

Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la
Recherche Scientifique

REPUBLIQUE DU MALI
Un Peuple-Un But-Une Foi



ANNEE UNIVERSITAIRE 2023-2024

Année Universitaire 2023-2024



MÉMOIRE DE MEDECINE

ETUDE DES MANIFESTATIONS OPHTALMOLOGIQUES CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES D'ALBINISME A L'HDB

Présenté et soutenu publiquement le 18/02/2025

Par : Mme. Aoua DIAKITE

Pour l'obtention du Diplôme d'études spécialisées de dermatologie
Léprologie-vénérologie

JURY

PRESIDENT : M. Ousmane FAYE, Professeur Titulaire
DIRECTRICE : M. Fatoumata SYLLA, Maitre de Conférences Agrégé
CO-DIRECTEUR : M. Mamadou Gassama, Maitre de Conférences Agrégé
MEMBRE : M. Kouréissi TALL, Maitre de Recherche
: M. Mamoudou DIAKITE, Dermatologue

**DEDICACE
REMERCIEMENTS**

DEDICACES

Je dédie ce travail :

A DIEU

Je dédie cette mémoire à Allah le tout puissant et à son prophète Mohamed (PSL). Par ta miséricorde et ta grâce tu m'as assisté tout au long de ma vie je te prie seigneur d'accepté ce modeste travail en témoignage de ma reconnaissance et de ma foi. Fasse que je me souviene de toi en toutes circonstances.

A mon père, DIAKITE ZOUMANA

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 ce mémoire.

A ma mère, DIAKITE NANY

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 infailible, Merci d'être toujours là pour moi.

A mon tendre époux : Dr Coulibaly Alhousseny

Aucun mot ne saurait exprimer à sa juste valeur l'ampleur de l'affection et de l'admiration que j'éprouve pour toi. Ta compréhension, disponibilité, attention, soutien moral constant ne m'ont jamais fait défaut. Qu'Allah consolide les liens sacrés qui nous unissent.

A mes frères et Sœurs

Votre solidarité, votre respect et votre amour les uns envers les autres ont fait de vous une famille exemplaire. Restons unis. Veuillez recevoir ici mes sentiments les plus fraternels. Qu'Allah nous donne longue vie pour qu'on puisse continuer de partager ensemble ces moments de joie.

Remerciements

Au bon Dieu, le Tout Puissant, le Clément, le Miséricordieux, le maître du monde et des cieux. Pour m'avoir donné la santé et la chance de poursuivre mes études. Grâce à vous, nous avons pu mener à bout ce travail.

A notre maître :

Pr Ousmane FAYE: Chef de service dermatologie de Bamako. Ce travail est le fruit de l'effort conjugué de toute une équipe de recherche à laquelle vous avez su inculquer l'esprit de la compétitivité dans l'honnêteté scientifique. Puisse ce travail exprimer toute ma profonde reconnaissance et mon admiration.

A mes autres maîtres et aînés du service de dermatologie de l'hôpital de dermatologie de Bamako (HDB) : Pr Adama DICKO, Dr Binta GUINDO, Dr Alima KEITA, Dr TALL Kouréissi, Dr DIARRA Mariam, Pr Mamadou GASSAMA, Pr Yamoussa KARABINTA, Dr Lamissa CISSE, Dr Youssouf FOFANA, Dr TRAORE Bekaye, Dr Amadou DICKO, Dr SISSOKO Madou, Dr TRAORE Aboubacrine, Dr SAMAKE Aicha, Dr SYLLA Ousmane, Dr KEITA Lassine, Dr KONE Mamadou, Dr Zeïnabou Diallo, Dr KANOUTE Abdoulaye, Dr DIAKITE Mamoudou, Dr SAVANE Moussa, Dr KONE Chaka, Dr SIMPARA Bakary , Mahamé Diarra Dr DISSA Labassou ,Dr Sogona TOURE, Dr Ali Coulibaly, Dr Karidiatou Diarra Dr Adam Konadji, Dr Ramatou Dembélé Dr Tati Traoré, Dr DIARRA Diaratou; les infirmiers. Acceptez ici mes reconnaissances intarissables.

Aux collègues DES de la promotion : Dr DIALLO Maimouna, Dr COULIBALY Sanata, Dr KONE Djénéba, Dr COULIBALY Hawa, Ce Travail est le fruit de vos efforts conjugués. Je saisis cette opportunité pour vous faire part de ma profonde reconnaissance.

Aux cadets DES du service : Dr KEITA Djénéba, Dr TRAORE Balla, Dr BAMBAMBA Ismaila, Dr KAMATE Promoubé, Dr SAMAKE Zoumana, Dr Fatoumata Dembélé , Dr Mariam Sangaré ,Nana Kadidia Diallo , Dr Poudiougou , Lélé la Fortune, Dr Sangho Aïssata, Dr Aminata Sangaré , Dr Sidi Touré, Dr Dramane Traoré, Dr Diabagaté habibatou; Merci pour votre collaboration ; je vous souhaite bon courage.

A tout le personnel de l'hôpital de dermatologie de Bamako (HDB).

**HOMMAGES AUX
MEMBRES DU JURY**

A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DU JURY

Pr Ousmane Faye

- **Professeur titulaire en dermato lepro vénéréologie à la FMOS**
- **Spécialiste en anatomopathologie dermatologique**
- **Ph.D en épidémiologie et science de l'information biomédicale de l' université Pierre et Marie Curie**
- **Coordinateur du DES de dermato lepro vénéréologie**
- **Coordinateur du projet Télé dermatologie du Mali**
- **Directeur de l'hôpital de dermatologie de Bamako de 2019-2024**
- **Vice doyen de la FMOS de 2014-2019**
- **Membre de l'académie Nationale de Médecine, France**
- **Président de la Société Malienne de Dermatologie Vénéréologie (SOMADEV)**
- **Membre de plusieurs sociétés savantes nationales et internationales**

Cher maître,

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. Nous avons eu la chance et le privilège de travailler sous votre direction, de profiter de votre culture scientifique.

Puisse Dieu vous donne une longue vie.

A NOTRE MAITRE ET MEMBRE DU JUGE :

Dr Kouréissi TALL

- **Spécialiste en dermato-lepro-vénérologie**
- **Praticien hospitalière à l'hôpital de dermatologie de Bamako**
- **Maitre de recherche à l'HDB**
- **Membre de la société malienne de dermatologie vénéréologie (SOMADEV)**
- **Membre de la société de dermatologie Afrique Francophone (SODAF)**
- **Membre de la société Française de dermatologie (SFD)**
- **Diplômé de formation Médicale Spécialisée Approfondie (DFMSA) en Onco-dermatologie à l'institut Gustave Roussy à Villejuif**

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 CO- DIRECTEUR DE MEMOIRE :

Pr Mamadou GASSAMA

- **Maître de Conférences Agrégé en dermato-léprologie-vénérologie à la FMOS**
- **Praticien hospitalier à l'hôpital de dermatologie de Bamako**
- **Point focal des personnes atteintes d'albinisme au Mali**
- **Membre de la société malienne de dermato-lepro-vénérologie**

Cher Maître,

Nous sommes heureux de l'honneur que vous nous faite en acceptant de codiriger ce travail.

La simplicité, la disponibilité, l'humanisme et l'extrême courtoisie sont autant de qualités que vous incarnez. Votre rigueur scientifique, votre accueil fraternel font de vous un exemple à suivre. Nous vous sommes reconnaissants pour ce que vous avez fait pour notre formation.

Trouvez ici l'expression de notre profonde gratitude.

A NOTRE MAITRE ET DIRECTRICE DE MEMOIRE :

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 (SAFO)**
- **Membre de la Société Française d'ophtalmologie (SFO)**
- **Membre de l'alliance mondiale contre le cancer (AMCC)**
- **Enseignant chercheur de classe exceptionnelle.**

Chère Maitre

Nous vous remercions pour l'honneur que vous nous faites en acceptant de diriger ce travail malgré vos multiples occupations. Durant notre formation, nous avons eu le privilège de bénéficier de votre sens professionnel.

Votre culture scientifique et votre simplicité exemplaire sont pour nous un objet d'admiration et de profond respect.

Permettez-nous de vous exprimer, cher maître, notre profonde gratitude et notre grande estime.

SOMMAIRES

SOMMAIRES :

I. INTRODUCTION...	16
II. Objectifs	18
III. Méthodologie	20
IV. RESULTATS	25
V. Commentaires et discussions	39
Conclusion	43
RECOMMANDATIONS	45
Bibliographie	47
Annexes	49

Table des Tableaux :

Tableau I : Description des variables sociodémographiques des PAA	20
Tableau II: Description des variables relatives au profil des PAA	21
Tableau III: Description des variables relatives aux manifestations ophtalmologiques associées	21
Tableau IV : Description des variables relatives aux manifestations dermatologiques associées	21
Tableau V: Répartition des PAA selon l'âge/Sexe	24
Tableau VI: Répartition des PAA selon la profession	26
Tableau VII: Répartition des PAA selon les parents directs atteints d'albinisme.....	27
Tableau VIII: Répartition des PAA selon autres parents atteints d'albinisme.....	27
Tableau IX: Répartition des PAA selon le type de consanguinité	27
Tableau X : Répartition des PAA selon la couleur des cheveux.....	28
Tableau XI: Répartition des PAA selon la couleur de la peau	28
Tableau XII: Répartition des PAA selon la forme clinique des PAA	28
Tableau XIII: Répartition des PAA selon la nature des signes fonctionnels/Sexe	29
Tableau XIV: Répartition des PAA selon l'acuité visuelle de loin symétrique sans correction optique (AVLSC)	29
Tableau XV : Répartition des PAA selon l'acuité visuelle de loin avec correction optique ODG symétrique	30
Tableau XVI: Répartition des PAA selon l'acuité visuelle de près	30
Tableau XVII: Répartition des PAA selon le type d'amétropie.....	30
Tableau XVIII: Répartition des PAA selon les amétropies simples	31
Tableau XIX: Répartition des PAA selon les amétropies composées	31
Tableau XX : Répartition des PAA selon la présence de la presbytie	32
Tableau XXI: Répartition des PAA selon la présence du strabisme :.....	32
Tableau XXII: Répartition des PAA selon la présence du nystagmus.....	32
Tableau XXIII: Répartition des PAA selon le type de nystagmus.....	33
Tableau XXIV: Répartition des PAA selon la couleur de l'iris/Couleurs de la peau	33
Tableau XXV: Répartition des PAA selon la couleur de l'iris/Couleurs des cheveux	33
Tableau XXVI: Répartition des PAA selon la couleur de l'iris/Ephélides	34
Tableau XXVII: Répartition des PAA selon les stades de transillumination/Couleur de l'iris	34
Tableau XXVIII: Répartition des PAA selon les stades d'hypo pigmentation irienne.....	34
Tableau XXIX: Répartition des PAA selon les stades d'hypoplasie papillaire	35
Tableau XXX: Répartition des PAA selon les lésions associées	35
Tableau XXXI: couleur de la peau/Peau rhomboïdale.....	35
Tableau XXXII: couleur de la peau /Erythème solaire	36
Tableau XXXIII: couleur de la peau /Ephélides	36

Liste des figures :

Figure 1: Répartition des PAA selon l'ethnie	25
Figure 2: Répartition des PAA selon la provenance	26

ABREVIATIONS

Liste des abréviations

FMOS : Faculté de médecine et d'odontostomatologie

HDB : Hôpital de Dermatologie de Bamako

BAV : Baisse de l'acuité visuelle

PAA : Personne atteinte d'albinisme

UV : Rayons ultraviolets

BAV : Baisse de l'acuité visuelle

AVLC : Acuité visuelle de loin avec correction

AVLS : Acuité visuelle de loin sans correction

AVP : Acuité visuelle de près

PEC : Prise en charge

CLD : Compte des doigts

AOC : Albinisme oculo cutanée

INTRODUCTION

I. INTRODUCTION :

L'albinisme est une maladie génétique liée à un défaut héréditaire de la biosynthèse de la mélanine [1]. Elle se traduit par une diminution généralisée de la pigmentation des yeux, de la peau et des phanères [1]. Il constitue la deuxième cause la plus fréquente de perte congénitale d'acuité visuelle dans les pays industrialisés après l'atrophie optique [3]. Les manifestations ophtalmologiques constituent un élément constant, au premier plan dans les pays tempérés [2]. Les personnes atteintes d'albinisme (PAA) sont des candidats pour la réadaptation visuelle par des aides visuelles [3]. Chez PAA on retrouve: une baisse de l'acuité visuelle, des erreurs réfractives, une hypo pigmentation irienne et rétinienne et une hypoplasie fovéolaire [1,4]. Ce défaut de la mélanine rend aussi ces personnes vulnérables aux rayons ultraviolets (UV) avec une plus grande prédisposition au cancer de la peau [5].

L'albinisme existe chez tous les groupes de populations dans le monde [6], il touche en moyenne 1/17 000 personnes dans le monde [1,7], la prévalence en Europe et en Amérique du Nord est estimée entre 1/17 000 et 1/ 20 000 [1,5]. Cette fréquence varie dans le monde avec une prévalence connue plus forte en Afrique en rapport avec une consanguinité augmentée [7]. L'albinisme serait à l'origine de 5-10 % des malvoyances dans le monde [2,3].

Le taux de prévalence de l'albinisme en Afrique est estimé à 1/5 000 [5]. Une étude parcellaire a retrouvé une fréquence élevée dans les populations d'Afrique subsaharienne, avec 1/1 755 dans les pays d'Afrique du Sud-Ouest (Namibie), 1/2 673 en Tanzanie en Afrique de l'Est [5].

Au **Mali** l'incidence s'élève à 1/1000 naissance [6]. L'albinisme comporte en outre des connotations socioculturelles dans notre pays conduisant à l'isolement des sujets [8].

L'atteinte de la fonction visuelle constitue une grave préoccupation car sa non prise en compte peut impacter la scolarité et l'apprentissage chez les enfants.

Des études ont été menées au Mali en 2007 par Ba et al sur l'évaluation et la prise en charge des désordres ophtalmologiques des enfants albinos à Bamako [3] et en 2024 par koïta et al sur les amétropies chez les PAA à l'HDB. Dans les soucis d'évaluer leur prise en charge ophtalmologique et de déterminer les états de réfraction.

Depuis 2022 l'Hôpital de Dermatologie de Bamako (HDB) a mis en place une unité de correction ophtalmologique dans le but d'offrir des soins holistiques aux PAA. Cette unité dirigée par un ophtalmologue et un opticien, réalisent deux jours de consultations avec respectivement sur la réalisation des tests de l'acuité visuelle ; la correction du déficit. Ce qui nous a permis de mener la présente étude afin d'évaluer les manifestations oculaire chez les PAA vus à l'unité ophtalmologie de Hôpital de Dermatologie de Bamako.

OBJECTIFS

II. Objectifs :

2-1. Objectif général :

Etudier les manifestations ophtalmologiques observées chez les PAA à l'unité ophtalmologie de l'HDB

2-2. Objectifs spécifiques :

- Décrire les caractéristiques sociodémographiques du sujet albinos ;
- Décrire le profil du sujet albinos ;
- Décrire les manifestations ophtalmologiques associées ;
- Décrire les manifestations dermatologiques associées.

METHODOLOGIE

III. Méthodologie :

1. Lieu d'étude : notre étude s'est déroulée à l'unité ophtalmologie de l'hôpital de dermatologie de Bamako.

➤ 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 aout 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 est subdivisé en quatre salles d'hospitalisation et contient 13 lits au total répartis 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 neuf 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

2. Type d'étude : il s'agissait d'une étude transversale descriptive.

3. Période d'étude : l'étude a été réalisée d'avril 2024 au septembre 2024.

4. Population d'étude : l'ensemble des personnes atteintes d'albinisme (PAA) nationaux et non nationaux ayant consultés à HDB au cours de périodes d'étude représentaient notre population d'étude.

5. Critères d'inclusion : était incluse dans l'étude toute PAA quel que soit l'âge ayant bénéficié d'un bilan dermatologique et ophtalmologique.

6. Critère de non inclusion : n'ont pas été inclus dans l'étude

- Patient n'ayant pas bénéficié les 2 bilans;
- Dossiers incomplets.

7. Variables : les variables suivantes ont été étudiées

Tableau I : Description des variables sociodémographiques des PAA

Variable sociodémographiques	Modalités	Statistiques à calculer
Age	Continu	Moyenne+/-écartype, médiane, extrême
Sexe	M/F	Proportion
Ethnie	Continu	Proportion
Profession	Continu	Proportion
Provenance	Continu	Proportion

ETUDE DES MANIFESTATIONS OPHTALMOLOGIQUES CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES
D'ALBINISME A L'HDB

Tableau II: Description des variables relatives au profil des PAA

Variabes	Modalités	Statistiques à calculer
Albinisme familial	Continu	Proportion
Consanguinité	Continu	Proportion
Couleur des cheveux	Continu	Proportion
Couleur de la peau	Continu	Proportion
Formes cliniques	Continu	Proportion

Tableau III: Description des variables relatives aux manifestations ophtalmologiques associées

Variabes	Modalités	Statistiques à calculer
Signes fonctionnels	Continu	Proportion
Acuité visuelle	Continu	Proportion
Amétropie	Continu	Proportion
Oculomotricités	Continu	Proportion
Aspect des Iris	Continu	Proportion
Aspects papille	Continu	Proportion
Aspect des annexes	Continu	Proportion

Tableau IV : Description des variables relatives aux manifestations dermatologiques associées

Variabes	Modalités	Statistiques à calculer
Ephélides	oui/non	Proportion
Kératose précancéreuse	oui/non	Proportion
Nævus pigmenté/achromique	oui/non	Proportion
Erythème solaire	oui/non	Proportion
Peau rhomboïdale	oui/non	Proportion
Chéilite	oui/non	Proportion
Ulcération	oui/non	Proportion

8. Déroulement : les données ont été collectées à partir des dossiers des malades sur le logiciel Kobocollect

9. Saisie et analyse des données : es données ont été saisies et analysées sur les logiciels : Excel 2026, Word 2026 et Epi info version 7.1

10. Considérations éthiques :

Les données ont été utilisées de façon stricte et confidentielle.

RESULTAS

IV. RESULTATS :

Pendant les 6 mois de l'étude, nous avons colligés 77 cas de PAA.

4.1. Caractéristiques socio démographiques des PAA

4.1.1. Age/Sexe

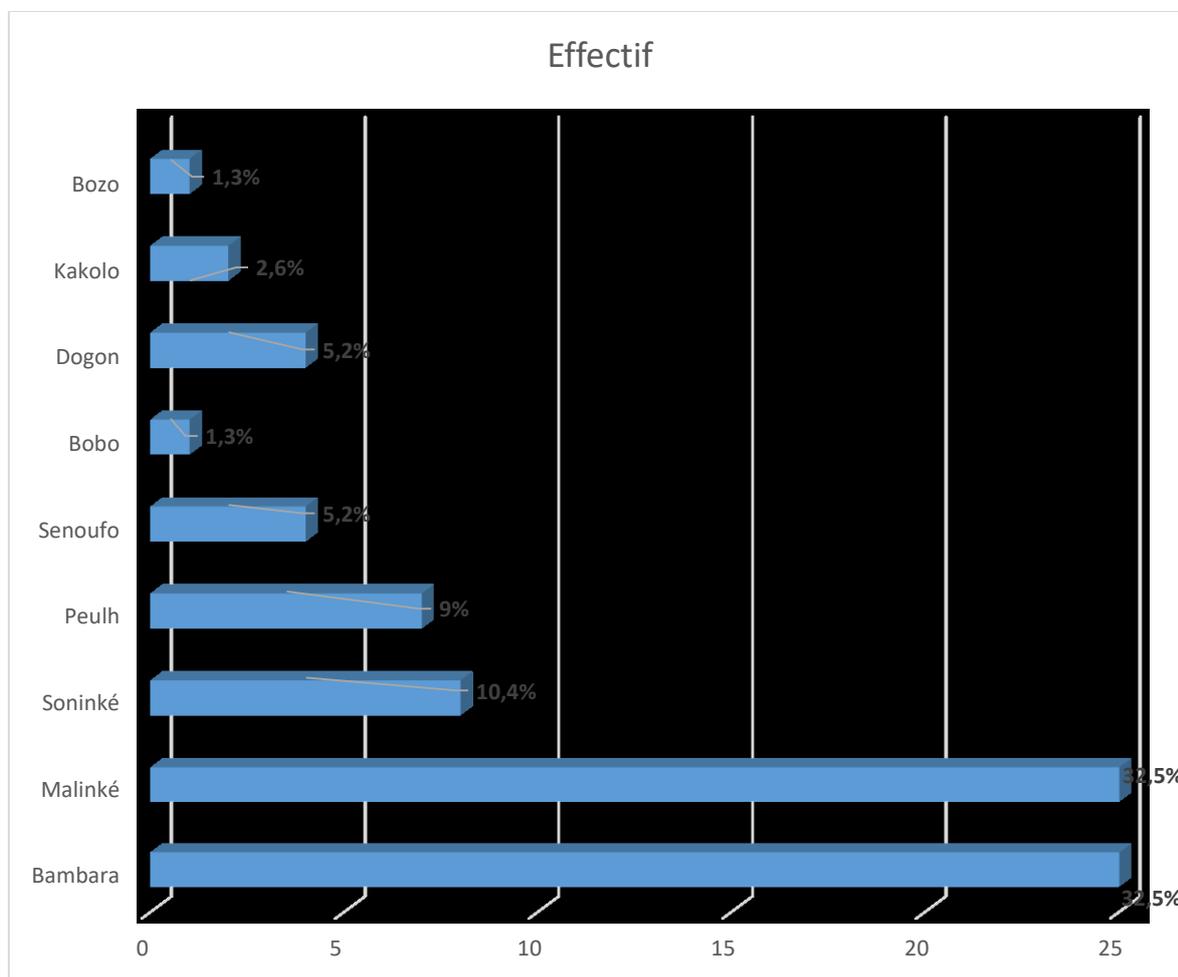
Tableau V: Répartition des PAA selon l'âge/Sexe

	Sexe		Total	Pourcentage
	Masculin	Féminin		
0-3	5	4	9	12
3-5	9	10	7	9
6-10	4	8	23	30
11-15	3	4	19	24
16-30	2	3	12	16
31-40	0	2	5	6
41-50	0	14	2	3
Total	32	45	77	100

Le sexe féminin représentait 58% (45 patients), et la tranche d'âge de 6-10 ans représentait 30 % de l'échantillon

4.1.2. Le groupe ethnique des PAA

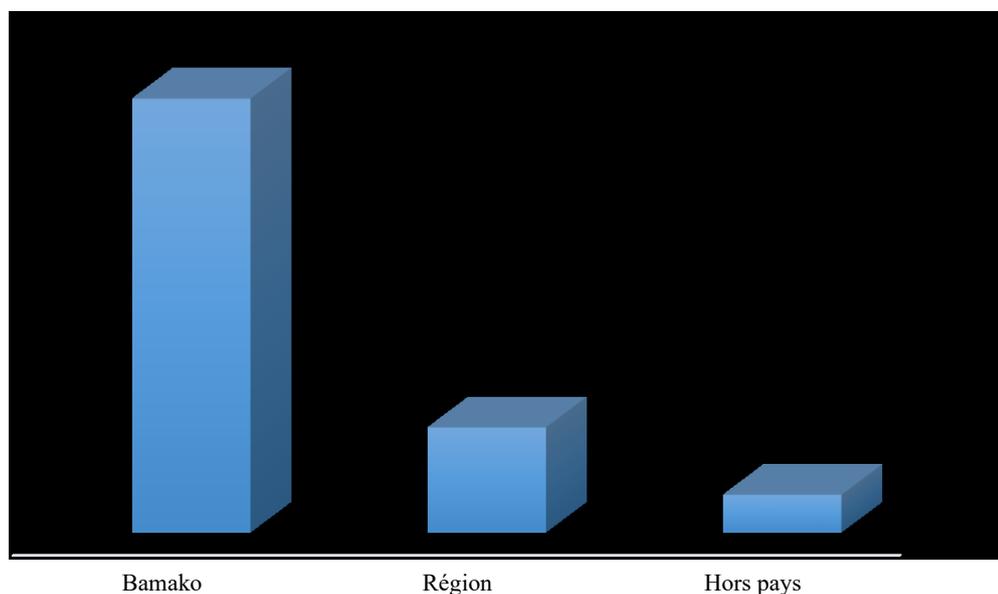
Figure 1: Répartition des PAA selon l'ethnie



Les ethnies Bambara et Malinké représentaient 32,5% de l'échantillon.

4.1.3. Provenance des PAA

Figure 2: Répartition des PAA selon la provenance



Les patients résidant à Bamako représentaient 75,3% de l'échantillon. Ceux provenant des régions étaient : Kayes et Koulikoro (5,2%) ; Sikasso (2,6%) ; Ségou (4%) ; et Mopti (1,3%)

4.1.4. Profession des PAA

Tableau VI: Répartition des PAA selon la profession

Profession	Effectifs	Pourcentage
Elève/Étudiant	52	67.5
Préscolaire	15	19.5
Ménagère	6	7.8
Commerçant	2	2.6
Cultivateur	1	1.3
Mécanicien	1	1.3
Total	77	100

Les élèves/étudiants représentaient 67,5 % de nos cas.

4.2. Profil des PAA

4.2.1. Notion d'antécédents d'albinisme familial

66,2 % de nos cas avaient un antécédent d'albinisme

Tableau VII: Répartition des PAA selon les parents directs atteints d'albinisme

Parents	Effectifs	Pourcentage
Les deux parents	4	5.2
Un des parents	5	6.5
Enfant de la fratrie	22	28.6
Total	31	40.3

Les parents albinos directs représentaient 40,3 % de l'échantillon.

Tableau VIII: Répartition des PAA selon autres parents atteints d'albinisme

Autres Parents	Effectifs	Pourcentage
Grand parent	26	33.8
Tante et/ ou oncle maternelle	5	6.5
Tante et/ ou oncle paternelle	4	5.2
Cousin et cousine maternelle	1	1.3
Total	36	46.8

Les autres parents représentaient 46.8% des cas.

4.2.2. La notion de consanguinité

La consanguinité était présente chez 55,8 % des PAA.

Tableau IX: Répartition des PAA selon le type de consanguinité

Type	Effectifs	Pourcentage
1 ^{er} degré	19	24.7
2 ^{ème} degré	14	18.2
3 ^{ème} degré	2	2.6
Total	35	45.5

La consanguinité de 1^{er} degré a été représentée dans 24,7 % de nos cas.

4.2.3. Caractéristiques externes des PAA

4.2.3.1. Coloration des cheveux

Tableau X : Répartition des PAA selon la couleur des cheveux

Couleurs	Effectifs	Pourcentages
Blond	65	84.4
Châtain	6	7.8
Brun /Marron	5	6.5
Roux	1	1.3
Total	77	100

La couleur blonde représentait 84,4 % des cas.

4.2.3.2. Coloration de la peau

Tableau XI: Répartition des PAA selon la couleur de la peau

Couleurs	Effectifs	Pourcentages
Blanche	64	83.1
Marron=cuivrée/Rousse	13	16.9
Total	77	100

La peau blanche représentait 831% de nos cas.

Tableau XII: Répartition des PAA selon la forme clinique des PAA

Phénotype	Effectifs	Pourcentage
Albinisme oculo-cutané (AOC)	77	100

L'albinisme oculo-cutané était représenté dans 100% des cas.

4.3. Manifestations ophtalmologiques

4.3.1. Signes fonctionnels

Tableau XIII: Répartition des PAA selon la nature des signes fonctionnels/Sexe

Signes fonctionnels	Effectifs	Masculin	Féminin	Pourcentage
Baisse d'acuité visuelle (BAV)	65	26	39	80.5
Photophobie	14	5	9	11.7
Douleur oculaire	6	4	2	6.5
Larmolement/ou prurit	8	4	4	5.2
Sécrétion oculaire	1	0	1	5.2
Contrôle systématique	5	4	1	2.6

La BAV était présente chez 65 PAA (80.5%) dont 39 étaient de sexe féminin.

4.3.2. Acuité visuelle

4.3.2.1. Acuité visuelle de loin (AVL)

L'acuité visuelle de loin sans correction optique était symétrique dans 94,8 % de nos cas

Tableau XIV: Répartition des PAA selon l'acuité visuelle de loin symétrique sans correction optique (AVLSC)

AVLSC	Effectifs	Pourcentage
CLD 1-5m	37	48
1-3/10	20	25.9
Non coopérant	11	14.3
Préverbale	4	5.2
4-7/10	1	1.3
Total	73	94.9

L'acuité CLD 1-5m représentait 48 % des cas.

Dans 4 cas l'acuité visuelle de loin sans correction était asymétrique, la vision du meilleur œil était comprise entre 1-3/10 pour 3 patients et 4-7/10 pour 1 cas.

Tableau XV : Répartition des PAA selon l'acuité visuelle de loin avec correction optique ODG symétrique

AVLAC	Effectifs	Pourcentage
1-3/10	41	53.3
CLD 1-5m	15	19.5
Non coopérant	13	16.8
Préverbal	4	5.2
4-7/10	2	2.6
Total	75	97.6

Acuités visuelles de loin avec correction optique était symétrique dans 97.6% des cas. 2 patients avaient une acuité visuelle asymétrique compris entre 4-7/10 pour le meilleur œil et 1-3/10 pour le mauvais œil.

4.3.2.2. AVP

Tableau XVI: Répartition des PAA selon l'acuité visuelle de près

Acuité de près	Effectifs	Pourcentage
P2-P3	38	49.4
P6-P8	15	19.5
P4-P5	10	13
Non coopérant	10	12.9
Préverbal	4	5.2
Total	77	100

L'acuité visuelle de près P2-P3 représentait 49,4% des cas.

4.3.3. Type d'amétropie

La myopie a concernée 33 patients (42.8%), hypermétropie 38 patients (49.4%) et astigmatisme 58 patients (75.3%), reparti en amétropie simple et en amétropie composé.

Tableau XVII: Répartition des PAA selon le type d'amétropie

Type	Effectifs	Pourcentages
Amétropie composée	52	67.5
Amétropie simple	25	32.5
Total	77	100

L'amétropie composée était représentée dans 67,5% de nos cas.

Tableau XVIII: Répartition des PAA selon les amétropies simples

Amétropies	Intensités	Sexe		Effectifs	Pourcentages
		Masculin	Féminin		
Myopie simple	Faible	1	1	2	2.6
	Modérée	1	1	2	2.6
	Forte	1	7	8	10.4
Hypermétropie simple	Faible	1	2	3	3.9
	Modérée	2	1	3	3.9
	Forte	0	1	1	1.3
Astigmatisme simple	Faible	1	0	1	1.3
	Modérée	1	3	4	5.2
	Forte	1	0	1	1.3
Total		9	16	25	32.5

Les amétropies simples représentaient 32.5% des cas. Elle était présente chez 16 femmes et 9 hommes

Tableau XIX: Répartition des PAA selon les amétropies composées

Amétropies	Niveaux	Effectifs	Pourcentages
Myope-Astigmat	Faible	0	0
	Modérée	8	10,4
	Forte	13	16,9
Hypermétrope-Astigmat	Faible	3	3,9
	Modérée	14	19,5
	Forte	14	18,2
Total		52	68,9

Les amétropies composées représentaient 68.9% des cas.

Tableau XX : Répartition des PAA selon la présence de la presbytie/Ages

Presbytie	Ages							Total
	0-3	3-5	6-10	11-15	16-30	31-40	41-50	
Absente	9	19	12	7	5	1	23	76
Présente	0	0	0	0	0	0	1	1
Total	9	19	12	7	5	1	24	77

La presbytie était présente chez un seul patient (1.3%) de l'échantillon dans la tranche d'âge de 31-40 ans

4.3.4. Oculomotricité

Tableau XXI: Répartition des PAA selon la présence du strabisme/Sexe :

Présent	Sexe		Effectifs	Pourcentages
	Masculin	Féminin		
Oui	20	23	34	44.2
Non	12	22	43	55.8
Total	32	45	77	100

Le strabisme était présent chez 34 patients (44,2%) dont 23 femmes avec 29.9% de type divergent et 14.3% pour le type convergent.

Tableau XXII: Répartition des PAA selon la présence du nystagmus

Nystagmus	Effectifs	Pourcentage
Oui	64	83.1
Non	13	16.9
Total	77	100

Le nystagmus était présent chez 83,1% de nos PAA

Tableau XXIII: Répartition des PAA selon le type de nystagmus

Types	Effectifs	Pourcentage
Pendulaire	34	44.2
Complexe	29	37.7
Rotatoire	1	1.3
Total	64	83.2

Le nystagmus pendulaire était le plus représenté avec 44,2% des cas.

Le torticolis oculaire était présent chez 89,6% des PAA.

4.3.5. Caractéristiques du segment antérieur

4.3.5.1. Iris

Tableau XXIV: Répartition des PAA selon la couleur de l'iris/Couleurs de la peau

		Couleur de la peau		Total
		Blanche	Marron	
Couleur de l'iris	Gris	14	0	14
	Marron	50	13	63
Total		64	13	77

Test de Khi-deux Pearson= 3,476 ddl=1 Pv=0,57 étant supérieur à 0,05. Il n'a été observé de relation entre la couleur de l'iris et la couleur de la peau

Tableau XXV: Répartition des PAA selon la couleur de l'iris/Couleurs des cheveux

		Couleurs des cheveux				Total
		Blond	Marron	Châtain	Roux	
Couleur de l'iris	Gris	13	0	1	0	14
	Marron	52	5	5	1	63
Total		65	5	6	1	77

Test de Khi-deux Pearson= 1,487 ddl=3 Pv=0,685 étant supérieur à 0,05. Il n'a été observé de relation entre la couleur de l'iris et la couleur des cheveux

Tableau XXVI: Répartition des PAA selon la couleur de l'iris/Ephélides

		Ephélides		Total
		Présente	Absente	
Couleurs de l'iris	Gris	7	7	14
	Marron	34	29	63
Total		41	36	77

Test de Khi-deux Pearson= 0,72 ddl=1 Pv=0,509 étant supérieur à 0,05. Il n'a pas été observé de relation entre la survenue de lésions associées/Ephélide et la couleur de l'iris

Tableau XXVII: Répartition des PAA selon les stades de transillumination/Couleur de l'iris

		Transillumination				Total	
		Non	Oui				
			Stade1	Stade2	Stade3		Stade4
Couleur de l'iris	Gris	0	0	2	3	9	14
	Marro n	23	9	14	16	1	63
Total		23	9	16	19	10	77

Test de Khi-deux Pearson= 42,204 ddl=4 Pv=0,000 étant inférieur à 0,05. Il a été observé de relation entre la survenue de transillumination irienne et la couleur de l'iris

L'hypo pigmentation irienne était présente dans 84,4%.

Tableau XXVIII: Répartition des PAA selon les stades d'hypo pigmentation irienne

Stades	Effectifs	Pourcentages
Stades 1	30	39
Stades 2	17	22
Stades 3	18	23.4
Total	65	84.4

Le stade I d'hypo pigmentation irienne était le plus représenté avec 39%

4.3.5.2. Papille

L'hypoplasie papillaire représentait 71,4% de nos cas.

Tableau XXIX: Répartition des PAA selon les stades d'hypoplasie papillaire

Stades	Effectifs	Pourcentages
Stade 1	53	68.8
Stade 2	2	2.6
Total	55	71.4

Le stade I d'hypoplasie papillaire représentait 68,8% des cas.

4.3.5.3. Annexes

Les paupières étaient normales dans 98,7% des cas et anormale dans 1.3% dont l'anomalie retrouvée était l'ectopie.

4.4. Manifestations dermatologiques associées

Tableau XXX: Répartition des PAA selon les lésions associées

Lésions	Effectifs	Pourcentages
Ephélides	41	53.2
Erythème solaire	33	42.9
Peau rhomboïdale	17	22.1
Kératose actinique	3	3.9
Ulcération	2	2.6
Absence de lésion	28	36.4

Les éphélides étaient présentes dans 53,2%.

Tableau XXXI: couleur de la peau/Peau rhomboïdale

Couleur de la peau		Lésions associées/Peau rhomboïdale		Total
		Non	Oui	
Blanc		50	14	64
	Marron	10	3	13
Total		60	17	77

Test de Khi-deux Pearson= 0,009 ddl=1 Pv=0,924 étant supérieur à 0,05. Il n'a pas été observé de relation entre la survenue de lésions associées/peau rhomboïdale et la couleur de peau

Tableau XXXII: couleur de la peau /Erythème solaire

		Lésions associées/Erythème solaire		Total
		Non	Oui	
Couleur de la peau	Blanc	36	28	64
	Marron	8	5	13
Total		44	33	77

Test de Khi deux Pearson=0,123 ddl=1 Pv=0,735 étant supérieur à 0,05.

Il n'a pas été observé de relation entre la survenue des lésions associées/érythème solaire et la couleur de peau.

Tableau XXXIII: couleur de la peau /Ephélides

		Lésions associées/Ephélides		Total
		Non	Oui	
Couleur de la peau	Blanc	27	37	64
	Marron	9	4	13
Total		36	41	77

Test de Khi deux Pearson=3,174 ddl=1 Pv=0,75 étant supérieur à 0,05.

Il n'a pas été observé de relation entre la survenue de lésions associées/éphélides et la couleur de peau.

**COMMENTAIRES
DISCUSSIONS**

V. Commentaires et discussions :

5.1. Insuffisances et limites de l'étude :

Les limites de l'étude était le non-respect des rendez-vous par certains PAA.

Les retards à la disponibilité des résultats des examens de certains PAA réalisés à l'IOTA et à l'acquisition des lunettes corrigés.

5.2. Profil sociodémographique des PAA

5.2.1. Age

La tranche d'âge de 6-10 ans était la plus représentée dans notre étude avec une fréquence de 29.5%. Au Mali en 2024, Koita et all [3] retrouvaient que la tranche d'âge de 6-10 ans était la plus représentée, ce qui est similaire à nos données, la majorité des patients étaient les enfants. Cette forte proportion d'enfants a déjà été rapportée en consultation dermatologique [9]. Les troubles de la vision sont habituellement précoces chez les PAA incitant à consulter à l'âge scolaire.

5.2.2. Sexe

Il y avait une forte prédominance féminine (45 F) soit 58% avec un sex ratio de 0,6. Cette étude est superposable à celles d'une étude malienne [3] avec un sex ratio de 0,6 et d'une autre étude nigériane [10] avec 54% de femmes. En revanche en 2016 une étude malienne avait noté plutôt une prédominance masculine [6]. Les disparités entre les études peuvent s'expliquer par l'approche méthodologique, les biais dans le recrutement, notamment dans le série de Kadiatou BA [6] (Kadiatou BA) où le recrutement concernait les moins de 15 ans et des enfants adressé par une association. Dans notre série et dans celle d'Udeh [10], le recrutement hospitalier était aléatoire.

5.2.3. Provenance

La majorité des PAA provenaient du district de Bamako en raison d'un accès facile à l'HDB. Cependant une proportion de 5,6% provenait de l'étranger. L'organisation de la prise en charge holistique de l'albinisme fait de l'HDB un attrait pour les malades.

5.2.4. Profession

Les élèves et les enfants préscolaires étaient les plus représenté dans notre série avec 52 PAA soit 67.5%. Cette prédominance des élèves/étudiant est retrouvée dans deux études maliennes, celle de Koita et all [3] menée à Bamako avec 67.1% et de Diaratou et all [11] et dans une étude nigériane de Udeh [10]. La forte proportion d'élèves/étudiants dans les différentes séries peut s'expliquer par le fait que les différentes études se sont déroulées dans la capitale, où il y'a un fort taux de scolarisation.

5.3. Profil des PAA

5.3.1. Consanguinité et antécédents familial d'albinisme

La notion de consanguinité (55,8%) ou d'antécédent familial (66,2%) dans notre étude, est similaire à celle d'une étude tunisienne : notion de consanguinité (100%) ou d'antécédent familial d'albinisme (60%) [11]. Ces notions sont des facteurs de risque identifiés d'albinisme.

5.4. Caractéristiques des manifestations ophtalmologiques associées

5.4.1. Signes fonctionnels

Les principaux signes fonctionnels observés chez nos PAA étaient la baisse d'acuité visuelle, la photophobie, la douleur oculaire et prurit/ larmoiement qui sont décrites par la littérature [12]. Dans notre cas la quasi-totalité des personnes ont présentés les signes sus cités. Ces signes fonctionnels sont causés par un défaut de mélanine qui a pour conséquence l'hypoplasie fovéolaire et des anomalies de décrossations des fibres optiques [12].

5.4.2. Signes physiques

Le nystagmus était le signe le plus constant (83%) dans notre série. Elle était aussi observé dans les études de Ba [6] et de Gargouri [13] (100% des cas), de Mukendi (51.6% des cas) [5]. Cependant nous avons trouvés un taux de strabisme plus élevé (42.2%) par rapport aux séries de (Ba) [6] : 11.6% et de Mukendi [5] : 15.4%.

5.4.3. Amétropie

L'amétropie a été diagnostiquée chez 100% de nos patients. L'amétropie composée était à 67.5% des cas. Ce résultat est similaire à celui d'une étude tunisienne [13], qui rapportait 100 % de cas d'amétropie. Koita et al au Mali retrouvait 68.5% d'amétropie chez les PAA [3].

Parmi les amétropies l'astigmatisme était la plus fréquente (75.3%). Elle était isolée chez 6 patients (7.8%) et associée à une myopie chez 21 patients (27.3%) et à l'hypermétropie chez 31 patients (40.3%). Hypermétropie était la 2ème amétropie la plus fréquente avec 38 patients (49.4%), isolée chez 7 patients (9%).

La myopie était l'amétropie la moins représentée avec 33 patients (42.8%) et isolée chez 12 patients (15.6%). Ces résultats sont comparables à ceux de Gargouri de Tunisie qui rapportait également que l'astigmatisme était la plus fréquente (100%) suivi de l'hypermétropie (59%) et de myopie (41%) [13]. La myopie était isolée dans les séries de Kadiatou Ba (2.3%) [6] et de Koita (12.8%) [3]. La presbytie a été retrouvée chez 1.3% des PAA.

En Tanzanie, les études sur le problème oculaire chez les PAA concernaient surtout sur la génétique. Ils ont cherchés à savoir quelle mutation génétique était associée à quel type d'albinisme [12]. Par contre les études réalisées au Nigeria et Zimbabwe ont rapporté les mêmes troubles oculaires rencontrés chez nos PAA [12].

5.5. Caractéristiques des lésions dermatologiques associées

53.2% de nos PAA présentaient des éphélides contrairement à une étude congolaise qui a rapporté 67,5% des cas. Cette faible proportion des cas d'éphélide dans notre étude pourrait s'expliquer par le traitement antérieur des PAA par l'azote liquide avant leur inclusion. En générale en Afrique les moyens de protections solaires pour les PAA sont insuffisants. Une étude réalisée en Sud Afrique et au Mali ont rapportée respectivement 12 et 20 % des PAA avaient accès au crème solaire [5,11]. En plus de l'insuffisance d'accès au crème solaire, on constate également l'absence de politique de prévention et de sensibilisation des PAA contre les effets délétère du soleil.

Dans notre étude nous avons trouvées moins de 4% de cas de kératose actinique, ce résultats est largement inférieur à ceux dans les études antérieures, au Mali en 2023 Diaratou et all rapportait 45,2% de kératose actinique [11] et au Congo 2023 Mukendi et all retrouvaient 31,2% des cas (5). Les kératoses actiniques sont des lésions précancéreuses qui doivent être recherchée systématiquement chez les PAA au cours de chaque consultation dermatologique. A l'HDB les consultations ophtalmologiques sont couplées à la dermatologique. La gratuité de ces consultations et l'application systématique de l'azote liquide sur les lésions keratosiques ont modifié de façon considérable l'apparition des cas de kératose actinique. Cette méthode est l'une des meilleures options de la prise en charge des cas de kératose actinique afin de prévenir les cancers cutanés chez les PAA.

CONCLUSION

Conclusion

Les manifestations ophtalmologiques sont fréquentes chez les enfants et la population féminine dans notre étude. La BAV isolée ou associée était le principal motif de consultation.

Une étude génétique associée à l'atteinte oculaire chez les PAA serait nécessaire pour mieux étayer ce problème oculaire.

RECOMMANDATIONS

RECOMMANDATIONS :

Aux autorités sanitaires :

Mettre en place des structures décentralisées de PEC holistique du patient albinos ;

Faciliter l'accès aux verres correcteurs adaptés aux PAA.

Aux personnels impliqués :

Renforcer la communication et la sensibilisation des PAA sur les méthodes de protection contre l'exposition solaire y compris le port des verres de façon permanente ;

Renforcer la prise en charge multidisciplinaire des PAA.

Aux personnes atteintes d'albinismes :

Faire de consultation dermatologique et ophtalmologique de façon régulière pour dépister et prévenir les complications liées à cette affection.

Respecter les mesures de protection solaire de façon rigoureuse.

BIBLIOGRAPHIE

Références bibliographiques

1. Gargouri S, Kaibi I, Sakka M. La prise en charge optique des albinos en Tunisie. Refractive management of albinism in Tunisia. *J. I. M. Sfax.* 25, 40-44 [cité 25 nov 2024]; Disponible sur: <https://www.scirp.org/reference/referencespapers?referenceid=2663535>
2. Bodemer C, Taieb C. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Albinisme [Internet]. 2019 [cité 14 févr 2025]. Disponible sur: https://www.bing.com/search?pqlt=43&q=pnds+albinisme&cvid=8cf354857eb6446b853ae3645b1813cf&gs_lcrp=EgRIZGdlKgYIABBFgDkyBggAEEUYOTIGCAEQABhAMgYIAhBFGDzSAQkxMDc5M2owajGoAgCwAgA&FORM=ANNTA1&PC=U531
3. Koita M. Amétropies chez les personnes atteintes d'albinisme à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako. [Internet] [Thesis]. USTTB; 2024 [cité 29 janv 2025]. Disponible sur: <https://www.bibliosante.ml/handle/123456789/13830>
4. Denis D, Bui Quoc E, Aziz-Alessi A. Ophtalmologie pédiatrique: rapport 2017. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson; 2017.
5. Nkesu YM, Kalambayi DM, Kalenda JM, Mukendi PB, Moussa S, Cissé L, et al. Albinism in Kasai oriental (Democratic Republic of Congo): epidemiology and clinical presentation. *Health Sci Dis* [Internet]. 30 avr 2023 [cité 25 nov 2024];24(5). Disponible sur: <https://www.hsd-fmsb.org/index.php/hsd/article/view/4422>
6. Kadiatou B, AMASSAGOU D, SYLLA F, TRAORE J, TRAORE L, DIALLO A. Assessment and Management of Ophthalmological Disorders of Albino Children: a Study of 43 Cases in Bamako. *Rev SOAO.* 2016;(02):38-41.
7. Laffon A. Analyse de l'épaisseur fovéolaire: existe-t-il un lien entre le grade d'hypoplasie fovéale, l'acuité visuelle et l'amétropie chez les patients avec un albinisme?
8. Simpara B. ETUDE CAP sur les mesures de protection solaire chez les personnes atteintes d'albinisme. [Mémoire de Méd/FMOS]; 2022.
9. Faye MDS. Suivi du profil évolutif des lésions cliniques d'une cohorte de personnes atteintes d'albinisme au Mali : expérience d'une clinique mobile de 2021 à 2023. 2024;
10. Udeh NN, Eze BI, Onwubiko SN, Arinze OC, Onwasigwe EN, Umeh RE. Prevalence and profile of ophthalmic disorders in oculocutaneous albinism: a field report from South-Eastern Nigeria. *J Community Health.* déc 2014;39(6):1193-9.
11. DIARRA D. profil epidemioclinique chez les personnes atteintes d'albinisme residentes hors du Mali [Internet] [Mémoire de Médecine]. [FMOS]: FMOS; 2023 [cité 16 janv 2025]. Disponible sur: https://www.google.com/search?q=profil+epidemioclinique+chez+les+personnes+atteintes+d%27albinisme+residentes+hors+du+Mali&oq=profil+epidemioclinique+chez+les+personnes+atteintes+d%27albinisme+residentes+hors+du+Mali&gs_lcrp=EgZjaHJvbWUyBggAEEUYOdIBCjg3MzkxajBqMTWoAgiwAgE&sourceid=chrome&ie=UTF-8
12. Hong ES, Zeeb H, Repacholi MH. Albinism in Africa as a public health issue. *BMC Public Health.* déc 2006;6(1):1-7.

13. Gargouri S, Kaibi I, Sakka M, Abid I, Sallami D, Feki J. LA PRISE EN CHARGE OPTIQUE DES ALBINOS EN TUNISIE REFRACTIVE MANAGEMENT OF ALBINISM IN TUNISIA. JIM Sfax. févr 2017;(25):40-4.

Annexes

Numéro Dossier:

Date inclusion :

...../...../.....

Lieu:.....

I. Caractères sociodémographiques

Q1 Prénom.....

Q2 Nom.....

Q3 Age /.../ 1= 0-3 an, 2= 3-5 ans, 3= 6-10 ans ; 4= 10-15 ans,
5= 15-30 ans, 6= 30-40 ans, 7= 40-50 ans, 8= plus de 50ans.

Q4 Sexe /... / Masculin=1 Féminin =2

Q5 Ethnie/.../ 1= bambara, 2= malinké, 3= soninké, 4=peulh, 5=bobo, 6= senoufo,
7=autres, si 7= préciser

Q6 Résidence/.../ 1= Bamako, 2= Région, 3= hors du pays
Si 2= préciser, si 3= préciser

Q9 Niveau d'étude/.../ 1= primaire, 2= secondaire, 3= supérieur, 4= non scolarisé(é),
5= étude coranique

Q10 Profession/.../ 1=préscolaire, 2= scolaire/étudiant, 3= ménagère, 4= commerçant,
5= cultivateur, 6= autres préciser

II. Antécédents

Q12 Antécédents d'albinisme:/...../ 1= oui, 2= non

Q12.1 Si oui préciser : /...../ 1= un des parents, 2= les deux parents, 3= enfant de la
fratrie, 4= grand parent, 5= autres parents

Q12.2 Si autre préciser.....

Q13 Consanguinité /...../ 1= oui 2= non

Q13.1 Si oui préciser le degré /...../ 1= 1^{er} degré 2 = 2^{ème} degré 3= 3^{ème}
degré

III. Manifestations cliniques :

Ophtalmologiques :

Q14 Signes fonctionnels /... / : 1.Photophobie 2.Rougeur conjonctivale 3.BAV 4.Autres

Signes physiques :

Q15 Acuité visuelle de loin sans correction (AVLSC) :

AVLSC de meilleur œil: /...../

AVLSC de mauvais œil: /...../

1= PPL, 2= PL-VBM, 3= CLD 1-5m, 4= 1- 3/10, 5= 4-7/10, 6= 8-9/10, 7= >=
10/10, 8= Préverbal, 9= Non coopérant

Q15 Acuité visuelle de loin avec correction (AVLC) :

1= AVLC de meilleur œil: /...../

2= AVLC de mauvais œil: /...../

ETUDE DES MANIFESTATIONS OPHTALMOLOGIQUES CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES
D'ALBINISME A L'HDB

1= PPL, 2= PL-VBM, 3= CLD 1-5m, 4= 1- 3/10, 5= 4-7/10, 6= 8-9/10, 7= >= 10/10, 8= Préverbal, 9= Non coopérant

Q16 Acuité visuelle de près (AVP) :

AVP SC:/...../ 1= de meilleur œil: /...../ 2= de mauvais œil: /...../
AVP AC:/...../ 1= de meilleur œil: /...../ 2= de mauvais œil: /...../

1= p2- p3, 2= p4- p5, 3= p6- p8, 4= p10-p14, 5= p20-p28, 6= préverbal, 7= non coopérant, 8= non évaluer

Q17 Type d'amétropies /...../ 1= amétropie simple, 2= amétropie composée.

Q18 Myopie simple /...../ 1= faible, 2= modérée, 3= forte

Q19 Hypermétropie simple /.... / 1= faible, 2= modérée, 3= forte

Q20 Astigmatisme simple /...../ 1= faible, 2= modérée, 3= fort

Q22 Myope-Astigmat /...../ 1= faible, 2= modérée, 3= fort

Q23 Hypermétrope-Astigmat /...../ 1= faible, 2= modérée, 3= fort

Q24 Presbytie /.... / 1= débutante, 2= modérée, 3= avancée 4= Absente

Classification de l'état de la vision /...../ 1= déficience moyenne, 2= déficience sévère, 3= déficience profonde, 4= déficience presque totale, 5= déficience totale, 6= non coopérant

1. déficience moyenne = AV <3/10 et >= 1/10

2. déficience sévère = AV <1/10 et >=CLD à 3m

3. déficience profonde = AV < CLD à 3m et >=LD à 1m

4. déficience presque totale = AV < CLD à 1 m et >= perception lumineuses (PL)

5. déficience totale = AV : pas de perception lumineuses (PPL)

Q25 Strabisme: /.../ 1= OUI 2= NON

Si oui préciser /.... / 1= convergent 2= divergent 3= hypertrophie 4= hypotrophie

Q26 Nystagmus: /.... / 1= OUI 2= NON

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

Q27 Torticolis oculaire:/.../ Oui=1 Non=2

Anomalies du segment antérieur ODG :

Q28 Couleur de l'iris:/.../ Gris=1 Vert=2 Marron=3 Autres= 4

Q30 Transillumination irienne:/...../ 1= Oui 2= Non

Si oui préciser stade1/.../ 2/.../ 3/.../ 4/.../

Q31 Stade1 : transillumination périphérique ponctuelle ;

Q32 Stade2 : transillumination périphérique diffuse ;

Q33 Stade3 : transillumination diffuse avec équateur du cristallin ;

Q34 Stade4 : transillumination totale y compris le bord pupillaire ;

Q35 Autres :.....

Anomalie du segment postérieur ODG :

Q36 Hypo pigmentation rétinienne: /.... / 1= Oui 2= Non

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

Stade 1 : les vaisseaux choroïdiens sont facilement vus dans la macula

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

Stade 3 : la macula est suffisamment opaque pour que les vaisseaux de la choroïde ne soient pas visibles.

Q37 Hypoplasie papillaire /... / 1= Oui 2=Non

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

Stade 1 : papille à bords flous

Stade 2 : œdème papillaire constitué

Stade 3 : souffrance du nerf optique

Stade 4 : atrophie optique

Anomalie des annexes :

Q44 Paupière /.... / 1= normale, 2= anormale

Dermatologiques :

Q45 Couleur des cheveux : /.... / 1= blancs-platine, 2= blond, 3= châtain, 4= marron/brun, 5= roux 6= Autre préciser.....

Q46 Couleur de la peau : /... / 1= blanc, 2= marron= cuivrée/bronze= rousse, 3= Autres préciser.....

Q47 Lésions associées : /... / 1= Ephélides 2= Erythème solaire 3= Kératose actinique 4= Peau rhomboïdale 5= Chéilite 6= Ulcération 7 = Nævus : achromique/pigmenté 8= Autres préciser.....

Q48 Phénotypes :

1= Albinisme oculo-cutané (AOC), 2= Albinisme cutané pur (AC), 3=Albinisme oculaire pur (AO)

Fiche signalétique

Prénom : Aoua

Nom : Diakité

Nationalité : Malienne

Titre : Etude des manifestations ophtalmologiques chez les personnes atteintes d'albinisme à l'hôpital de dermatologie de Bamako.

Année universitaire : 2023-2024

Capital : Bamako

Pays : Mali

Lieu de dépôt : Bibliothèque de la FMOS

Service : Dermatologie

Résumé :

Introduction : L'albinisme est une maladie génétique liée à un défaut héréditaire de la biosynthèse de la mélanine, elle se traduit par une diminution généralisée de la pigmentation des yeux, de la peau et des phanères (1). Chez les personnes atteintes d'albinisme [PAA] on retrouve: une baisse de l'acuité visuelle, des erreurs réfractives, une hypo pigmentation irienne et rétinienne et une hypoplasie fovéolaire (1,4).

Depuis 2022 l'Hôpital de Dermatologie de Bamako (HDB) a mis en place une unité de correction ophtalmologique dans le but d'offrir des soins holistiques aux PAA.

Patient et méthode : nous avons mené une étude transversale descriptive pendant une période de 6 mois allant d'avril au septembre 2024 à l'unité de consultation Ophtalmologie de l'Hôpital de Dermatologie de Bamako. La population d'étude était toutes les PAA vues en consultation.

Résultats : nous avons recrutés 77 patients, la tranche d'âge 6 -10 ans était la plus représentée avec 30%, la moyenne d'âge a était de 18,4 avec des extrêmes de 1an et 50 ans. Le sexe féminin était le plus représenté 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 85,7% des plaintes enregistrées. Les amétropies composées étaient les plus représentées avec 52 patients soit 67,5%. Le taux de consanguinité enregistré chez les PAA était de 55,8%. L'astigmatisme a été le vice de réfraction le plus représentée avec 75,3%. L'iris était de couleur marron chez 63 patients, l'hypo pigmentation irienne était présente dans 84,4% des cas de l'échantillon. La transillumination irienne était présente chez 70,2% des PAA et le stade 3 de transillumination représentait 24,7% des cas. L'hypoplasie papillaire était présente chez 71,4% des PAA.

Conclusion

Les manifestations ophtalmologiques sont fréquentes chez les enfants et la population féminine dans notre étude. La baisse de l'acuité visuelle isolée ou associée était le principal motif de consultation. Une étude génétique associée à l'atteinte oculaire chez les PAA serait nécessaire pour mieux étayer ce problème oculaire.

Mots clés : Personnes atteintes d'albinisme ; troubles oculaires ; Hôpital de Dermatologie de Bamako.