et d'un suivi régulier.
- Fournir des ressources sur mesure pour répondre à leurs besoins en matière de soins oculaires.

➤ **Aux PAA :**

- Port de verres correcteurs et suivi ophtalmologique régulier.

9. REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Benoit Arveiler, Vincent Michaud, Eulalie Lasseaux : Albinism An Underdiagnosed Condition. *J Invest Dermatol*, 2020 Jul;140(7):1449-1451.
2. Benoit Arveiler, Eulalie Lasseaux, Fanny Morice-Picard. Clinique et génétique de l'albinisme. *Presse Médicale* ; 2017, 7–8, (46) : 645-647.
3. Justin R. Federico, Karthik Krishnamurthy : Albinism. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan. 2023 Aug 14 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30085560>.
4. Emily Z Ma, Albert E Zhou, Karl M Hoegler, Amor Khachemoune : Oculocutaneous albinism: epidemiology, genetics, skin manifestation, and psychosocial issues. *Arch Dermatol Res*, 2023 Mar, 315(2):107-116.
5. Carolina Reato Marçon, Marcus Maia : Albinism epidemiology, genetics, cutaneous characterization, psychosocial factors. *An Bras Dermatol*, 2019 Sep-Oct, 94(5):503-520.
6. Anita Franklin, Patricia Lund, Caroline Bradbury-Jones, Julie Taylor : Children with albinism in African regions: their rights to 'being' and 'doing'. *BMC Int Health Hum Rights*, 2018 Jan 12; 18(1):2
7. Ramesh Venkatesh, Sameeksha Agrawal, Nikitha Gurram Reddy et al : Choroidal and retinal thickness variations in ocular albinism. *Indian J Ophthalmol*, 2022 Jul; 70(7):2506-2510.
8. André Ombwa Eballé, Côme Ebana Mvogo, Christelle Noche, Marie Evodie Akono Zoua, Andin Viola Dohvoma_: Refractive errors in Cameroonians diagnosed with complete oculocutaneous albinism. *Clin Ophthalmol*, 2013(7), 1491-5.
9. Prudence Ada Assoumou, Andy Viola Dohvoma, Steve Mvogo Ebana : Ocular Manifestations Encountered in Albinos Living in Libreville: Epidemiological and Clinical Aspects, *Open Journal of Ophthalmology*, November 2019, Vol.9 No.4.

10. BA K, Amassagou D, Sylla F, Traoré J, Traoré L, Diallo A : Evaluation et prise en charge des désordres ophtalmologiques des enfants albinos : Etude de 43 cas à Bamako. Soao 2016;pp 38-41
11. Omar R, Idris SS, Meng CK, Knight VF: Management of visual disturbances in albinism: a case report. J Med Case Rep 2012;6:316. <https://doi.org/10.1186/1752-1947-6-316>
12. Koudoukpo C1, Dégboé B3, Agbessi N1, Ataïgba E2, Akpadjan F3, Akowanou M1, Adégbidi H3, Atadokpèdé F3 : Aspects Epidémiologiques et Diagnostiques des Dermatoses dans Quatre Associations de Personnes Atteintes d'albinisme Oculo Cutané au Benin en 2020. Health Sci. Dis: Vol 23 (1) 2022 pp 40-45
13. E Moreno-Artero, F Morice-Picard, D Bremond-Gignac et al: Management of albinism: French guidelines for diagnosis and care. J Eur Acad Dermatol Venereol, 2021 Jul, 35(7):1449-1459
14. Perrine Pennamen MD, Linh Le PhD, Angèle Tingaud-Sequeira PhD: BLOC1S5 pathogenic variants cause a new type of Hermansky–Pudlak syndrome. Genetics in Medicine , Volume 22, Issue 10, October 2020, Pages 1613-1622
15. Glenn W Vicary, Yeidyly Vergne, Alberto Santiago-Cornier, Lisa R Young, Jesse Roman : Pulmonary Fibrosis in Hermansky-Pudlak Syndrome. Ann Am Thorac Soc, 2016 Oct;13(10):1839-1846

16. Maaloul I, Talmoudi J, Chabchoub I, Ayadi L, Kamoun TH, Boudawara T, et al. Chediak Higashi syndrome presenting in accelerated phase: A case report and literature review. *Hematol Oncol Stem Cell Ther.* 2016; 9(2):71-5.
17. Seth S Margolis, Gabrielle L Sell, Mark A Zbinden, Lynne M Bird: Syndrome d'Angelman. *Neurotherapeutics*, 2015 Jul;12(3):641-50
18. Lina-Maria Castaño-Jaramillo , Saul O Lugo-Reyes , Mario E Cruz Muñoz et al: Diagnostic and therapeutic caveats in Griscelli syndrome. *Scand J Immunol*, 2021 Jun;93(6):e13034
19. Aziliz Le Gall : Prise en charge orthoptique de l'albinisme.
Mémoire Orthoptie. Marseille. 2023.
20. Bradley J Katz , Kathleen B Digre :Diagnosis, pathophysiology, and treatment of photophobia. *Surv Ophthalmol*2016, Jul-Aug; 61(4):466-77.
21. Mebratu Mulusew Tegegne¹, Sofonias Addis Fekadu¹, Abel Sinshaw AssemPrevalence of Strabismus and Its Associated Factors Among School-Age Children Living in Bahir Dar City: A Community-Based Cross-Sectional Study *Clin Optom (Auckl)*, 2021 Apr 8;13:103-112.
22. Magella M Neveu,^{1, 2} Srikanta Kumar Padhy,³ Srishti Ramamurthy,⁴ Brijesh Takkar,⁴ Subhadra Jalali,⁴ Deepika CP,⁴ Tapas Ranjan Padhi,³ et Anthony G Robso *Clin Ophthalmol.* Manifestations ophtalmologiques de l'albinisme oculo-cutané et oculaire : perspectives actuelles 2022 ; 16 : 1569 à 1587
23. Kamaraj B, Purohit R. Mutational Analysis of Oculocutaneous Albinism: A Compact Review. *BioMed Res Int.* 2014;2014:1–10.
24. Oumar DIALLO. Etude sur les vices de réfraction chez les élèves de 12 à 18 ans en commune IV du district de Bamako .Thèse Médecine. Bamako.2008. 08M297.
25. Kassim Bako SANGARE : Diabète et vices de réfraction à propos de 53 cas au centre de santé de référence de la commune v de Bamako. Thèse Médecine. 2008. Bamako. 08M175.

26. Issiaka TRAORE : vices de réfraction chez les élèves de première et deuxième années dans quatre écoles de la commune rurale de sanankoroba, Thèse Médecine. 2014. 14M257
27. Alejandra Daruich : High and pathological myopia, Revue Francophone d'Orthoptie Volume 15, Issue 1, January–March 2022, Pages 15-19.
28. Kouassi Fx1, Soumahoro M1, Kra Ans1 ET al : aspects epidemiologiques, cliniques et therapeutiques des ametropies de l'enfant : à propos de 570 cas au chu de cocody. soao N° 02- 2016, pp. 51-57.
29. M. Delbarre, H.M. Le, W. Boucenna, F. Froussart-Maille : Hypermétropie et chirurgie. Journal Français d'Ophtalmologie, Volume 44, Issue 5, May 2021, Pages 723-729.
30. Jun Zhang, Yifei Wu , Bhavna Sharma , Ritu Gupta , Shantanu Jawla , Mark A Bullimore : Epidemiology and Burden of Astigmatism: A Systematic Literature . Review Optom Vis Sci, 2023 Mar 1;100(3):218-231
31. C. Albou-Ganem: Presbyopia and refractive surgery .Ophtalmologie Volume, September 2019, Pages 790-798
32. Paluku K J1, kahindo kahatane alexis1, kanyere Mutuho Charmante2, Mumbere Muhesi : Fréquence des amétropies aux cliniques universitaires du graben en République Démocratique du Congo. Kisangani Médical Juin 2022, Vol 12(2) : 556 563
33. Khulood Muhammad Sayed , Marwa Mahmoud Abdellah , Ahmad Gad Kamel : Analysis of the Refractive Profile of Children with Oculocutaneous albinism versus an Age-Matched Non-Albino Group. Clin Ophthalmol, 2021 Jan 8;15:73–78.
34. Aboubakar H, Dohvoma V, Ebana Mvogo S et al : Le nystagmus du sujet albinos camerounais Health Sci. Dis: Vol 18 (2) Suppl 1 June 2017 Available at www.hsd-fmsb.org 25.
35. Céline Beyira Alima DIARRA : Étude des facteurs associés aux lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses chez les personnes atteintes

d'albinisme de 2018 à 2022, au sein de l'Hôpital de Dermatologie de Bamako. Thèse Médecine 2023. 23M114

36. Mokaya, A.K., Njuguna, W., Ilako, D. and Choskey, P: Pattern of Ocular Findings in Persons with Albinism in Kenya 2015. [tps://www.semanticscholar.org/paper/Pattern-of-ocular-findings-personswith](https://www.semanticscholar.org/paper/Pattern-of-ocular-findings-personswith)
37. H. Aboubakar, V.A. Dohvoma, S.R. Ebana, Mvogo, J.A. Ndongo, E. Epee, C. Ebana Mvogo : Corrélation entre la réfraction et la longueur axiale du sujet. *Journal Français d'Ophtalmologie*, Volume 47, Issue 6, June 2024, 104189
38. Konate et al : Albinismes Oculocutanés : Aspects Épidémiologiques, Cliniques et Offre de Soins dans la Commune Rurale de Léna (Burkina Faso) .*Health Sci. Dis: Vol 21 (5) May 2020. P 5-10.*
39. S. Gargouri et al : la prise en charge optique des albinos en Tunisie. RE Service d'ophtalmologie, CHU Habib Bourguiba, Sfax, Tunisie. 2 Faculté de médecine, Université de Sfax-Tunisie J.I. M. Sfax, N°25; Février 17 40-4.
40. Mukendi Nkesu : l'Albinisme au Kasai Oriental (République Démocratique du Congo) : Aspects Épidémiologiques et Cliniques. *Journal Français d'Ophtalmologie*, Volume 47, Issue 6, June 2024, 104189
41. Charlotte C Kruijt , Gerard C de Wit , Arthur A Bergen et al: The Phenotypic Spectrum of Albinism. *Ophthalmology*, 2018 Dec; 125(12):1953-1960.

FICHE D'ENQUETE

Amétropies chez les PAA à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako

Numéro d'identification : Numéro de téléphone.....

I. DONNÉES SOCIODÉMOGRAPHIQUES

Q1. Age : /..... / 1= 0-1 an, 2= 1-3 ans, 3=3- 5ans, 4=5-10ans, 5=10-15 ans,
6=15-30ans, 7= 30-40, 8= 40-50 ans, 9= > 50

Q2. Sexe : /...../ 1= masculin 2= féminin

Q3. Ethnie : /...../ 1=bambara, 2=malinké, 3= soninké, 4= peulh ,5= bobo,
6=senoufo ,7=autres

Q3.1 Si 7 préciser/...../

Q4.Profession : 1=préscolaire, 2= scolaire/ étudiant, 3= ménagère, 4=
commerçant, 5=cultivateur, 6= autre

Q4.1 Si autres préciser/...../

Q5. Niveau d'étude : /...../ 1=primaire, 2=secondaire, 3=supérieure, 4= non
scolarisés, 5= études coraniques

Q6. Résidence : /...../ 1= Bamako, 2= Région, 3= Hors du pays

Q5.1 Si 2, Préciser/...../

Q5.2 Si 3 Préciser /...../

II- CARACTÉRISTIQUES DES AMÉTROPIES

- antécédents personnels :

Q7. Première consultation ophtalmologique : /...../ 1=oui, 2 = non

Q8. Port de lunette : /...../ 1=oui, 2 =non

Q8.1 Vision de loin : /...../ 1=oui, 2 = non

Q8.2 Vision de près : /...../ 1=oui, 2 = non

Q9. Compensation portée :

Q9.1 Cp de loin :

Q9.1.1 Sphère OD :

Q9.1.4 Sphère OG :

Q9.1.2 Cylindre OD :

Q9.1.5 Cylindre OG :

Q9.1.3 Axe OD :

Q9.1.6 Axe OG :

Q9.2 Cp de près :

Q9.2.1 Sphère OD :

Q9.2.4 Sphère OG :

Q9.2.2 Cylindre OD :

Q9.2.5 Cylindre OG :

Q9.2.3 Axe OD :

Q9.2.6 Axe OG :

Examen objectif :

Q10. Type de réfraction: /...../ 1= réfraction sous cycloptolate, 2= réfraction sous atropine, 3= réfraction sans cycloplégique.

Q11. Skiascopie : /...../ 1= fait, 2= non fait

Q11.1 Sphère OD :

Q11.4 Sphère OG :

Q11.2 Cylindre OD :

Q11.5 Cylindre OG :

Q11.3 Axe OD :

Q11.6 Axe OG :

Examen subjectif (nouvelle prescription)

Q12. Prescription de loin : /...../ 1= oui, 2= non

Q12.1 Sphère OD :

Q12.4 Sphère OG :

Q12.2 Cylindre OD :

Q12.5 Cylindre OG :

Q12.3 Axe OD :

Q12.6 Axe OG :

Acuité visuelle sans correction :

Q13. Acuité visuelle de loin sans correction (AVL SC) :

Q13.1 AVLSC symétrique : /...../

Q13.2 AVLSC asymétrique :

Q13.2.1. AVLSC du meilleur œil: /...../

Q13.2.2. AVLSC du mauvais œil : /...../

1= PPL, 2= < CLD1m ≥ PL, 3= < CLD3m ≥ CLD1m, 4= <1/10 ≥ CLD1m,
5= <3/10 ≥ 1/10, 6= ≥3/10, 7= préverbal, 8= non coopérant.

Q14. Acuité visuelle de loin avec correction (AVL AC) :

Q14.1 AVL AC symétrique : /...../

Q14.2 AVL AC asymétrique :

Q14.2.1. AVL AC du meilleur œil: /...../

Q14.2.2. AVL AC du mauvais œil : /...../

1= PPL, 2= < CLD1m ≥ PL, 3= < CLD3m ≥ CLD1m, 4= <1/10 ≥ CLD1m,
5= <3/10 ≥ 1/10, 6= ≥3/10, 7= préverbal, 8= non coopérant.

Q15. AVP ODG :

1=P2-P3, 2= P4-P5, 3=P6-P8, 4= P10-P14, 5= P20-P28, 6= préverbal, 7= non
coopérant

Q16. Type de verres : /...../ 1= progressif, 2= bifocal, 3= unifocal

Q17. Coloration : /...../ 1= grise, 2= noir, 3=marron, 4= bleu, 5=
jaune, 6 =rouge, 7= aucune

Q18. Essaie des filtres : /...../ 1= oui, 2= non

Q19. Résultat : /...../ 1= satisfait après correction, 2= non
satisfait, 3= pas d'avis

Diagnostic retenu

Q20. Type d'amétropie /...../ 1= amétropie simple, 2= amétropie
composée

Q21. Myopie simple /...../ 1=faible, 2=modérée, 3=forte

Q22. Hypermétropie simple /...../ 1=faible, 2=modérée, 3=forte

Q23. Astigmatisme simple /...../ 1= faible, 2=modéré, 3= fort

Q24. Axe astigmatisme /...../ 1= direct, 2= inverse, 3 = oblique

Q25. Myope-Astigmaté/...../ 1= faible, 2= modéré, 3= fort

Q26. Hypermétrope –Astigmat/...../ 1= faible, 2= modéré, 3= fort

Q27. Presbytie/...../ 1= débutante, 2= modérée, 3= avancée

Q28. Classification de l'état de la vision /...../ 1= déficience moyenne, 2= déficience sévère, 3=déficience profonde, 4=déficience presque totale, 5= déficience totale

1= déficience moyenne= acuité visuelle $< 3/10$ et $\geq 1/10$

2=déficience sévère = acuité visuelle $< 1/10$ et \geq CLD à 3m

3= déficience profonde= acuité visuelle $<$ CLD à 3m et \geq LD à 1m

4= déficience presque totale= acuité visuelle $<$ CLD à 1m et \geq perception lumineuse (PL)

5= déficience totale= acuité visuelle : pas de perception lumineuse (PPL)

III COMORBIDITE ASSOCIE

Q29. Motif de consultation :.....

Antécédents

Q30. Antécédent d'albinisme : /...../ 1= oui, 2= non

Q30.1 Si oui à préciser : /...../ 1= un des parents 2= les deux parents 3= enfant de la fratrie, 4= grand parent, 5= autres parents

Q30.2 Si autre préciser/

Q31. Consanguinité /...../ 1=oui, 2= non

Q31.1 Si oui préciser le degré /...../ 1=1^{er} degré 2= 2^{ème} degré

Anomalie oculomotrice associée

Q32. Mouvements oculaires

Q32.1 Motilité (H test) : / / 1= bonne, 2=mauvaise, 3= non coopérant 4= non fait

Q32.2 Cover test : /...../ 1= otho, 2 = esotropie , 3= exotropie , 4 : hypertrophie , 5 : esophorie, 6=exophorie , 7-hyperphorie.

Q33. Strabisme : /...../ 1=oui, 2= non

Q33.1 Si oui préciser /...../ 1= convergent 2= divergent 3= hypertropie
4=hypotropie

Q34. Nystagmus : /...../ 1=oui, 2= non

Q34.1 Si oui préciser /...../ 1 = pendulaire, 2= rotatoire, 3= complexe

Q35. Torticolis : /...../ 1= oui, 2= non

Anomalie des annexes

Q36. Paupière /...../ 1 = normale, 2= anormal

Q36.1 Si anormal à préciser :

Q37. Le système lacrymal /...../ 1 = normale, 2= anormal

Q37.1 Si anormal à préciser :

Anomalies du globe oculaire

Q38. Segment antérieur ODG :

Q.38.1 Couleur de l'iris : /...../ 1 =Gris, 2= vert, 3=marron, 4=
autre

Q38.2 Transillumination irienne : /...../ 1= oui, 2= non

Q38.2.1 Si oui préciser le stade /...../ 1= stade 1, 2= stade 2, 3 = stade 3,
4= stade 4

- stade 1 : transillumination périphérique ponctuée;

-Stade2 : transillumination périphérique diffuse ;

-Stade3 : transillumination diffuse avec l'équateur du cristallin

-Stade4 :transillumination totale y compris le bord pupillaire .

Q38.4 Autres anomalies à
préciser.....

Q39. Segment postérieur ODG :

Q39.1.Hypo pigmentation rétinienne : Oui /___/ Non /___/

Q39.1.1 Si oui préciser le stade /...../ 1= stade 1, 2= stade 2, 3= stade3

Stade 1=les vaisseaux choroïdiens sont facilement vus dans macula

Stade 2= les vaisseaux choroïdiens sont moins distinctement vus à cause d'un épithélium pigmentaire rétinien qui reste toutefois translucide

Stade3= la macula est suffisamment opaque pour que les vaisseaux de la choroïde ne soient pas visibles.

Q39.2 Hypoplasie papillaire: /...../ 1= oui, 2= non

Q39.3 Hypoplasie fovéolaire : Oui /___/ Non/___/

Q39.3.1 Si oui préciser le grade /___/ 1= grade 1, 2= gade 2, 3 = grade 3, 4 = grade4

-grade 1 : fosse fovéale peu profonde avec la présence d'un élargissement de la couche nucléaire externe (ou ONL pour outer nuclear layer) et d'un allongement du segment externe des photo récepteurs (ou OS pour outer segment) ;

-grade 2 : classe 1, mais avec une absence de dépression fovéolaire ;

-grade 3 : grade 2 avec une absence d'allongement d'OS en plus;

-grade4 : grade3 avec l'absence d'un élargissement d'ONL associé.

43.3.2 Autres anomalies à préciser.....

Anomalie générale

Q40. Anomalies générales /...../ 1= oui, 2= non

Q40.1 Si oui préciser /

Q41. Type d'albinisme : /...../ 1 : albinisme oculaire, 2 = albinisme oculocutané

FICHE SIGNALITIQUE

Nom : KOITA

Prénoms : Marigueritte

Titre de la thèse : Amétropies chez les personnes atteintes d'albinisme à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako.

Nationalité : Malienne

Lieu de dépôt : Bibliothèque de la Faculté de Médecine de Pharmacie et d'Odontostomatologie du Mali.

Secteur d'intérêt : Dermatologie - Ophtalmologie

Email : koitamargueritte@gmail.com

Résumé : L'albinisme est une affection cliniquement et génétiquement hétérogène caractérisée par des degrés variables d'hypo pigmentation allant d'une absence totale de pigmentation à une pigmentation normale. Il constitue la deuxième cause la plus fréquente de perte congénitale d'acuité visuelle dans les pays industrialisés après l'atrophie optique [1,2].

L'occurrence est estimée entre 1/17 000 et 1/20 000 dans l'ensemble. L'OCA affecte les gens dans le monde entier, mais est plus répandu dans les pays africains [3,4].

L'Objectif principal était d'étudier les amétropies chez les PAA. Pour cela, nous avons mené une étude transversale descriptive et rétrospective pendant une période de 6 mois. La population d'étude était toutes les PAA vues en consultation. Notre étude s'est déroulée conjointement à l'unité de consultation de l'Hôpital de Dermatologie de Bamako et le service d'ophtalmologie pédiatrique du CHU – IOTA. La tranche d'âge 6 – 10 ans a été la plus représentée. La moyenne d'âge a été de 12,9 avec des extrêmes de 1an et 48ans

Le sexe féminin était le plus fréquent avec un sex ratio de à 0,6 Parmi les plaintes rapportées par les PAA, la BAV isolée ou associée était le motif de consultation le plus fréquent avec 63% des plaintes enregistrées. L'AV a pu être effectivement évalué chez 47 PAA (soit 94 yeux). Parmi les cas évalués, l'AV était similaire aux 2 yeux chez 38 patients et asymétrique chez 9 autres. Les amétropies composées étaient les plus représentées avec 48 patients soit 68,5%. La tranche d'âge de 6-10 ans était la plus représentée avec 31,4%. Le taux de consanguinité enregistré chez les PAA était de 40%. L'astigmatisme hypermétropique a été le vice de réfraction la plus représentée avec 20%.

MOTS CLES : Amétropie, albinisme, réfraction, PAA.

SERMENT D'HYPPOCRATE

En présence des Maîtres de cette faculté, de mes chers condisciples, devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Etre Suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine. Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail ; je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires. Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime. Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient. Je garderai le respect absolu de la vie humaine dès la conception. Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité. Respectueux et reconnaissant envers mes maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères. Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.

JE LE JURE !!!