
Université de Bamako

Un Peuple- Un But- Une Foi

**Faculté de Médecine, de Pharmacie
Et d'Odontostomatologie**

Année Universitaire 2007-2008

Thèse N°.....

THESE

ASPECTS EPIDEMIO-CLINIQUES, ET PRISE EN CHARGE DERMATOLOGIQUE
DES ALBINOS DANS LE SERVICE DE DERMATO- VENEREOLOGIE DU CNAM
(ex Institut Marchoux) . Bamako (Mali)

Présentée et soutenue publiquement le.....2008 à.....Devant la faculté
de Médecine, de Pharmacie et d'Odontostomatologie du Mali

Par **Monsieur Mamadou GASSAMA**

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

JURY

Président : professeur BABA KOUMARE

Membre : Professeur ABDOULAYE DIALLO

Codirecteur : Docteur OUSMANE FAYE

Directeur de Thèse : Professeur SOMITA KEITA

DEDICACES

Bismillahi Rahmaani Rahiim
Au nom de Dieu, Clément et Miséricordieux

Je dédie cette thèse

A ALLAH Soubanah wa t'Allah

Lis, au nom de ton Seigneur qui a crée,
Qui a crée l'homme d'une adhérence,
Lis ! Ton Seigneur est très noble,
Qui a enseigné par la plume « le Calame »,
A enseigné à l'homme ce qu'il ne savait pas.
Sourate 96 « l'Adhérence » verset 1 à 5.

Par ta miséricorde, ta bonté et ta grâce, tu m'as assisté tout au long de ma vie,
Je te prie Seigneur d'accepter ce modeste travail en témoignage de ma reconnaissance et de ma foi. Fasses que je me souvienne toujours de Toi en toutes circonstances et que mes derniers mots sur cette terre soient la prononciation de la « **CHAHADA** ».

A tous les malades du monde,
A tous ceux qui souffrent,

Je ne vous demande, ni vos opinions, ni vos croyances, ni votre **religion**, mais quelle est votre souffrance ?

❖ A mon Père feu **Samba GASSAMA**.

Exemple de fermeté et de droiture,

Vous êtes parti très tôt.

Ton calme n'a sans doute pas été une indifférence, mais celui de la sagesse et de la convection religieuse.

Que le travail, fruit de tes efforts soit le témoignage de ma très reconnaissance et de ma profonde affection.

Oh ! Père repose en paix, que la terre te soit légère et que le paradis soit ta demeure.

❖ A ma mère : **Dalla BOUNE**

Femme sage, humble, prévenante, attentionnée, vigilante : tu es un exemple de vertu et de modestie.

Toi qui dirigeas mes premiers pas, toi, qui à chaque instant de mon évolution, as été présente.

Ce travail te revient intégralement. Que ce travail soit un réconfort et une revanche sur les temps difficiles de ta vie.

Qu'Allah le tout puissant te garde le plus longtemps possible à nos côtés !

❖ A mes grands frères et grande sœur : **Cheickné, Kandioura dit Baba, Fodié et Ramata**

Nous avons longtemps cheminé ensemble à la fois dans la joie et dans les souffrances.

Vous qui avez contribué de façon louable à la réalisation de cette Thèse et à la réussite de mes études.

Ce travail est à votre honneur.

❖ A mes petits frères et petites sœurs : **Boullaye, Madihawa, Rokia et Niamé.**

J'espère que ce travail sera pour vous un exemple de courage et une incitation à mieux faire.

❖ A mes neveux et ma nièce: Les deux **Samba et Kalidiatou DIABY.**

Je vous souhaite une longue vie.

REMERCIEMENTS

MES REMERCIEMENTS VONT :

A la direction et le corps enseignant de la faculté de médecine, de pharmacie et d'odontostomatologie pour la qualité des formations données.

-A la direction et tout le personnel du CNAM, pour la qualité de l'encadrement que vous offrez à tous les étudiants stagiaires et internes.

A tout le personnel du service de dermatologie, votre collaboration franche et sans limite m'a été d'un apport inestimable, et il fait aussi bon d'être à votre compagnie ; merci pour tout, je vous serai reconnaissant.

A tous mes maîtres de stage : Pr Keita Somita, Dr Traoré Pierre , Dr Ousmane Faye, Dr Karim Coulibaly, Dr Dicko et Dr Hawa Sagara . Merci pour tout ce que vous m'avez donné comme formation.

A Mme Dako Sanata Koné, Mme Sogoba Jokebed, Mademoiselle **Martha Samaké ,** pardonnez moi de mes plaisanteries quelque fois de mauvais goût et merci pour votre disponibilité.

A tout le personnel médical et para médical du service de dermatologie : le Major **Guimba Camara, Siaka Sanogo, Alexis Tienou,** les infirmiers et infirmières ; sans vous ce travail serait périlleux, je vous suis reconnaissant.

A mes tontons et toute la famille Bouné :

Je ne saurais vous remercier pour tout le soutien et la disponibilité dont vous faites preuve.

J'espère un jour pouvoir vous le rendre au centuple. Que dieu vous bénisse !

A mes amis et compagnons d'études : Dr Aliou Dounkansy Dr Fadialla k Keita, Cheick Diarra : je vous remercie pour votre soutien.

A mes aînés : Dr Kébé Mamadou, Dr Sidiki Sangare, Dr Alima Keita, Dr Boubacar Cissé, Dr Lassine Cissé, Dr Nouhoum Waigalo, Dr Sadio Keita, Dr Hassane Coulibaly.

A mes collègues internes: Mamadou Bah, Gassaga Sissoko, Abraham Koné, Koureïssi Tall, Amos Sidibé, Binta Guindo , Alou Keïta . Nous avons partagé

tant de moment de dur labeur, de détente, de peine et de bonheur. Que Dieu fasse que chacun de nous soit heureux après ces moments pénibles !

A mes cadets : Jean Dembele, Jean Coulibaly, Oumar Kampo, Daouda Simpara, Moussa Soumouthera, Prosper Mounkoro, Korotoumou Coulibaly en témoignage de mon affection pour vous. Je vous invite à l'ardeur dans le travail.

A NOS MAITRES ET JUGES

« Chaque homme réunit en lui un certain nombre d'ignorances auxquelles il lui appartient de remédier s'il le désire.

Et le simple alors est de recourir aux bons offices d'un maître compétent ».

(GEORGES GUSDORF)

A notre Maître et président du jury: Professeur BABA KOUMARE.

- **Professeur de psychiatrie.**
- **Chef de D E R de Médecine et de spécialités médicales à la FMPOS.**
- **Responsable du programme national de santé mentale.**
- **Chef du service de psychiatrie à l'hôpital du point G.**

Cher maître,

La spontanéité avec laquelle vous avez accepté de présider ce jury malgré vos multiples occupations, prouve votre générosité et votre modestie. Votre grande pédagogie à transmettre vos connaissances et vos qualités humaines font de vous l'un des maîtres appréciés de la faculté.

Recevez, ici cher maître l'expression de notre reconnaissance.

A notre Maître et juge Professeur : ABDOULAYE DIALLO.

- **Professeur agrégé en ophtalmologie.**
- **Directeur de l'IOTA.**
- **Professeur titulaire à la faculté de médecine, de pharmacie et d'odontostomatologie.**

Cher maître vous avez toujours été à l'écoute de vos élèves. Votre savoir, votre rigueur dans le travail, votre attention, sans pareils vis à vis des autres vous valent toute notre admiration.

Recevez, à travers cette thèse, l'expression de notre profonde gratitude et de notre respect.

A notre Maître et codirecteur: Docteur OUSMANE FAYE.

➤ **Spécialiste en dermatologie et en anatomopathologie**

Dermatologique.

➤ **Chargé de recherche au Centre National d'Appui à la lutte
Contre la Maladie (CNAM).**

Votre simplicité, votre disponibilité, votre rigueur scientifique et votre dévouement pour la recherche font de vous un maître admiré par les étudiants.

Nous vous prions d'accepter nos sentiments de sincère reconnaissance et de profond respect.

A notre Maître et directeur de thèse : Professeur SOMITA KEITA

- **Professeur titulaire de l'université en Dermato-Lepro-Vénérologie.**
- **Chef du département Dermato-Lépro-Vénérologie à la FMPOS**
- **Chevalier du mérite de la santé**
- **Chef de l'unité de Dermato-Vénérologie au CNAM.**

C'est un privilège pour nous d'avoir travaillé sous votre direction sur ce sujet.

Vous êtes toujours resté disponible et c'est le moment de vous rendre un hommage mérité. Si ce travail est une réussite, nous le devons à votre compétence et à votre savoir-faire.

J'ai pu apprécier, cher Maître, vos dimensions sociales inestimables.

ABREVIATIONS ET SIGLES :

AOC : albinisme oculocutané.

CNAM : centre national de lutte contre la maladie.

UVA : ultraviolet A.

Kb : Kilo balte.

TYRP : Tyrosinase related protein.

EPST : Etablissement public à caractère scientifique et technologique.

FMC : Formation médicale continue.

IST : infection sexuellement transmissible.

IOTA : Institut Ophtalmologique Tropicale d'Afrique.

SOMMAIRE

INTRODUCTION	16
OBJECTIFS	19
I / GENERALITES	21
II/ METHODOLOGIE	50
III/ RESULTATS	53
IV/ ICONOGRAPHIE	65
V / COMMENTAIRES ET DISCUSSION	69
VI/ CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS	74
VII/ REFERENCES	77
VIII/ ANNEXES	83

- Fiche signalétique
- Fiche d'enquête
- Serment d'Hippocrate

INTRODUCTION

I- INTRODUCTION

L'albinisme oculocutané (AOC) est une affection héréditaire qui se transmet suivant le mode autosomique récessif, cette anomalie est due à un déficit ou l'absence de l'activité de la tyrosinase, enzyme clé de la biosynthèse de la mélanine par les mélanocytes de la peau, des follicules pileux et des yeux.

Au niveau des yeux, la mélanine se rencontre dans la choroïde, notamment l'iris et dans la rétine. Elle joue un rôle important dans l'acuité visuelle, empêche les rayons lumineux de traverser l'iris, d'autre part, en évitant la réflexion de la lumière au niveau de la rétine.

Le phénotype albinos, facile à reconnaître chez l'homme est connu depuis l'antiquité. Noé aurait été le premier albinos et la description de l'albinisme humain est retrouvé dans les écrits de Pine [1]. Garrot en 1908 fit figurer l'AOC parmi les maladies du métabolisme [2]. Il s'agit d'une affection universelle dont l'incidence mondiale est de 1/20 000 naissances (3).

Aux USA, la fréquence chez les Afro-américains est 1/12 000; l'albinisme est la cause d'environ 25% des nystagmus sensoriels [3].

Si en Europe et dans les pays du nord de la planète, les problèmes liés à l'albinisme ne sont pas perçus avec une grande acuité (fréquence en Europe: 1/20000 naissances), ils constituent un problème de plus en plus important en Afrique sub-saharienne.

Parmi ces problèmes on cite:

La grande fréquence des cas a été estimée à 1/5000 au Nigeria, en Afrique du sud entre 1/2000 et 1/4000 selon les ethnies [4].

Le fort ensoleillement du climat tropical provoque chez les albinos des nombreuses complications, notamment :

Dermatologiques: coups de soleil, tâches kératosiques pigmentées, vieillissement prématuré de la peau et à moyen terme, cancers de la peau.

Ophtalmologiques: troubles visuels, une photophobie, une myopie et un strabisme très fréquent.

Les considérations socioculturelles et économiques : les albinos, considérés comme étant d'essence plus ou moins divine, étaient l'objet recherché de sacrifices rituels. Si ces pratiques ont apparemment disparu, des agressions physiques ou verbales sont courantes, la moindre étant de cracher par terre quand on croise un albinos dans la rue. Les parents d'enfant albinos expriment souvent des craintes d'enlèvement à des fins obscures.

Par ailleurs les albinos sont issus en grande majorité de famille à revenu modeste. Cette situation entrave leur fréquentation sociale, scolaire et leur prise en charge médicale.

L'espérance de vie des albinos en Afrique est diminuée de 10 ans environ par rapport aux africains normalement pigmentés.

La réponse sociale, face à l'importance de l'albinisme, s'est concrétisée au Mali par la création d'une association pour sauvegarder les intérêts et l'insertion sociale de l'enfant albinos en 1992. Quand à la réponse médicale, malgré sa fréquence et l'importance des problèmes soulevés, l'albinisme n'a suscité que très peu d'études ou d'essais de prise en charge. Une étude menée en Afrique du sud, pays où la condition d'albinos est sans doute très particulière, a montré que des enfants albinos présentaient une intelligence supérieure à la moyenne [5], avec par contre une déficience dans la représentation graphique de soi. Ceci était interprété comme une réaction à une situation « difficile ».

Une première étude a été effectuée au Mali en 1994 à propos de 40 cas [6].

Le but de notre étude était de rapporter les aspects socio-démographiques, épidémiologiques, cliniques et les modalités de prise en charge des albinos observés dans le service de Dermatologie du CNAM (ex Institut Marchoux).

OBJECTIFS

II-OBJECTIFS:

1- Objectif général:

Etudier les aspects épidémiocliniques et la prise en charge des albinos observés dans le service de dermatovénérologie du CNAM.

2- Objectifs spécifiques:

- Déterminer les profils sociodémographiques et épidémiologiques des albinos pris en charge dans le service de Dermatologie du CNAM.
- Décrire les caractères cliniques des lésions cutanéomuqueuses observées chez les albinos.
- Décrire les modalités de prise en charge des cas et leurs résultats.

GENERALITES

I- GENERALITES :

A-RAPPEL DE LA STRUCTURE DE LA PEAU [7]:

Le revêtement cutané comporte la peau, ses annexes et les muqueuses superficielles. La peau est constituée, de l'extérieur vers l'intérieur par 3 couches distinctes :

L'épiderme, le derme et l'hypoderme.

1-L'épiderme :

L'épiderme est un épithélium malpighien pluristratifié composé de 5 couches cellulaires superposées de la surface à la profondeur :

- **La couche cornée** : est la couche la plus externe. Elle est plus ou moins épaisse et composée des cellules mortes appelées cornéocytes dépourvus de noyaux.
- **La couche claire** : est formée d'une seule assise de cellules claires très aplaties. Cette couche ne s'observe que dans les régions pilo folliculaires.
- **La couche granuleuse** : comporte 1 à 4 assises de cellules très aplaties pauvres en mitochondries et à noyaux granuleux.
- **La couche épineuse ou corps muqueux de malpighie** : c'est la couche la plus épaisse. Elle comporte 3 à 10 assises de cellules polygonales : les kératinocytes malpighiens. Ces cellules s'aplatissent peu à peu vers la surface.
- **La couche basale** : c'est la couche la plus profonde de l'épiderme. Elle est formée d'une seule assise de cellules cuboïdes reposant sur une membrane basale. Cette couche germinative est le siège d'une forte activité mitotique. Entre ces cellules basales s'intercalent les cellules responsables de la mélanogenèse (les mélanocytes) et les cellules immuno compétentes (cellules de Langherans)

2- Le derme :

C'est un tissu conjonctif constitué d'une substance fondamentale, de fibres conjonctives et d'éléments cellulaires (fibroblastes, fibrocytes).

3- L'hypoderme :

C'est un tissu adipeux divisé en lobes graisseux séparés par des travées conjonctivo-vasculaires et nerveux. Dans le derme et l'hypoderme cheminent les formations vasculaires et nerveuses.

4- LES ANNEXES DE LA PEAU :

La peau renferme diverses formations dites annexes :

Le follicule pilo-sébacé formé du poil et de la glande sébacée appendue au canal pileux.

Les glandes sudorales ecrines; dessinent un canal qui perce le derme et l'épiderme pour s'aboucher à la surface de la peau par l'intermédiaire d'un orifice appelé pore (ostium).

Les glandes sudorales apocrines, sont des glandes qui déversent leurs produits de sécrétion dans le follicule pileux.

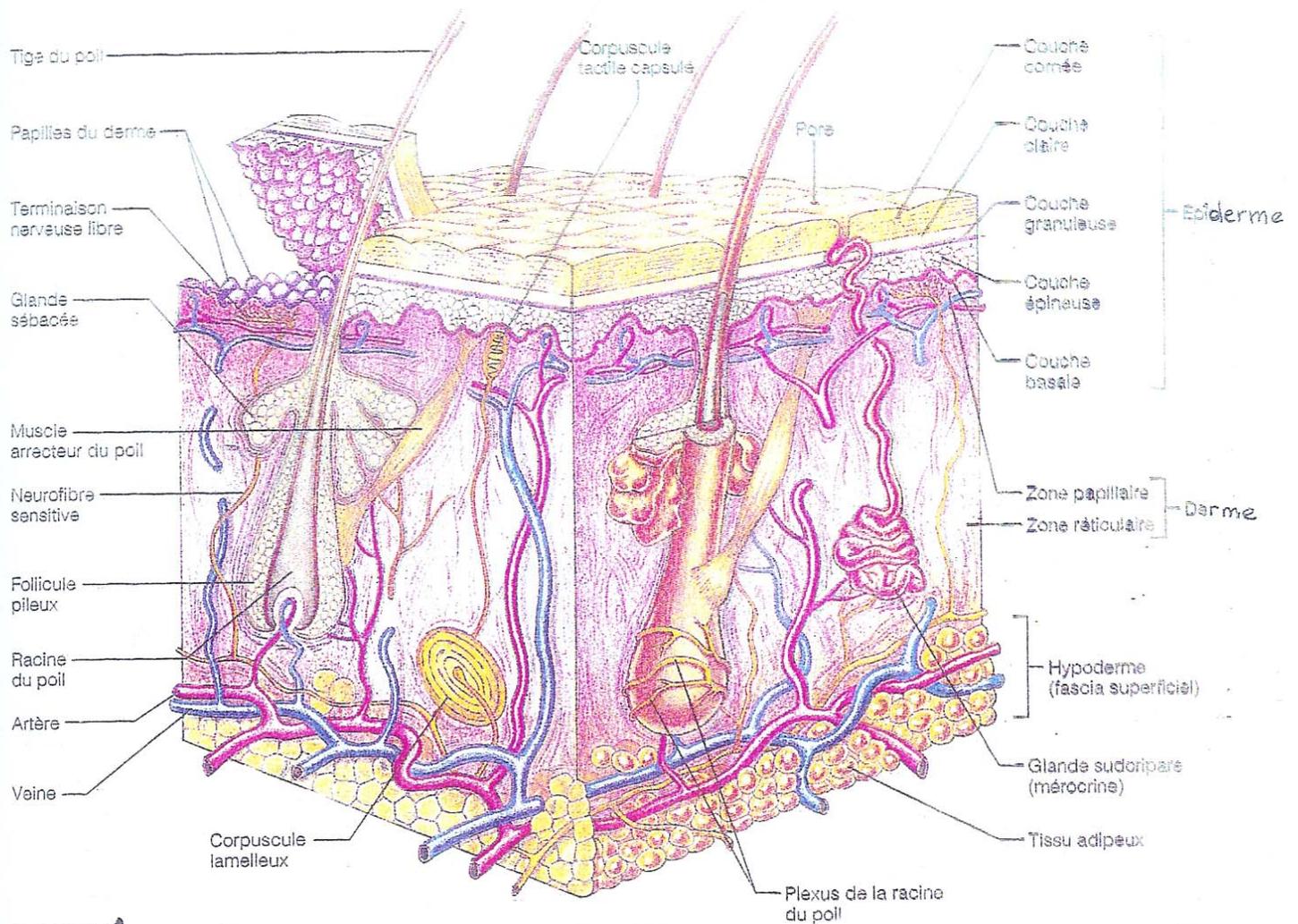
5- AUTRES COMPOSANTS CELLULAIRES DE L'EPIDERME

Les mélanocytes, sont des cellules intercalées entre les cellules germinatives de la couche basale.

Les cellules de langherans.

Les corpuscules et terminaisons ou cellules de Merckel installées entre les cellules germinatives, véhiculent l'information sensitive.

STRUCTURE DE LA PEAU

**FIGURE 1**

Structure de la peau. Vue tridimensionnelle de la peau et des tissus sous-cutanés. L'épiderme et les couches du derme ont été soulevés dans le coin supérieur gauche pour montrer les papilles du derme.

B-DONEES BIOCHIMIQUE DE L'AOC :

L'albinisme est dû à un défaut de production total ou partiel du pigment mélanique. Les mélanocytes sont normalement présents dans la peau atteinte. L'albinisme est lié à une anomalie biochimique de la mélanogénèse : à chaque type d'albinisme correspond probablement une anomalie biochimique particulière elle-même secondaire à une mutation génétique [8].

1-Mélanogénèse normale :

Les mélanines sont les pigments responsables de la couleur de la peau des cheveux et des poils. Ces pigments sont élaborés par les mélanocytes de l'épiderme et des follicules pileux, leur synthèse a lieu dans des organelles spécialisées : les mélanosomes.

La pigmentation de la peau et des phanères est liée à leur contenu en mélanine mixte, polymère formé de deux types de mélanines en proportion variable:

Les phaeomélanines dont la couleur varie du jaune au brun rouge, et les eumélanines de couleur noire ou brune.

Les étapes biochimiques de la synthèse des mélanines sont sous la dépendance d'une enzyme : la tyrosinase, qui catalyse l'hydroxylation de la tyrosine en dopa et l'oxydation de la dopa en dopaquinone. Cette enzyme est considérée comme d'importance primordiale dans la mélanogénèse et comme l'enzyme cible des mécanismes de régulation de la production de pigment. Toute fois, il est maintenant admis qu'il existe d'autres phénomènes de régulation de la production des mélanines, indépendants de la tyrosinase, dits post tyrosinasiques [8].

2-Le système pigmentaire :

Le mélanocyte synthétise des organes spécifiques, les mélanosomes; en fonction de la charge mélanique des mélanosomes, on a individualisé 4 stades de maturation :

Stade 1, organite sphérique contenant une trame fibreuse protéique diffuse,

Stade 2, organite ovale qui possède de nombreux filaments protéiques disposés périodiquement ;

Stade 3, organite ovale partiellement mélanisé ;

Stade 4, organite ovale totalement mélanisé.

Ces 4 stades se retrouvent dans les eumélanosomes et les phaeomélanosomes mais ces derniers conservent du stade 1 à 4 une morphologie sphérique[9] [10].

Dans la peau, les mélanocytes sont en contact étroit par l'intermédiaire de ses prolongements dendritiques avec les kératinocytes avoisinants. L'ensemble mélanocyte kératinocytes voisins constitue une unité fonctionnelle qui a reçu le nom d'unité épidermique de mélanisation [11]. Les mélanosomes matures de type 4 synthétisés par les mélanocytes sont transférés dans les kératinocytes avoisinants soit par phagocytose, soit par simple transfert. Le nombre de mélanocytes pour un tissu donné est constant chez les sujets de races différentes. La différence de pigmentation dépend de la maturité, du nombre et de l'agencement des mélanosomes (libres ou groupés) dans les kératinocytes.

Par contre le nombre de mélanocytes varie d'un tissu à l'autre. Les tissus les plus riches sont : la peau du visage et des parties génitales, la muqueuse nasale et orale et le bulbe des cheveux [12]. Le nombre, la taille, le type et le mode de distribution des mélanosomes sont sous contrôle génétique. Chez les sujets de race noire, les mélanosomes sont plus grands, nombreux et isolés ; chez les sujets de race blanche, ils sont plus petits, réunis en groupe de 5 à 10 avec des espaces et entourés par une membrane (phagosome) ; chez les sujets de race jaune, ils sont identiques aux précédents mais le groupement est plus compact sans espace [12] [13]. Ce mode de groupement, en particulier chez les sujets de race blanche, peut être modifié en mélanosome isolé sous l'action des ultraviolets A (UVA) et d'un photosensibilisant [14]. Les radiations UV ont aussi une action directe d'activation de la mélanogénèse et augmentation du nombre des mélanocytes [15].

C- Pathogénie des anomalies cutanéophanéariennes de l'albinos :

L'albinisme oculocutané est caractérisé par une absence ou une diminution de la production de mélanine par les mélanocytes qui sont normalement présents dans la peau et de follicules pileux. Certains AOC sont dus à l'absence d'activité de l'enzyme clé de la mélanogénèse, la tyrosinase. Ces AOC sont dits « tyrosinase négatifs ».

Dans d'autres formes d'AOC, la tyrosinase a une fonction normale ce qui laisse penser qu'ils sont dus à une anomalie portant sur d'autres mécanismes régulateurs de la mélanogénèse. Ces AOC sont dits « tyrosinase positifs ».

La différence entre ces deux groupes peut être démontrée facilement en pratique, par la réalisation du test d'incubation des bulbes pileux [16]. Il consiste à prélever par arrachage de quelques cheveux avec leur bulbe et à

faire incuber dans une solution de tyrosine (80g de L tyrosine pour 100 ml de tampon phosphate) pendant 12 heures à 37°. Les bulbes pilaires en phase anagène sont alors examinés au microscope au faible agrandissement.

Les sujets normaux montrent un taux variable de pigment avant incubation (selon la couleur des cheveux) et une augmentation modérée après incubation.

Les sujets atteints d'AOC tyrosinase négatif montrent l'absence totale de pigment quelque soit la race, avant et après le test.

Les sujets atteints d'AOC tyrosinase plus ont très peu ou pas de pigment avant incubation et montre une augmentation intense du contenu pigmentaire après incubation.

Dans l'AOC type IA (tyrosinase négatif) les mélanosomes sont présents dans les mélanocytes et transférés aux kératinocytes. Il s'agit des mélanosomes I et II correspondant à des stades précoces de maturation sans présence de mélanine. Aucun mélanosome III ou IV n'est observé, ce qui s'accorde bien avec l'absence d'activité tyrosinase. Dans l'AOC type II des mélanosomes I, II et III sont visibles, rarement IV. Ces mélanosomes sont normalement transférés aux kératinocytes.

D- Pathologie des Anomalies Oculaires :

L'examen ophtalmologie montre l'absence ou la diminution de la pigmentation irienne à l'épreuve de transillumination. Il existe une hypoplasie de la fovéa et une hypopigmentation rétinienne au fond d'œil avec une aréflexie ou une hyporéflexie maculaire. L'hypopigmentation de l'épithélium pigmentaire rétinien est responsable d'une anomalie du trajet chiasmatique des fibres optiques : il existe un excès des fibres optiques issues de la rétine temporale décussant au niveau du chiasma optique au lieu de se projeter à l'hémisphère homolatéral.

Cette anomalie a des conséquences néfastes sur l'organisation du noyau géniculé latéral du thalamus et sur l'organisation subséquente du cortex visuel [17] et est responsable de la vision binoculaire.

Le nystagmus serait secondaire à l'hypoplasie fovéale et le strabisme à une anomalie des réflexes oculomoteurs.

E- Génétique des AOC :

L'albinisme oculocutané type I résulte d'anomalies variables portant sur le gène tyrosinase, le gène tyrosinase humain est situé sur le chromosome 11q

14q21. Le gène tyrosinase humain est formé de plus 50kb et comporte cinq exons.

La protéine a un poids moléculaire de 58kb et comporte 528 acides aminés avec cinq sites potentiels de glycosilation, deux régions riches en cystéine et deux régions riches en histidine sites potentiels de liaison au cuivre [8].

AOC type IA résulte de mutations variables du gène tyrosinase.

AOC type II résulte de l'anomalie d'un gène qui vient d'être localisé au niveau du chromosome 15 en q11 q13. La fréquence de cette affection augmente chez les patients atteints du syndrome de Prader-Wili, toute deux entraînant une atteinte du chromosome 15q. La protéine p est un polypeptide transmembranaire qui peut transporter des petites molécules comme la tyrosine, le précurseur de la mélanine. Le gène P est situé sur le segment du chromosome 15q 11-q13 [18] [19].

Mutation du gène de la tyrosinase :

La première mutation du gène de la tyrosinase chez un sujet albinos a été décrite en 1989 au Japon par Tomita [20]. Depuis, des mutations nombreuses et variées ont été décrites par plusieurs groupes et sont rassemblées dans le tableau. Elles sont responsables de l'AOC type I, principalement le type I-A le plus fréquent, qui correspond au phénotype tyrosinase négatif. Toutes ces mutations sont localisées dans la séquence codante de la protéine (exons I à V). Ces mutations classées en 3 types : les mutations faux sens, les mutations non sens et les mutations par insertion ou délétion [21].

1- Les faux sens : correspondent au remplacement d'un nucléotide dans un codon avec modification de l'acide aminé codé. Le remplacement d'un seul acide aminé dans la tyrosinase peut ou non se répercuter sur l'activité enzymatique. On distingue 4 groupes selon Tomita [22]. Le premier groupe correspond à des mutations qui n'affectent pas l'activité enzymatique. On les considère comme les polymorphismes : Ser Tyr, codon 192 ; thréonine, codon 308 ; glutamine, codon 192 ; proline, codon 445. Ce groupe d'allèle appartient à un allèle sauvage appelé t+. Le second groupe correspond à des mutations qui abolissent totalement l'activité enzymatique, elles sont responsables d'AOC type I-A.

Dans le troisième groupe les allèles appelés y (yellow) produisent de la tyrosinase dotée d'une activité très faible. On les trouve dans l'AOC type I-B.

Deux mutations ont été décrites une dans l'exon II (val phe, codon 275) et une dans l'exon IV (val leu, codon 406).

Dans le quatrième groupe, les allèles appelés st (sensibles à la température) produisent une tyrosinase d'activité très faible à 31° et pratiquement nulle au dessus de 35°.

2- **les mutations non sens**, correspondent au remplacement d'un nucléotide dans un codon qui le transforme en codon stop tel que TAA, TAG, TGA. Ces mutations correspondent à des protéines plus courtes dites tronquées dénuées d'activité enzymatique et sont classées comme allèle t—responsable d'AOC de type I-A. Trois mutations non sens du gène de la tyrosinase ont été décrit au niveau des codons 178, 378, 453 [21].

3- **Les mutations par insertion ou délétion de bases** ; à condition qu'elle soient différentes de 3, introduisent un décalage de lecture et aboutissent à la formation d'un codon de terminaison plus ou moins éloigné de la mutation. Ceci aboutit également à une protéine anormale et tronquée sans activité enzymatique. Ces mutations sont également classées comme allèle t-responsable d'AOC type I-A [20].

Tableau I Mutations du gène de la tyrosinase associées à l'albinisme oculocutané de type I-A, I-B; et I-ST chez l'homme.

Codon	Exon	Nucléotide substitué	Acide aminé substitué	Type
42	I	GAC→GGC	Asp→Gly	I-A
47	I	GGC→GAC	Gly→Asp	I-A
55	I	TGT→TAT	Cys→Tyr	I-A
77	I	CGG→CAG	Arg→Gln	I-A
81	I	CCT→CTT	Pro→Leu	I-A
89	I	TGC→CGC	Cys→Arg	I-A
176	I	TTT→ATT	Phe→Lle	I-A
192	I	TCT→TAT	Ser→Tyr	Pol
206	I	GCT→ACT	Ala→Thr	I-A
216	I	TTG→ATG	Leu→Met	I-A
217	I	CGG→CAG	Arg→Gln	I-A
275	II	GTC→TTC	Val→Phe	I-B
355	III	ACA→AAA	Thr→Lys	I-A
371	III	AAT→ACT	Asn→Thr	I-A
373	III	ACA→AAA	Thr→Lys	I-A
382	III	AAC→AAA	Asn→Lys	I-A
383	III	GAT→AAT	Asp→Asn	I-A
406	IV	CCT→CTT	Pro→Leu	I-B
419	IV	GGA→AGA	Gly→Arg	I-A
422	IV	CGG→CAG	Arg→Gln	I-ST
96	I	Insertion A	Term 168	I-A
178	I	TGG→TAG	Trp→term	I-A
191	I	Délétion G	Term255	I-A
226	I	Délétion GT	Term 226	I-A
236	I	TGG→TAG	Trp→term	I-A
244	I	Délétion GT	Term 244	I-A
310	II	Insertion C	Term 316	I-A
378	III	CAG→TAG	Gln→term	I-A
438	IV	Délétion CTTT	Term 484	I-A
453	IV	CAA→TAA	Gln→term	I-A
471	V	Insertion T	Term 510	I-A
489	V	Insertion T	Term 509	I-A
501	V	Insertion C	Term 509	I-A

F/ Epidémiologie :

Répartition dans le monde :

L'albinisme est fréquent en Afrique et rare en Europe, exceptionnel en Asie, en Amérique sauf chez certains Indiens [23]. Si l'albinisme est rare en Amérique, rapporté au nombre d'ethnies concernées, il représente en revanche dans celles qui se sont, les plus hautes fréquences du monde jusqu'à 1/140 pour les Pueblo de Jemez, au nouveau Mexique, 1/143 chez les Tule de Panama, 1/92 pour un village nahuatl du centre du Mexique et 1/27 chez les Kainyan du sud du Brésil, à comparer aux fréquences européennes, entre 1/10000 et 1/100000, et aux fréquences élevées africaines environ 1/4000 [24].

L'étude de N. A Barnicot a montré que l'existence des albinos parmi les noirs africains et d'autres peuples de peau sombre a été reconnue depuis longtemps et Pearson Nettleship et Usher (1913) ont fourni un aperçu de la littérature récente. Il est souvent considéré que la fréquence de l'albinisme est actuellement plus haute parmi les populations noires que européennes.

Une étude a été effectuée pour estimer la fréquence de l'albinisme dans une petite partie du Nigeria avec en même temps un collecte de quelques données physique et familiale systématique. Les données ont été recueillies dans la municipalité de Lagos ou dans des villes ou village sur un rayon de 50 miles (un faible nombre a été collecté au Bénin à 150 miles à l'est de Lagos et la cité de Kano au nord du Nigeria).

L'estimation de la fréquence de l'albinisme a été obtenue par la surveillance des écoles à Lagos. Ils ont compté 12.544 enfants [25]. Dans la totalité des échantillons de Lagos il a trouvé 5 albinos, 3garçons, 2 filles et un cas douteux. Ces enfants étaient de différentes familles apparemment sans lien de parenté tous au dessous de 12 ans. La fréquence est de 1/2858 qui paraît supérieur en comparaison avec la fréquence de 1/40000 à 1/20000 généralement acceptées par les pays Européens.

Barnicot (1952) a montré que l'incidence de l'albinisme oculocutané dans la circonscription de Lagos au Nigeria était de 1/5000. Une étude menée dans les régions de Ciskei et Transkei en Afrique du sud, dirigée par le Dr George Oettlé (1963) a montré que l'incidence était probablement plus élevée dans ces régions (1/3759) qu'au Nigeria. Une communication personnelle de Oettlé

(1963) suggère qu'au Zaïre (Gigase 1962), il n'y avait aucun albinos sur un échantillon de 50000 sujets de la circonscription de Kivu Aréa [5].

L'albinisme n'est pas rare dans la population noire sud Africaine, et survient une fois sur 4000 naissances (ce qui signifie qu'en pratique un bébé albinos naît tous les deux mois [4] à Soweto, Johannesburg). La forme tyrosinase positive est de loin la plus fréquente, (en effet la forme tyrosinase négative ne s'observait pas dans la population noire) [26] [27].

Tableau II : Fréquence de l'albinisme dans différentes populations [28]

Population	Forme d'albinisme	Fréquence
Europoïdes		
Ireland	Toutes formes confondues	1/10000
Ireland	Tyrosinase négative	1/15000
USA	Tyrosinase négative	1/39.000
USA	Tyrosinase positive	1/37.000
Afro américains		
USA	Tyrosinase négative	1/28.000
USA	Tyrosinase Positive	1/15.000
Africains		
Nigeria, Transkei	Tyrosinase positive	1/1.100
Afrique du sud	Toutes formes confondues	1/3.000
Amérindiens		
USA « Iztalan »	Tyrosinase positive	1/227
Mexique	Tyrosinase positive	1/92
Jemez USA	Tyrosinase positive	1/140
Guatemala	Tyrosinase positive	1/6.500
<i>Panama</i>	Tyrosinase positive	1/143

G- Aspects Anthropologiques :

Il est intéressant de rechercher comment était expliquée l'albinisme avant le vingtième siècle. Cela rejoint souvent l'explication des différentes teintes de la peau humaine. L'abbé Demanet (1767) résume bien celle qui prévalut pendant des siècles. « Le texte sacré et la tradition constante de toutes les nations de l'univers nous apprennent que tous les hommes sont sortis d'un même père et d'une même mère, et que nous devons regarder les blancs comme la tige de tous les hommes. Il est certain que Adam et Eve, ainsi que leurs descendants, furent blancs, et que ces derniers périrent tous dans le déluge universel, excepté Noé, ses trois fils et leurs femmes respectives qui furent sauvés dans l'arche. Depuis Adam jusqu'au déluge, aucun peuple noir n'a paru sur la surface de la terre : ce fait paraît assez certain, car autrement le phénomène aurait été remarqué par les historiens sacrés et profanes. Après la confusion des langues à la tour de Babel, les enfants de Noé se divisèrent, et s'établirent dans les pays qui leur tombèrent en partage. Ceux qui, par crainte ou par curiosité, occupèrent les premiers l'Afrique étaient originellement blancs : le fait est sans réplique, puisque les trois enfants de Noé et leurs femmes étaient de cette couleur ; mais le climat, les réverbérations des rayons du soleil les rendirent d'abord basanés, ensuite demi noir et après quelques générations ils eurent tous la teinte plus ou moins noire, selon qu'ils furent plus ou moins exposés aux influences des causes que je viens de rapporter, et ces métamorphoses se sont perpétuées de génération en génération. Ce n'est donc pas la nature de l'homme qui a changé, mais uniquement la couleur de sa peau qui a reçu les impressions du climat et des ardeurs du soleil ; et il a fallu un temps considérable pour opérer ce phénomène, n'en faudrait qu'un plus court, pour que la nature, sous d'autres climats, reprit ses droits, car il est hors de doute qu'une progéniture de nègre et négresse en Europe reprendrait sa couleur naturelle, et redeviendrait blanche. Le fait est constant par expérience [29].

Si nous suivions en fait l'abbé Demanet, il ne serait pas impossible que nous descendions tous d'un albinos. La description de Noé lors de sa naissance selon le livre de Hénoch, le laisserait d'ailleurs penser :

«Quant l'enfant naquit, son corps était plus blanc que neige et plus rouge qu'une rose, toute sa chevelure était blanche comme de blancs flocons, bouclée et splendide. Et quand il ouvrit les yeux, la maison brilla comme le soleil» [30].

On peut si l'on veut voir dans naissance miraculeuse un albinos ce qui n'a pas hésité à faire un médecin hollandais, ophtalmologiste, puis qu'il propose de remplacer le terme «albinisme» par «le syndrome de Noé» [31].

L'hypothèse clinique est reprise par Buffon [32]. Il n'ignore pas l'existence de «blafards» qu'il connaît à l'isthme d'Amérique sous le nom d'albinos. Pour lui ce sont des individus qui ont dégénéré de leur race par quelque cause accidentelle, une espèce de maladie qu'ils tiendraient de leurs pères et mères, qui les rend beaucoup moins forts et moins vigoureux que les autres avec les yeux extrêmement faibles. Ils ne sont pas d'origine européenne puisqu'ils naissent de pères et de mères noires, ils ne forment donc pas une espèce d'homme particulière et constante.

Carl Von Linné, naturaliste et médecin Suédois, célèbre pour sa classification des plantes, fut moins heureux, quand il passa à l'espèce humaine. L'albinos ou homo nocturnus, appelé ainsi parce que il voit mieux la nuit (ce sont en effet les rayons solaires qui gênent sa vision), est classé avec les troglodytes, l'homo sylvestris et Orang Outang, parmi les signes anthropoïdes. Voici l'albinos à mi chemin entre le singe et l'homme. Voltaire surenchérit en se demandant si cette variété n'établirait pas une classe d'être intermédiaire qui remplirait la lacune qui existe entre l'homme et les animaux.

Lors de la découverte du nouveau monde, certains soutenaient bien que les habitants de l'Amérique n'étaient pas des véritables homme mais d'authentique Orang Outang est ce que Linné avait connaissance de l'encyclopédie de Diderot et d'Alembert (1750- 1777) ou il est dit à l'article nègres qu'on soupçonne les albinos d'être des animaux métissés issus d'une femme et d'un orang outang ? C'est placé bien bas l'albinos et la femme.

Au début du XIXème siècle, les médecins naturalistes sont encore partagés sur la question de savoir si ces individus forment une variété d'homme particulière et purement accidentelle ou si leur couleur est due à une disposition morbide du corps [33].

Ces deux causes sont en fait liées mais il est facile de répondre aujourd'hui. On peut effectivement dire les albinos sont une variété d'homme particulière dont

l'origine est purement accidentelle si l'on prend en compte la notion de mutation qui est une modification brutale, permanente, transmissible héréditairement d'un gène déterminé. Une mutation est à l'origine du premier albinos, mutation qui entraîne la disposition morbide du corps.

Mais on avance petit à petit : l'albinisme est considéré comme une déviation organique tenant à un défaut de développement, constant dans la non sécrétion du pigmentum de la peau, de l'iris et de la choroïde, défaut de sécrétion constituant un état de décoloration transmissible par voie d'hérédité : ce ci est la définition donnée dans le dictionnaire de médecine en 1833 ou l'on approche de la solution : les mots « défaut de développement transmissible » sont prononcés.

Malgré l'approche de la solution, la question : sous quelle influence se fait cet arrêt de développement reste posée.

La on invoque toujours et encore les émotions éprouvées par la mère pendant la grossesse, on postule que la naissance d'un premier enfant albinos traumatise la mère et la crainte d'en avoir d'autre crée l'influence psychologique qui produit l'albinisme héréditaire chez les enfants suivants [34]. Ici on admet que toutes les causes débilitantes, climat, mauvaise condition des parents, grossesse gémellaire ou trop répétée prédisposent à l'albinisme [35]. S'il en est ainsi, comment expliquer les cas où seul un des jumeaux est albinos ? D'autre part, l'albinisme devrait toucher les derniers de la fratrie, ce qui n'est pas le cas.

L'origine de l'albinisme sera affirmée après les travaux de Mendel révélés en 1865 et le mode de transmission établi et confirmé entre 1903 et 1938 [36].

Les fonctions rituelles :

John G Bourke notait «chez beaucoup de peuples sauvages ou barbares de la terre, des albinos ont été réservés pour des offices religieux».

Les fonctions rituelles en Europe sont pratiquement inexistantes, sauf dans certains romans de science fiction, «Elric le Nécromancien».

En Afrique chez les indiens, la tradition hopi parle d'un albinos particulièrement éminent : Nakwaiyampitiwa fut chef à Oraibi dans une période comprise entre 1850 et 1865 ; il était surnommé Qotctaka, « homme

blanc ». Pendant une sécheresse, il exécuter une danse katana de Massau'u, et cela amena un véritable orage qui inonda les champs [36].

A zuni également (les zuffi de Bouke), les albinos participent à toutes les activités de la communauté [37].

Au total, il reste vrai que les fonctions rituelles spécifiques d'intermédiaires entre les hommes et la transcendance ne sont pas très marquées, pour les albinos, en pays Pueblo. Outre Nakwaiyampitiwa, on mentionne, sous la domination espagnol, à pécos, un « gouverneur » nommé Perez, qui était albinos, il fut assassiné en août 1837, année qui précéda l'abandon de Pécos par ses derniers habitants. L'accusait-on de savoir pas pu empêcher, parce que l'on aurait attendu de ses dons surnaturels, épidémie qui décima cette population ?

Chez les tules, les albinos ont une fonction religieuse spécifique : intervenir en cas d'éclipse, pour sauver l'astre menacé.

(Sahaguin, 1880 pour les Aztèques, Camargo, 1882 pour les Tlaxcaltèques); chez les premiers lors d'un éclipse de soleil homme et femmes font le plus de bruit possibles et on sacrifiait divers captifs, dont les hommes à la peau et aux cheveux blancs. Chez les seconds (ibid), en cas d'éclipse de soleil, on sacrifiait les gens cuivrés et en cas d'éclipse de lune, on sacrifiait des hommes et des femmes blancs.

Par Tezozomoc, 1878 on connaît un autre usage rituel des albinos dans l'ancien Mexique [38]. En cas de famine, expose t-il ou de manque de pluies, on sacrifiait des albinos, ou d'autres anormaux, ou plutôt des monstres ayant deux têtes.

En Afrique particulièrement au Mali une recherche sur le sacrifice dans les religions Africaines a trouvé que chez les dogons, pour raffermir le pouvoir mystique du Hogon, un sacrifice humain avait lieu trois ans après son intronisation : celui d'un albinos. Il donne un repas anthropophagique [39].

Chez les bambaras, un albinos était sacrifié lors de l'intronisation des rois de Ségou. Ce rite était répété chaque année [40]. Le sang de la victime était versé sur la tête rasée du roi. Une autre procédure consistait à étrangler l'albinos, son urine et ses excréments, mêlés à de l'eau, servaient à laver le souverain.

Dans le mythe dogon, Nommo acquiert un corps humain gémellaire après avoir subi la castration d'abord, le sacrifice ensuite. Dans la pensée dogon l'albinos est la transformation d'une paire de jumeaux dans le sein de Yassigui.

La même idée prévaut dans la pensée bambara, où l'albinos est un être gémellaire déchu car ses parents ont transgressé un interdit ; ils sont censés avoir eu des rapports sexuels au milieu du jour. Cette faute a pour conséquence «d'unir dans le sein maternel les jumeaux primitivement octroyés à sa femme par Faro et de décolorer la peau de l'être ainsi formé» [41].

Tout albinos «est de même essence que Faro» et doué de pouvoirs magiques extraordinaires. «A qui possède son crâne échoit une nombreuse famille et la prospérité, les cheveux apportent la richesse, la moelle des os octroie or et cuivre si l'on s'assied à l'emplacement où sont enterrés les os, tout ce que l'on demande est accordé. Ses excréments mêlés aux semences ont pour effet d'augmenter la récolte de l'année» [42].

Aujourd'hui ces pratiques ont apparemment disparu.

Cependant une association pour la protection et l'insertion sociale de l'enfant albinos SOS albinos a été créée au Mali.

Le but de SOS albinos, comme le stipule T. Diallo [43] dans le titre II de son statut est de sensibiliser l'opinion d'abord nationale, ensuite internationale sur les problèmes de l'enfant albinos au Mali en particulier, et en Afrique en général. Et dans un deuxième temps, favoriser la recherche scientifique afin de remédier à la fragilité augmentée de l'être albinos sous un climat tropical.

H -Classification des AOC :

Actuellement dix types d'AOC ont été décrits.

1- AOC type IA ou AOC tyrosinase négatif :

Dans cette forme il n'existe aucun pigment détectable cliniquement. La peau est blanche rosée, les cheveux et les poils sont blancs neige. Les cheveux peuvent tirer discrètement sur le jaune avec l'âge (oxydation de la kératine). Les naevi naevocellulaires ne sont pas pigmentés il n'apparaît ni éphélides, ni lentigos lorsque l'enfant grandit. La peau est très sensible aux coups de soleil, rougissant très facilement.

Avec l'âge et en absence de photoprotection, apparaissent des élastoses et des cancers cutanés.

Les iris sont translucide, et apparaissent rouges en éclairage tangentiel. Ces enfants ont une photophobie majeure et un nystagmus, un strabisme apparaît dans environ 70% des cas. L'acuité visuelle est sévèrement diminuée [8].

2- AOC type IB ou yellow mutant :

Cette forme rare se caractérise par un phénotype identique à l'AOC type IA à la naissance [44] [45].

Dès les premiers mois de la vie, des signes de production pigmentaire apparaissent. La fonction oculaire est sévèrement altérée mais de façon moindre que dans le type IA, avec possibilité d'amélioration avec l'âge.

Le test à la tyrosine est parfois d'interprétation délicate, mais plutôt négatif : il existe avant incubation, des traces de pigment jaunâtre dans le bulbe pileux qui n'augmentent pas ou peu après incubation.

3- AOC type IC ou AOC « plate » :

Ces enfants ressemblent aux phénotypes IA, mais avec examen attentif montre que le cheveux sont plutôt couleur crème que totalement blanc [44] [45]. Sur le plan oculaire, une quantité de pigment peut s'accumuler en bordure de l'iris au fil des années, mais pas suffisamment pour donner l'aspect en rayon de roue des types IB.

Les manifestations oculaires ont un degré de sévérité proche de l'AOC type IA. Le test à la tyrosine ne donne qu'une très faible formation de pigment brun clair.

4- AOC type ID ou AOC thermosensible :

De description récente à propos d'une seule famille. Cette forme se caractérise par un phénotype IA avant la puberté, sans pigment cutanéophanérien ni oculaire [46]. Après la puberté, les poils des bras et des membres inférieurs deviennent pigmentés, alors que les poils axillaires et les cheveux restent blancs. Le test d'incubation montre que l'activité tyrosinase est très diminuée au dessus de 35°, expliquant que cette forme rare est l'équivalent de mutations observées dans l'espèce animale (tyrosinase thermosensible du chat et de la souris).

5- AOC type II AOC tyrosinase positif :

C'est le plus fréquent des AOC à la naissance, [47] [44] [45] les enfants d'origine caucasienne ne sont pas distinguables des albinos type IA, alors que les enfants de race noire ont la peau blanche, mais les cheveux tirant sur le jaune. En grandissant, accumulant progressive d'une petite quantité de pigment devient évidente : les cheveux sont couleur paille, et la peau, bien que toujours très sensible aux coups de soleil, peu acquérir une faible pigmentation. Des éphélides, des lentigos, et une pigmentation des naevi peuvent même apparaître. Dans la race noire cette pigmentation est encore plus visible, et le phénotype peut être proche de celui d'un caucasien blond : les cheveux peuvent même devenir roux ou brun clair.

Sur le plan oculaire, la couleur irienne est gris bleu chez le nouveau né puis devient bleue, ou jaune ou brun clair. Le pigment irien est réparti en rayon de roue. Les manifestations ophtalmologiques sont souvent moins sévères que chez les albinos type IA. En particulier le nystagmus et l'acuité visuelle tendent à s'améliorer avec l'âge. La fréquence du strabisme varie de 30 à 50% selon la race. Toute fois, l'hypoplasie fovéale est constante.

Le test à la tyrosine provoque une mélanisation indiscutable.

6- AOC type III ou AOC à pigment minime :

Il s'agit d'un AOC rare ; seules quelques familles d'Europe du nord atteintes de cet AOC ont été décrites [48].

A la naissance les enfants ont un phénotype identique au type IA, mais de faible quantité de pigment apparaissent dans les iris pendant la première décennie. Les cheveux peuvent acquérir une teinte faiblement jaune, mais la peau reste dépigmentée. Aucune activité tyrosinase n'est détectée par le test d'incubation.

Fait inhabituel, l'un des parents a une activité tyrosinase basse alors que l'autre a une activité normale. Sur le plan génétique, cette forme pourrait être le résultat génétique d'un allèle type IA et d'un autre allèle non encore identifié. Classé type III.

Cette forme d'AOC est en fait proche des types I

7- AOC type IV ou AOC «brun» :

Cette forme n'est observée que dans la race noire [49]. Il s'agit de la forme la plus pigmentée des AOC. Le phénotype réalisé associe des cheveux bruns, des yeux noisettes, un brun clair capable de bronzer modérément. Il existe un certain degré de pigmentation irienne et rétinienne : le nystagmus est très fréquent et l'acuité visuelle est réduite. Le test à la tyrosinase est normal.

8-AOC type V ou AOC «roux» :

Ce type est très rare, à la naissance la peau est blanche, les iris sont vert noisettes, et les cheveux sont roux clair [50] [44] [45]. A l'adolescence les cheveux vivent au roux flamboyant, puis au brun. Des lentigines et des éphélides se développent.

Il existe une hypoplasie fovéale avec baisse de l'acuité visuelle le strabisme est fréquent.

9-AOC type VIA ou syndrome d'Hermansky Pudlak :

Ce type associe un AOC tyrosinase positif avec hypopigmentation et anomalies oculaire, des troubles de la coagulation, et un dépôt de substance céroïde dans les macrophages. Plus de 200 cas ont été rapportés dans la littérature [49] [51]. Les troubles de la coagulation se manifestent par une tendance au purpura, aux ecchymoses, aux épistaxis ou au saignement prolongé après extraction dentaire ou plaie cutanée. Les cas conduisant à une hémorragie grave sont exceptionnels. L'exploration de l'hémostase montre un taux de plaquettes normal, un temps de saignement allongé mais restant le plus souvent dans les limites de la normale. Par contre le test d'aggrégabilité plaquettaire montre l'absence d'agrégation.

Le diagnostic peut être affirmé par l'examen des plaquettes en microscopie électronique montrant l'absence de corps dense plaquettaire. Ces patients développent ultérieurement des signes respiratoires (dyspnée, toux) en rapport avec un syndrome pulmonaire restrictif dû à une fibrose pulmonaire, une colite granulomateuse ressemblant à la maladie de Crohn, une insuffisance rénale et une cardiomyopathie.

10-AOC type VI B ou syndrome de Chediak Higashi :

Ce syndrome est rare, de transmission automatique récessive, associe une hypopigmentation, des anomalies oculaires et une sensibilité aux infections. Son pronostic est gravissime car la majorité des enfants meurent d'un syndrome lymphoprolifératif [52] [51] [50].

Une atteinte neurologique est souvent associée : elle ressemble à une dégénérescence spino-cérébelleuse avec démarche anormale, maladresse parasthésies, paralysie des nerfs crâniens, trouble moteur.

Le SCH est du à une anomalie de fusion des membranes lysosomes, celle-ci est responsable de la formation de lysosomes géants dans les leucocytes, incapables de libérer leurs enzymes bactéricides.

Tableau III : Classification de l'albinisme oculocutané (AOC) [8].

TYPE D'ALBINISME	TEST D'INCUBATION	
TYPE I		
A : AOC Tyrosinase Negative	-	
B : AOC « Yellow Mutant »	+ -	
C : AOC « Platine »	+ -	
D : AOC a Tyrosinase Thermosensible	+ <35°C et - > 35°C	
TYPE II	AOC Tyrosinase Positive	+
TYPE III	AOC « Pigment Minime »	-
TYPE IV	AOC « Brun »	+
TYPE V	AOC « Roux »	+
TYPE VI	A: Syndrome d'Hermansky Pudlak	+
	B: Syndrome de Chediak Higashi	+

I- Clinique de l'albinisme oculocutané :

Deux éléments distinguent l'albinisme oculocutané, elle est la seule maladie dépigmentante généralisée qui atteint à la fois la peau, l'œil, les cheveux et les phanères qui soit décelable dès la naissance. Elle réalise une hypomélanose caractérisée par un nombre normale de mélanocytes et par une diminution générale des quantités de mélanine [24].

-Type de description : AOC Tyrosinase négatif :

La forme la plus typique est le type I ou AOC tyrosinase négatif : dans cette forme il n'existe aucun pigment détectable cliniquement. Cette forme est la plus grave car il n'y a aucune formation de mélanine par absence de tyrosinase dans les mélanocytes. Ceux-ci sont morphologiquement normaux dans la peau, les cheveux et les yeux mais ils ne contiennent que des mélanosomes immatures aux stades I, II.

La peau est d'un blanc cireux ou peu rose, sans naevus ou grain de beauté ni taches de rousseur la peau est très sensible au soleil faute de protection pigmentaire, les rayons solaires déterminent rapidement des kératoses avec transformation maligne. Avec l'âge et en absence de photoprotection, apparaît une héliodermie (vieillissement cutané induit par les ultraviolets) et des cancers cutanés. La morbidité et la mortalité dues aux cancers varient avec la latitude et l'exposition aux rayons solaires. La mort peut être précoce dans un tableau effroyable de cancers mutilants.

Les cheveux sont blancs, les poils sourcils ne sont pas d'avantage pigmentés. Les iris sont transparents mais avec la superposition de la rétine ils ont une couleur grise ou gris bleu. A la lumière, la pupille et l'iris donnent un reflet rouge caractéristique.

Les manifestations oculaires sont sévères. Il existe une diminution de l'acuité visuelle par hypoplasie fovéale et de la macule et par hypopigmentation de la rétine. Ainsi aux Etats Unies 9% des enfants des écoles pour malvoyants sont des albinos [53].

Une photophobie, c'est-à-dire une intolérance marquée à la lumière est présente car l'iris transparent n'arrête pas les rayons et a perdu sa fonction de diaphragme.

De plus le nystagmus participe à la diminution de l'acuité visuelle et 90% des sujets sont atteints de strabisme.

Nystagmus et strabisme s'accroissent à la lumière [54].

Ces deux symptômes s'expliquent par une anomalie dans le cheminement des voies optiques entre la rétine et le cortex, avec pour conséquence une projection défectueuse des images rétinienne dans le cortex occipital [55].

La forme qui nous intéresse en Afrique est le type II ou AOC tyrosinase positif : Il a un tableau clinique moins prononcé car il existe une capacité de synthèse de mélanine qui est certes, très diminuée mais qui se développe avec l'âge.

Ainsi dans la première enfance les deux formes sont indispensables. Puis il y a une accumulation progressive de mélanine avec l'âge dont l'intensité varie avec l'origine ethnique du sujet.

Cette accumulation de pigment se voit très bien par les changements de coloration de l'iris qui sont plus précoces et plus importantes chez le sujet négroïde, intermédiaire chez l'amérindien et plus tardifs et moins importants chez le sujet euroïde.

De transparent à la naissance l'iris sera bleu vers 3 ans pour être entièrement brun à 26 ans chez un euroïde. Pour un amérindien, l'iris sera bleu vers un an, puis vers 3 ans, on voit apparaître un liseré marron sur le bord pupillaire qui augmente avec l'âge.

La peau, si elle est peu pigmentée, n'est pas blanche et un discret bronzage peut se développer à l'exposition solaire ; il est très fréquent de trouver chez les albinos des rides apparentes sur la peau particulièrement derrière le cou, mais aussi au dos de la main, dues à l'élastose.

A l'histologie l'épiderme est aminci annexe atrophiées enchevêtrement des fibres pelotonnées effilochées et épaissies prenant l'orceine au niveau du derme définissant l'élastose solaire.

Les kératoses pré épithéliomateuses sont dues à l'exposition fréquente de la peau à la lumière solaire et se développent donc les zones découvertes. Les lésions surviennent sur des zones atteintes d'élastose et se présentent comme des foyers bien délimités, jaune brun rouge, généralement ovalaire, mesurant 1 à 1,5 cm de diamètre et dont la surface hyperkératosique se détache difficilement des plans profonds.

Le diagnostic clinique peut être confirmé par l'histologie.

A l'examen anatomopathologique la couche cornée hyperkératosique, se compose des foyers ortho et parakératosiques tandis que la granuleuse est peu développée ou absente. On observe des atypies cytonucléaires de la couche basale.

Aucun albinos au delà de 20 ans n'exempt des lésions pré-malignes [25] [56].

Depuis la naissance jusqu'à la tendre enfance la peau est très lisse d'une couleur sensiblement jaune. Les infections bactériennes communes chez les enfants (impétigo, folliculites, cellulites) sont plus sévères que chez les enfants normalement pigmentés. Dans le temps l'effet cumulatif des années produit des taches qui sont très pigmentées, et élastose actinique au niveau du cou, des bras et des autres parties exposées, des éphélides, une lentiginose centrofaciale, une kératose actinique, des ulcères superficiels chroniques et à la longue épithélioma spinocellulaire et basocellulaire. Les parties les plus exposées (le front, les joues, le nez, le cou, les oreilles et l'épaule) souffrent généralement beaucoup plus des lésions de brûlures au soleil.

La cancérisation est possible, moins fréquente que dans la forme précédente, mais elle est aussi fonction de l'exposition solaire. Ils sont très souvent atteints de cancers cutanés dans la deuxième ou troisième décennie de la vie lesquels représente la cause principale de décès. Les lésions cutanées dégénératives sont précoces et sévères sous les climats tropicaux.

Des études sur les sujets AOC des populations d'Afrique noire ont montré une fréquence de carcinomes cutanés d'environ 30% dès l'âge de 30 ans; les lésions actiniques sont observées chez tous les patients à un âge précoce [57] ; [58].

Ainsi en Tanzanie, pays qui se trouve entre 1 et 11° de latitude sud, 350 albinos ont puis être suivis pendant deux ans : entre onze et vingt ans, plus d'un albinos sur deux a déjà un cancer cutané, chiffre qui monte à 85% à 30 ans et plus. A peine 10% des albinos dépassent la trentaine, la moyenne d'âge de la population du pays étant de 23,53%.

Quatre stades cliniques ont pu être distingués :

Stade I : érythème

Stade II : atrophie épidermique, hypertrophie du derme

Stade III : kératose actinique

Stade IV : carcinome moins de 3 cm de diamètre.

Les signes oculaires sont toujours présents mais moins sévères. L'acuité visuelle sévèrement diminuée dans l'enfance, peut s'améliorer avec l'âge et l'accumulation de pigment (« la vue se fortifie » ainsi que l'écrit à sa façon Horace Benedict de Saussure en 1804 à propos de deux albinos rencontrés dans les Alpes). Le strabisme n'est présent que dans 30% des cas. Le reflet

rouge à la lumière est observé chez tous les enfants et les adultes européens, alors qu'il n'existe pas chez les adultes amérindiens et africains.

J/ DIAGNOSTIC :

1- Diagnostic positif : Les examens de laboratoire ne sont pas de pratique courante mais peuvent être utilisés pour déterminer le type d'albinisme en cause :

La biopsie cutanée et l'étude en microscopie électronique du stade de maturation des mélanosomes (organelles cytoplasmiques dans lesquelles la synthèse de la mélanine a lieu),

La recherche de l'activité tyrosinase du bulbe capillaire : l'incubation du bulbe pileux dans une solution de tyrosine permet, selon qu'il développe ou non une pigmentation du cheveu, de différencier les formes tyrosinase positives des formes tyrosinase négatives.

L'examen clinique du patient et les examens de laboratoire orientent vers le diagnostic du type d'albinisme.

Mais c'est la biologie moléculaire qui permet par l'analyse de l'ADN de confirmer le diagnostic en mettant en évidence la mutation génétique responsable de l'affection [17].

Actuellement les diagnostics moléculaires sont effectués pour cinq gènes : TYROSINASE, TYRP-1, TYRP-2 (tyrosinase-related protein), gène P, et le gène d'une forme liée à l'X.

Tableau IV : Répartition des éléments de diagnostic des types d'albinismes observés [60]

TYPE	HYPOPIGMENTATION	BIOPSIE CUTANEE et ME	HISTOCHIMIE	GENE
			test d'incubation du bulbe pileaire et activité tyrosinase au sein des mélanocytes	
AOC1	généralisée et définitive	mélanosomes immatures stade 1 et 2	activité tyrosinase nulle	TYR(K11)
AOC2	généralisée, s'améliore lors de la croissance	mélanosomes III et IV	présente	P (K15)
HP	idem AOC 2	plaquettes++ absence des corps denses plaquettaires	normale	K 10
AO 1	oculaire	macromélanosomes	normale	KX
CH	idem AOC2	macromélanosomes anomalie de la lignée blanche	normale	K1

2 -Diagnostic différentiel :

a- Les AOC se distinguent classiquement des états « d'albinoidisme » circonstances pathologiques héréditaires ou il existe une hypopigmentation cutanée et ou oculaire sans nystagmus, photophobie ni baisse de l'acuité visuelle. Ces états regroupent :

- albinoidisme oculocutané autosomique dominant;
- albinoidisme oculocutané ponctué ;
- syndrome associant brachydactylie anodontie.

b- Le piébaldisme, dénommé « albinisme partiel » est en fait une affection totalement différente des AOC tant par sa pathogénie que par ses manifestations cliniques [8]. Cette affection héréditaire à transmission autosomique dominante se caractérise par de larges plages dépigmentées du tronc et des membres, associées à une mèche blanche frontale et des macules hyperpigmentées. Les mélanocytes sont absents dans la peau dépigmentée, et cette affection est très certainement liée à un trouble de la migration ou de la

différentiation des mélanoblastes issus de la crête neurale. La dénomination d'albinisme « partiel circonscrit » ou « local » doit donc être bannie.

c- Naevus dépigmenté :

On a des taches ou des raies dépigmentées à bords irréguliers.

d-Vitiligo :

Dans ce cas on a des lésions bien circonscrites variables dans leur forme et leur taille. Ces lésions se voient dans des zones relativement hyperpigmentées comme la face (particulièrement autour des yeux et de la bouche, les creux axillaires, les régions inguinales et les organes génitaux externes, les aréoles mammaires. Les zones exposées aux traumatismes et aux frictions peuvent aussi être affectées comme les mains et les pieds, les coudes, les genoux et les chevilles. Quand le scalp ou le front est intéressé, les cheveux de la zone peuvent être décolorés. La distribution des lésions est généralement symétrique mais occasionnellement est unilatérale ou localisée à un dermatome.

K/ Prise en charge de l'albinisme oculocutané (AOC) :

Il n'y a pas de traitement contre l'albinisme, toute fois des interventions peuvent être, pour améliorer leur confort de vie et prévenir les cancers cutanés et autres dermatoses.

Cette prise en charge nécessite une collaboration multidisciplinaire : Dermatologue, Ophtalmologue, Chirurgien- plasticien, Association et personnel de soutien enfin la famille.

Prise en charge ophtalmologique :

a- correction des troubles visuels :

On peut utiliser des verres teintés contre la photophobie

En classe on recommande de mettre les albinos sur les premiers bancs car ils conservent une bonne vision de près. On recommande également des lunettes spéciales et des livres dont les lettres sont écrites en grand caractère, pour faciliter la lecture.

Favoriser le meilleur développement visuel possible, par le port de la correction optique totale contrôlée par des cycloplégies courtes et répétées si besoin et par la protection solaire de la rétine.

Ainsi plusieurs équipements peuvent être utilisés :

- ombrelle, chapeau à visière,
- verres filtrant tous les UV (type ORMA : UVMAX ou ORMA RT)

- verres teintés sur monture à coques ou à branches épaisses (les lunettes fabriquées par Tropicque selon la conception d'Annette Spielmann sont disponibles en 2 tailles (2 ans et 10 ans).

- lentilles teintées solaires ou à iris artificiel brun ex : lentilles Lunelle à port permanent de durée variable souvent d'une semaine avec ou sans la correction optique (certaines géométries particulières sont possibles). lentilles à iris peints (souples ou rigides).

L'efficacité de ces mesures est jugée sur la diminution des signes fonctionnels et sur l'amélioration du comportement visuel de l'enfant. Cependant l'acuité visuelle centrale est difficile à tester et impossible à améliorer dans la majorité des cas. Des enregistrements du nystagmus ont montré une amélioration des tracés de la poursuite qui devient plus lisse.

- Améliorer les possibilités visuelles : les aides visuelles, le traitement chirurgical oculomoteur.

- Aides visuelles pour amblyopes mais aussi addition optique de près chez l'enfant scolarisé quand l'attitude liée au blocage du nystagmus le permet, au moyen de **verres bifocaux ou progressifs** (également chez les myopes qui préfèrent ôter leur correction optique en vision rapprochée) [61].

b- La correction chirurgicale :

- Du nystagmus par de grands reculs rétro équatoriaux des muscles droits horizontaux [62].

- Du torticolis

- Les prismes de faible puissance dont l'arête est placée dans le sens du blocage sont rarement une solution à terme et va être discuté plus ou moins tôt selon le degré du torticolis, l'opportunité d'un déplacement de la zone de blocage du nystagmus en position primaire (mise en divergence artificielle en cas de blocage en convergence, intervention de Kestenbaum- Anderson horizontal +/- vertical)

- Du strabisme (en cas de torticolis associé celui-ci est corrigé sur l'œil dominant et le strabisme sur l'œil dominé).

IL nécessite une analyse oculomotrice soigneuse des mécanismes de compensation et éventuellement un enregistrement électronystagmographique [63].

Il est indiqué le plus tard possible afin de ne pas induire de strabisme ; cela permet en outre d'utiliser des sutures réglables.

Mais il est parfois indiqué chez le jeune enfant quand le torticolis est majeur ou associé à un fort astigmatisme difficile à compenser optiquement : la meilleure acuité est rarement utilisée et la correction optique ne peut jamais être centrée correctement.

Ne pas négliger la surveillance ophtalmologique habituelle.

2- La prise en charge dermatologique :

a- Prévention : Il faut protéger la peau contre le soleil, en utilisant des chemises avec manches longues, des chapeaux couvrant les yeux, une crème écran solaire (contre les rayons UVA et B) une crème émolliente (pour éviter la sécheresse cutanée) et le dépistage et soins précoces des états pré cancéreux et cancers débutants.

b- Curatif : La peau de l'albinos est fragile et prédisposée à de multiples infections qui demandent des traitements appropriés.

MATERIELS ET METHODES

II -METHODOLOGIE :

A- CADRE D'ETUDE:

Notre étude a été réalisée dans le service de dermato-vénéréologie du Centre National d'Appui à la lutte contre la Maladie (CNAM) ex INSTITUT MARCHOUX. Le CNAM est un établissement public à caractère scientifique et Technologique (EPST) rattaché au Secrétariat Général du Ministère de la Santé, créé par l'ordonnance N°036 du 15 Août 2001, ratifiée par la loi N° 02-009 du 04 Mars 2002 en lieu et place de l'Institut Marchoux après la disparition de l'OCCGE.

Ses missions principales sont: la formation médicale continue (FMC), la recherche opérationnelle et vaccinologique, l'appui au programme de lutte contre la maladie. Son domaine d'action couvre la lèpre, la dermatologie, les Infections Sexuellement Transmissibles et le SIDA (IST/SIDA), la tuberculose, le paludisme et les autres maladies endémo épidémiques.

L'unité de dermatologie se compose de 4 salles de consultation, un laboratoire d'histopathologie, une salle réservée à la chirurgie dermatologique et à la biopsie, un pavillon d'hospitalisation.

B/ TYPE ET DUREE D'ETUDE :

Il s'agissait d'une étude transversale à visée descriptive des données portant sur les aspects épidémiocliniques, et thérapeutiques des Albinos sur une période d'un an. (Mars 2006 à Février 2007).

C/ POPULATION D'ETUDE :

Tous les patients vus en consultation dermatologique pour albinisme; quelque soit l'âge, le sexe, et la provenance.

1- Critères d'inclusion:

Tout albinos vu en consultation dermatologique pour lequel le consentement ou l'assentiment a été obtenu pour participer à l'étude, sans distinction de sexe, d'âge et d'ethnie.

2- Critères de non inclusion :

Tout albinos non consentant de participer à l'étude

Tout albinos consentant non régulier au cours des contrôles de suivi.

D/ TECHNIQUE DE LA COLLECTE DES DONNEES :

Tout patient inclus a fait l'objet :

- D'un interrogatoire permettant de recueillir les données socio-démographiques, socio anthropologiques, épidémiologiques, les antécédents familiaux et les traitements reçus ; ainsi que l'estimation du niveau économique des parents par :

Niveau bon : les deux parents travaillent

Niveau moyen : l'un des parent travaille

Niveau modeste : aucun d'entre eux ne travaille

Par ailleurs le comportement des parents face à l'albinos, leurs statuts d'orphelin et selon leur interprétation de l'albinisme étaient demandés.

- D'un examen dermatologique minutieux à la recherche des caractères cliniques des lésions : Les lésions dermatologiques bénignes : kératose, rougeur, infections bactériennes, mycosiques, virales. Les lésions dermatologiques malignes : carcinome baso cellulaire, carcinome spino cellulaire. Un examen général est réalisé à la recherche d'autres pathologies associées, et à déterminer la couleur des cheveux.

- D'un traitement essentiellement basé sur :

- **Traitement Curatif** : Effederm pour les taches noires, Antibiothérapie pour les infections bactériennes.

Antifongique pour les infections fongiques.

Pour les carcinomes nous faisons une exérèse si possible.

- **Traitement Préventif** : conseils sur le comportement vestimentaire : port d'un chapeau, des vêtements a manche longue (protection de la peau contre les rayons solaires) ; usage des écrans solaires et de crème émonliante.

Les données de l'interrogatoire, de l'examen clinique, et les résultats de la prise en charge des cas ont été notés sur une fiche d'enquête (voir annexe).

E/ CONSIDERATION ETHIQUE :

La consultation et la dotation en crème solaire des cas inclus ont été gratuites.

F/ SAISIE ET ANALYSE DES DONNEES :

Les données ont été saisies sur EPI info version 6.0 et analysées sur SPSS.

RESULTATS

III -RESULTATS :

Au total 110 cas d'albinisme ont été inclus dans l'étude. Les données recueillies sont présentées comme suit :

1 / CARACTERISTIQUES SOCIO- DEMOGRAPHIQUES :

Tableau V : Répartition des albinos en fonction de l'âge.

Tranche d'âge (ans)	Effectif	Proportion
0 – 9	42	37,8
10 – 19	41	36,9
20 – 29	15	13,5
30 – 39	4	3,6
40 – 49	5	4,5
50 – 59	2	1,8
60 et plus	1	0,9
Total	110	100

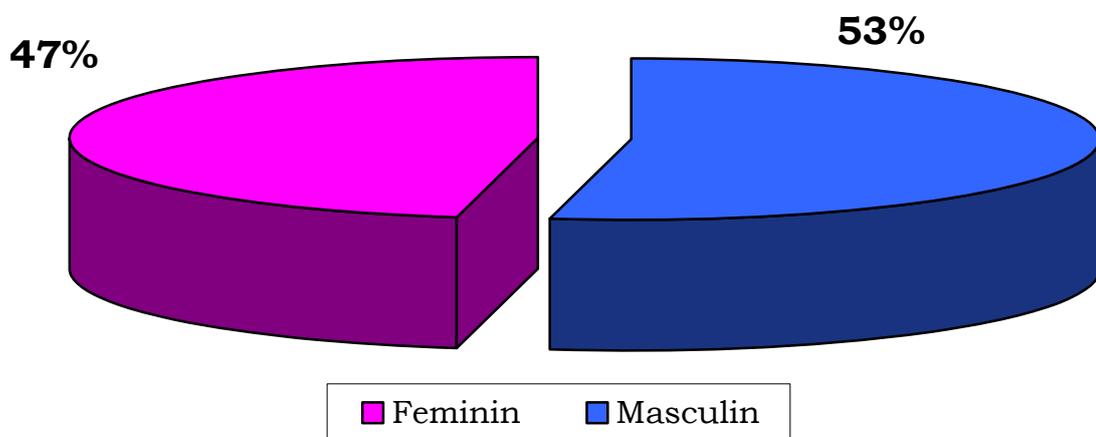
Les tranches d'âge 0 – 9 ans et 10 – 19 ans ont été les plus représentées avec respectivement 42 cas (37,8%) et 41 cas (36,9%).

Tableau VI : répartition des albinos selon la profession.

Profession	Effectif	Pourcentage
Commerçant	4	3,6
Ouvrier	8	7,2
Elèves/étudiants	47	43,2
Enseignant	4	3,6
Ménagère	16	14,5
Cultivateur	3	2,7
Mendiant	1	0,9
Retraité	1	0,9
Sans profession	26	23,4
Total	110	100

Les élèves et étudiants représentent 43,2%.

Secteur I : Répartition des albinos selon le sexe.



Le sex ratio était de 1,1 en faveur du sexe masculin.

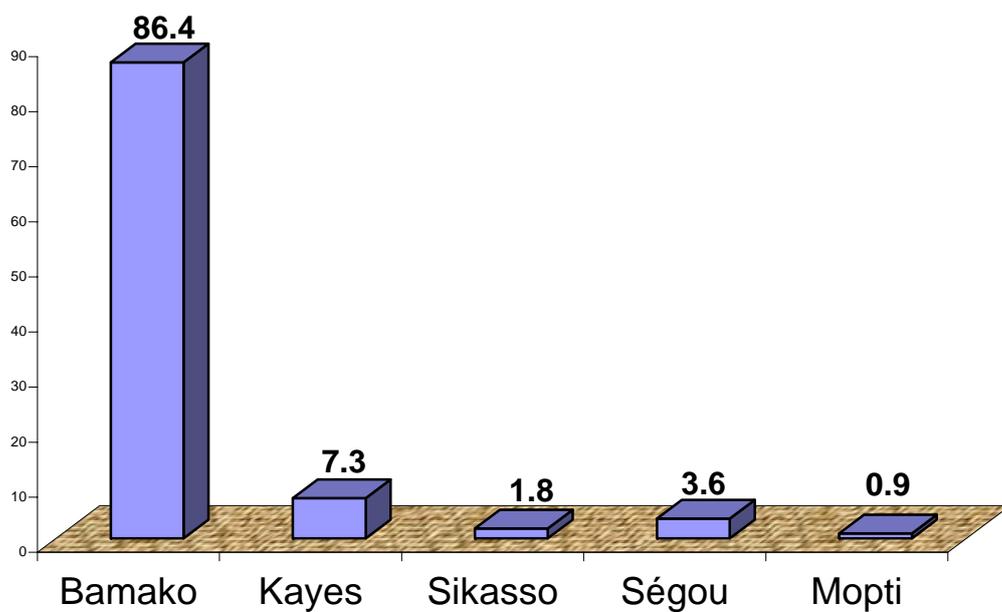


Figure 1 : Répartition des albinos selon la provenance.

95 patients (86,4%) résidaient à Bamako.

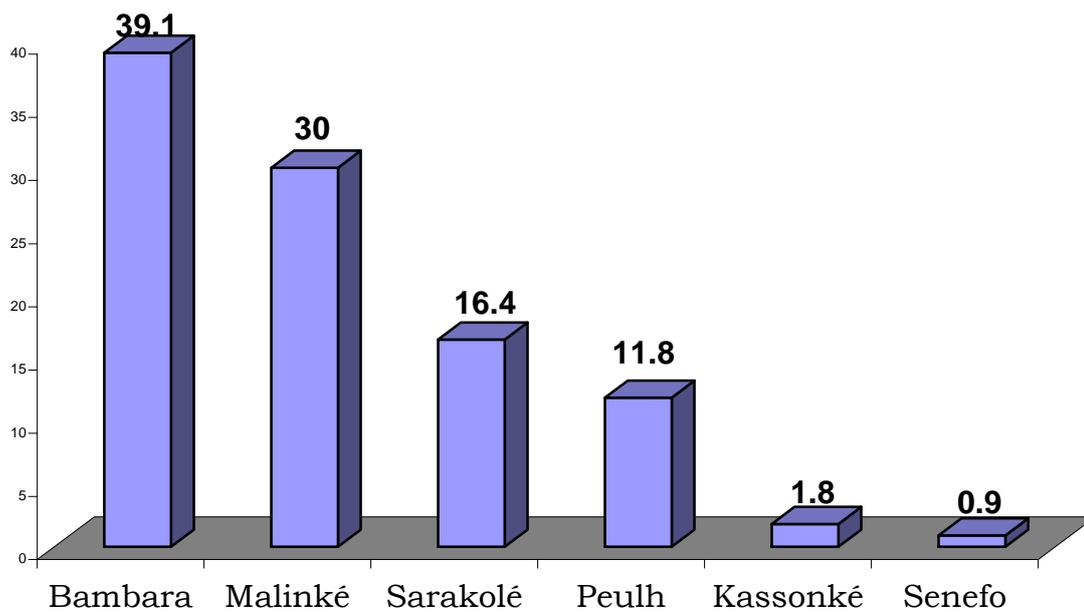


Figure 2 : Répartition des albinos en fonction de l'ethnie.

Les Bambara étaient les plus représentés avec un effectif de 43cas (39,1%)

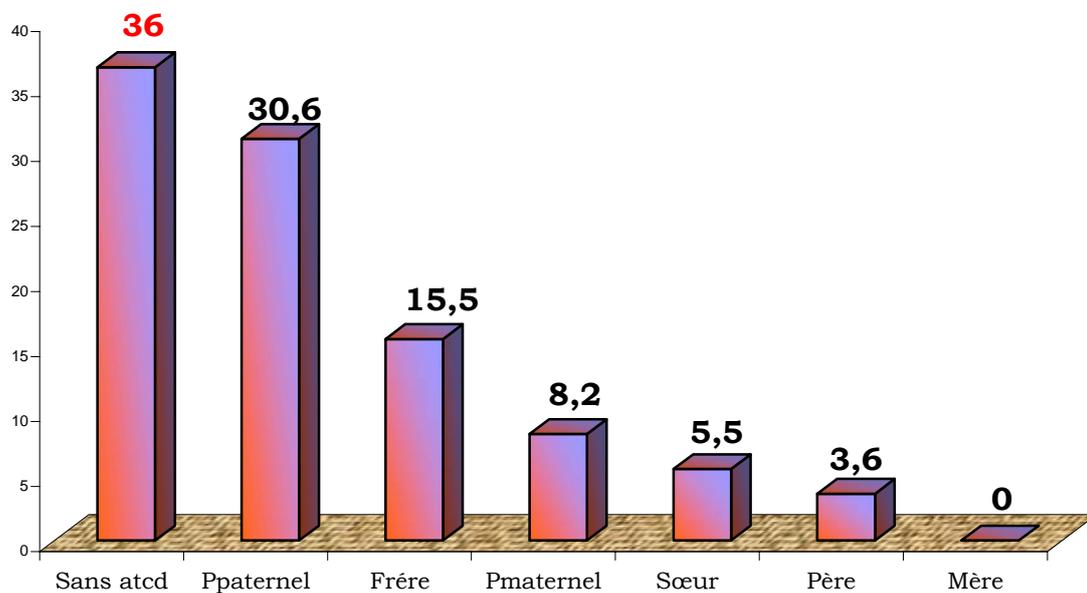
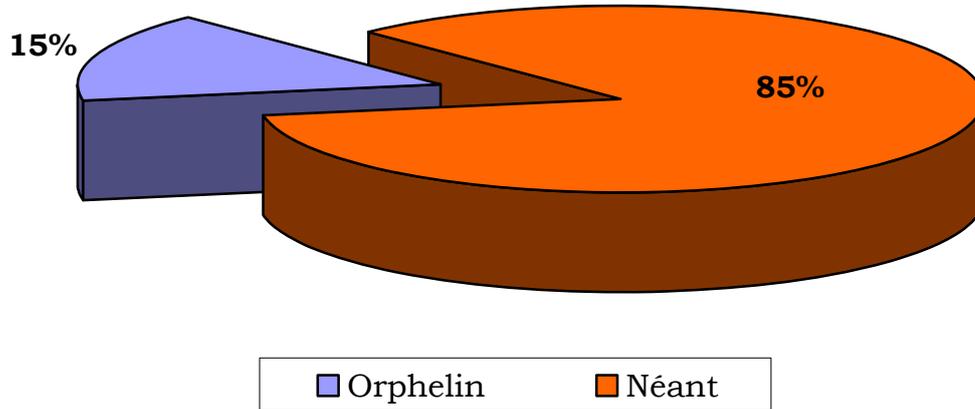


Figure 3 : Répartition des albinos selon l'existence d'antécédent familial d'albinisme.

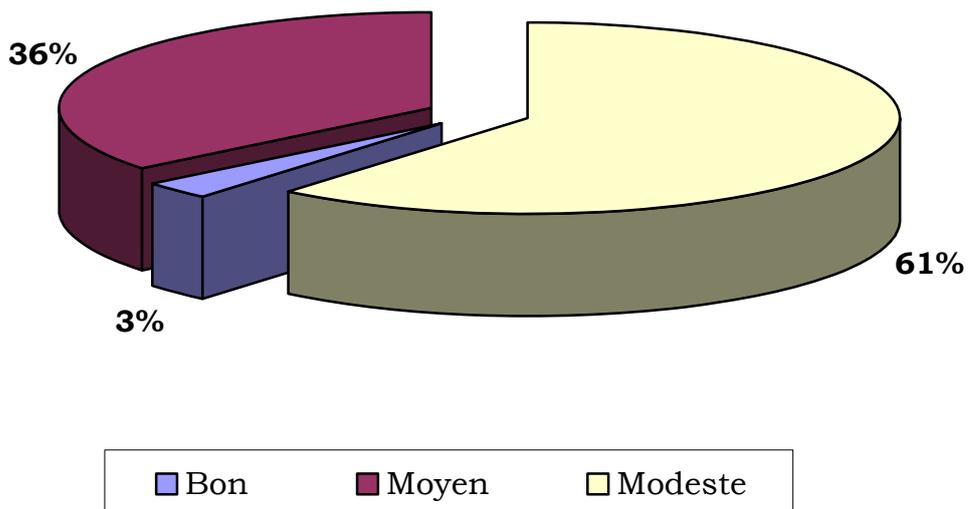
Nous n'avons pas trouvé d'antécédent familial chez 40 patients (36%). Par ailleurs 30,6% des albinos avaient des parents paternels porteur du même phénotype.

Secteur II: Répartition des albinos selon leur statut d'orphelin de père ou de mère



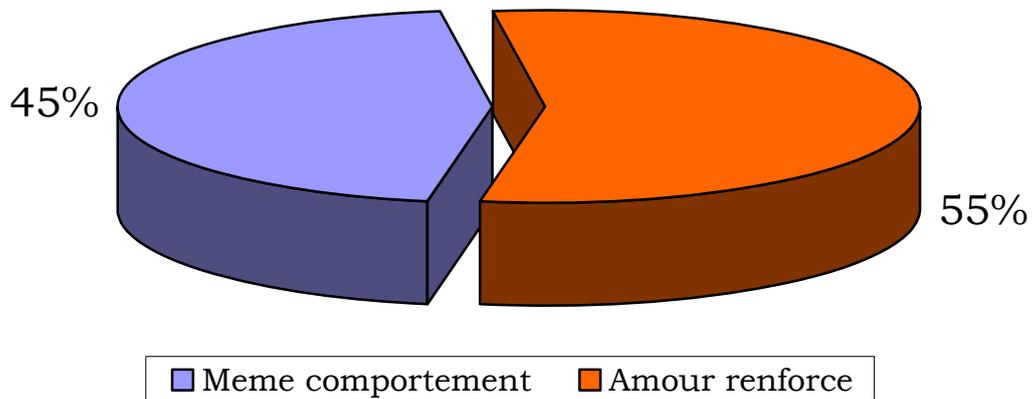
15% des patients étaient des orphelins.

Secteur III : Répartition des albinos selon le niveau économique des parents



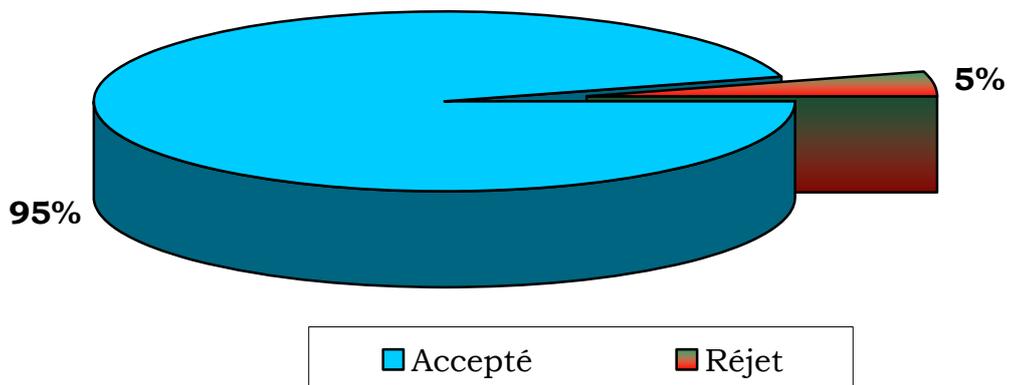
61% de parent de nos patients étaient de la classe socio- économique modeste.

Secteur IV : Répartition des albinos selon le comportement de deux parents face à l'albinisme.



Les deux parents avaient un amour renforcé envers l'enfant albinos dans 55% des cas.

Secteur V : Répartition des albinos selon le comportement socio familial.



Les albinos étaient acceptés par la famille et la société dans 95% cas, par ailleurs 5% étaient rejetés.

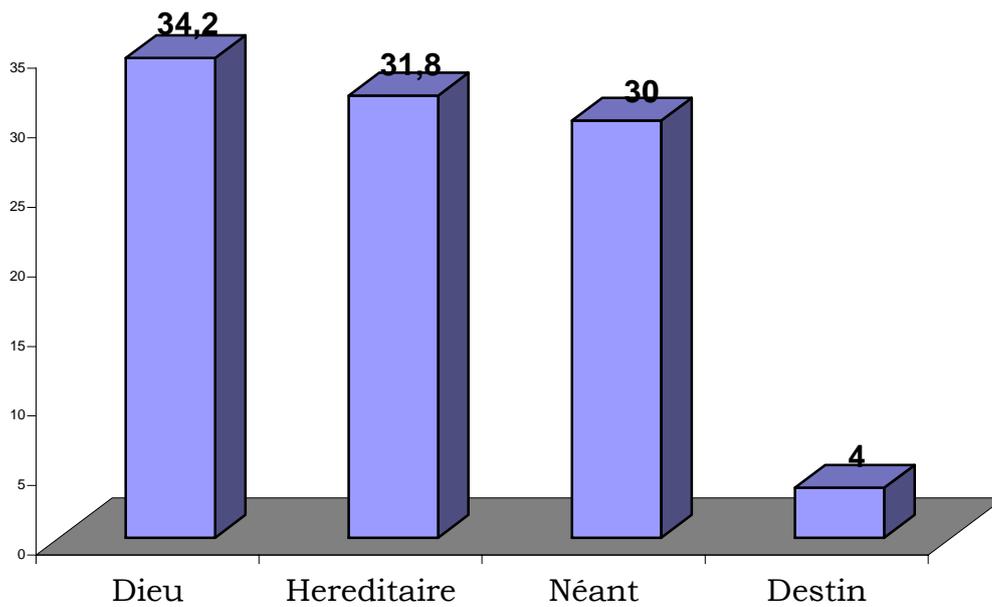


Figure 4 : Répartition des albinos selon l'interprétation de l'albinisme

34,2% des patients ont déclaré que l'albinisme est un fait de Dieu.

B/ LES DONNEES CLINIQUES :

Tableau VII : Répartition des albinos selon la couleur des cheveux.

Couleur des cheveux	Effectif	Pourcentage
Blanche	102	92,7
Violine	2	1,8
Blonde	6	5,5
Total	110	100

92,7 pour cent des patients avaient des cheveux blancs.

Tableau VIII : Répartition des albinos selon les signes cliniques et par âge.

Pathologies	Ages (année)							Total
	0-9	10-19	20 - 29	30-39	40-49	50-59	60 et plus	
Chéilite	2	9	3	3			1	18
Tâches pigmentées	11	15	7	3	4	1	2	43
Kératose	5	11	10	1	3	1	1	32
Carcinome Baso cellulaire		3	3	2	4	1		13
Carcinome Spino cellulaire		1	1	1			1	4
Total	18	39	24	10	11	3	5	110

Des tâches noires étaient constatées chez 43 patients.

Tableau IX : Répartition des albinos selon l'âge et l'association d'autre pathologie.

Pathologies	Ages (année)							Total
	0 - 9	10-19	20 - 29	30-39	40-49	50-59	60 et plus	
Acné		3	1					4
Infection mycosique	8	2	3					13
Infection bactérienne	3	2	1		1	1	1	9
Gale		1						1
Kératose plantaire	1	3		1	1			6
Lipome			1	1				2
Prurigo	2	1						3
Syndrome de Marfan		1						1
Aucune	26	34	8	1	2			71
Total								110

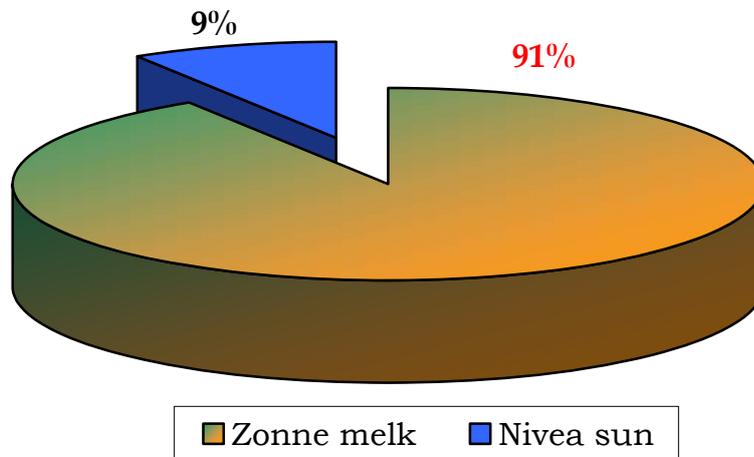
On n'avait constaté aucune pathologie chez 71 patients.

C/ LES DONNEES THERAPHETIQUES.

Tableau X : Répartition des albinos en fonction du traitement prescrit.

Traitement proposé	Effectif	Proportion
Effederm	51	46,3
Antibiothérapie	19	17,3
Acide salicylé	10	9,3
Antifongique	9	8,1
Auréomycine 3%	9	8,1
Aucun traitement	8	7,3
Crotamiton	2	1,8
Exérèse	2	1,8
Total	110	100

La crème effederm a été le médicament le plus prescrit.



Secteur VI : Répartition des patients selon le type d'écran solaire utilisé

La crème zonne melk a été la plus distribuée des crèmes écran solaire.

Tableau XI : Répartition des albinos en fonction du nombre de passage au cour du suivi.

Nombre de passage	Effectif	Proportion
2eme	1	0,9
3eme	4	3,6
4eme	91	82,7
5eme	11	10,1
6eme	2	1,8
8eme	1	0,9
Total	110	100

La majorité des patients (82,7%) ont passé 4 fois pour leur suivi.

ICONOGRAPHIE

ICONOGRAPHIE

Fig 1 : Kératose actinique du dos (Photo Dr K. Coulibaly)



Fig 2 : Kératose actinique et carcinome de la poitrine (Photo Dr K. Coulibaly)



Fig 3 : Kératose actinique et un carcinome du dos (Photo Dr K. Coulibaly)



Fig 4 : Carcinome baso cellulaire de l'œil gauche (Photo Dr K. Coulibaly)



Fig 5 : Carcinome baso cellulaire du nez (Photo Dr K. Coulibaly)



COMMENTAIRES ET DISCUSSION

V/ COMMENTAIRES ET DISCUSSION

A/ METHODOLOGIE :

Nous avons mené une étude descriptive avec recueil prospectif des données pendant une année. Nous n'avons pu inclure que 110 sur 200 malades conformément aux critères d'inclusions. Les malades provenaient de toutes les régions du MALI (excepté Koulikoro, Tombouctou et Kidal) avec une forte prédominance de la ville de Bamako (86,4%). L'effectif de notre échantillonnage est l'un des plus importants concernant l'étude sur les albinos (110 cas inclus en une année). TOURE B. avait réalisé une première étude Malienne à propos de 40 cas dans une période de 6 mois [6].

Les résultats issus de cet échantillon permettent de nous faire une idée sur les caractères socio-demographiques, épidémio-cliniques et la prise en charge des albinos dans le service de Dermato-vénérologie (CNAM).

B/ DONNEES EPIDEMIOLOGIQUES

-Selon L'âge et le sexe : Les tranches d'âges les plus représentées ont été respectivement 0-9 ans, 10-19ans avec (37,8%) et (36,9%).

L'étude a montré une prédominance masculine 53% avec un sex-ratio de 1,11. Cette prédominance masculine a été décrite aussi dans l'étude de Touré B. avec 63% des cas [6].

-Selon l'ethnie, la résidence, la profession.

La plupart des malades résidaient à Bamako (95 cas). Ceci pourrait s'expliquer par la présence de l'unité dermatologique à Bamako.

L'ethnie la plus représentée était le Bambara avec 39,1%. Cette prédominance a été aussi rapportée par Touré B. avec 33,3% [6].

La profession dominante était les élèves/étudiants avec 43,2%.

-Selon le statut d'orphelin, l'existence d'antécédent familial et le niveau socio-économique des parents.

Notre étude a trouvé 15% d'orphelin cela nous explique que l'albinisme n'a aucun rapport avec l'orphelin.

L'existence d'antécédent familial d'albinisme a été trouvé avec une fréquence plus élevée chez les parents paternels (30,6%).

Notre étude a révélé que 61% avaient un niveau socio économique modeste (les deux parents ne travaillent).

-Selon le comportement socio familial, des deux parents face à l'albinos et l'interprétation de l'albinisme.

Les albinos sont bien acceptés par la famille et par la société ; cependant nous avons noté 5% de rejet familial. Les deux parents avaient un amour renforcé envers l'albinos dans 55% des cas. Beaucoup de nos patients pensaient que l'albinisme est un fait de Dieu dans 34,2% des cas et héréditaire dans 31,5% des cas.

C /DISCUSSION CLINIQUE

- Selon la couleur des cheveux et les lésions dermatologiques observées.

Nous avons noté une prédominance de cheveux blanc 72 ,7% des cas inclus.

Nous avons observé plusieurs lésions dermatologiques chez les albinos avec respectivement : une kératose 32 cas, des taches pigmentées 43 cas (varient en nombre, en taille, épaisseur intensité de coloration et en localisation sur le corps ; il y a aussi une variation selon l'âge du sujet), et une chéilite dans 18cas.

Cependant il a été retenu après la classification des lésions dermatologiques : que les lésions de stade II survenaient de préférence sur les zones ayant intéressées les lésions du stade I et de même les lésions du stade I et II. Les tumeurs du stade IV surviennent sur des zones ayant présentée des stades III ou II [58].

- Selon l'existence de carcinome.

Nous avons constaté peu de carcinome dans notre étude avec 13cas de Baso cellulaire et 4 cas de Spino cellulaire respectivement 11,8% et 3,6%. Ces carcinomes survenaient après une lésion pré existante telle qu'une ulcération ou une petite plaie.

Durant deux années d'étude, 104 cancers cutanés tous précoces ou avancés ont été répertorié à la clinique de l'albinisme cutané. 33 des 104 cancers

étaient évolués (supérieur à 4cm de diamètre) ; l'âge moyen du dernier groupe était de 31 ans.

Histologiquement la grande majorité des cancers évolués étaient un épithélioma spinocellulaire (29/33) ; il y avait un mélanome et 3 basocellulaires. Les sites prédominants des cancers évolués étaient la tête, la région cervicale.

Okoro relève qu'aucun albinos Nigérian de plus de 20 ans n'est libre des lésions cliniques malignes ou pré malignes, le même auteur note également que seulement 6,3% des albinos étaient âgés de plus de 30ans. Le cancer cutané est cause réelle de mortalité parmi les populations albinos sous les tropiques [64].

Moins de 10% des albinos de Dar es Salam vivent au delà de 30 ans [56].

La prévalence d'états précancéreux ou de cancers cutanés francs chez les albinos serait de 4% au dessous de 20 ans, atteignant 22% à 30 ans et 100% à 50 ans [26].

Une étude de 775 africains normalement pigmentés et de 18 albinos africains présentant des tumeurs malignes cutanées montrait que l'épithélioma spinocellulaire (carcinome spinocellulaire) était le plus fréquent chez les albinos africains. L'épithélioma spinocellulaire de la tête et de la région cervicale était le plus fréquent. Aucun cas de mélanome cutané ou de sarcome de kaposi n'a été retrouvé dans le groupe. Chez les albinos les région cervicales et céphaliques exposées au rayon solaire semblent être les sites préférentiellement affectés [65].

-Selon l'association d'autres pathologies.

Nous n'avons rien constaté dans 71 de cas soit 64,8%. Nous avons constaté 13 cas soit 11,7% d'atteinte mycosique et 9 cas soit 8,1% d'atteinte bactérienne.

Un cas de syndrome de Marfan a été inclus dans notre étude.

D /DISCUSSION THERAPEUTIQUE

-Selon les conseils adaptés.

Nous avons recommandé à tous nos patients de se protéger contre les rayons solaires, tout en portant les vêtements de manche longue et le chapeau recouvrant toute la tête. En se lavant avec du savon Koulikoro sans éponge et l'utilisation des écrans solaires.

- Selon le traitement proposé.

La plupart de nos patients ont reçu un traitement à base d'effederm dans 51cas soit 46,3%.

- Selon la prévention adapté.

Tous nos patients ont reçu de la vaseline à l'urée pour usage corporel.

On a donné comme écran solaire 91% de zonne melk et 9% de sunn nivéa.

-Selon la surveillance des patients.

Les patients étaient régulièrement suivis soit 82,7% ont passé 4 fois au cours de notre étude.

CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS

VI / CONCLUSION

On se trouve dans un pays tropical (le Mali) ensoleillé pendant toute l'année.

Tous les albinos devraient être répertoriés dès le plus jeune âge pour un dépistage précoce des lésions précancéreuses ; en particulier une surveillance de la peau et des yeux.

Notre étude confirme la fréquence des lésions dues aux coups de soleil chez les albinos, la méconnaissance du rôle néfaste du soleil et la mesure de protection dès le plus jeune âge, sont à combattre par une information et une sensibilisation.

Les dommages causés par le soleil peuvent être minimisés par la protection, l'habillement, les écrans solaires. Le port précoce de lunettes solaires est efficace pour réduire la photophobie.

La consultation gratuite et la distribution des écrans solaires nous a permis d'avoir beaucoup d'albinos à inclure et adapté une meilleure prise en charge.

Ainsi nous avons mené une étude descriptive transversale pendant 12 mois chez les albinos consultants au service de dermatologie du CNAM.

L'étude nous a permis de connaître :

- La classe socio économique des albinos 61% provient d'une famille modeste.
- La prédominance du sexe masculin avec sex ratio de 1,1.
- Une prévention des lésions cancéreuses a été effectuée par l'utilisation des écrans solaires.

VII/ **RECOMMANDATIONS**

Les résultats de notre étude ayant révélé une possibilité d'amélioration de la qualité de la prise en charge des albinos au CNAM à travers son unité de dermatologie, nous recommandons :

- **Aux malades :** De venir en consultation régulièrement et de suivre les conseils des médecins.

- **Aux autorités sanitaires :**

-Ouverture d'une unité dermatolo-ophtalmologique pour la prise en charge gratuite des albinos.

-La décentralisation des prestations dermatologiques dans toutes les régions du Mali.

-La gratuité de la consultation et la distribution des écrans solaires pour les albinos.

- **Aux personnels de santé :**

Information, éducation et conseils auprès de la population afin qu'elle puisse se présenter précocement en consultation dermatologique pour un sujet albinos, et abandonner les attitudes thérapeutiques néfastes.

- **Aux cliniciens dermatologues :**

La formation des agents de santé à la maîtrise de nos schémas thérapeutiques pour la prise en charge adéquate des albinos.

REFERENCES

BIBLIOGRAPHIQUES

VIII / REFERENCES

- 1- SORSBY A. et al. Noah an albino .British Med. J,1981 (Du livre d'Enoh le prophète).
- 2-GARROD A. The croonian lectures in inborn errors of metabolism General and introductory. J.Lancet, 1908, 2: 1-7.
- 3-YVAN DESINOR. Albinisme. Bulletin de la société Haïtienne de pédiatrie. Avril 2001, volume 3 ; n 2 mensuel.
- 4-KROMBERG J., JENKINS T. Prevalence of albinism in the South African Negro . S. Afri Med. J, 1982, 61:383-386.
- 5-NOEL C., MANGANYI, JENNIFER G. R., KROMBERG and TREFOR JENKINS. Studies on albinism in the South African negro intellectual maturity and body image differentiation. J. Bio. Soc. Sci., 1974, 6 :107-112.
- 6- TOURE B.
Albinisme à Bamako, étude dermatologique et du développement psychologique chez l'enfant.
Thèse de médecine Bamako 1994 n 31.
- 7- ELAINE N MARIED. Anatomie et physiologie humaine, 4^e édition ; 1999.
- 8- LACOUR J., ORTONNE. Albinisme oculo-cutané . Ann. Pédiatr. Paris, 1992, Revue générale 39, 7 : 409 -418.
- 9- KING R., OETTING W. Analysis of mutations in the copper B binding regions associated with type I (tyrosinase related) oculocutaneous albinism pigment cell. Res, 1992; 5 : 249-253
- 10- Tobin D, Quinn AG, Itos S, Thody AJ. The presence of Tyrosinase and related proteins in human epidermis and their relationship to melanin type. Pigment Cell Res ,1994; 7: 204-9.
- 11- WITKOP C., QUEVEDO W., FITZPATRICK T., KING R. Albinism in the metabolic basis of inherited diseases . Valle, Editors Mc Graw, Hill book c.o. New York,1989: 2905-2947
- 12- SZABO G. Photobiology of melanogenesis cytological aspect with special reference to difference in racil coloration. Pergamon Press, Oxford, 1967, 8:379-396
- 13- SZABO G., GERALD A., PATHAK M., FITZPATRICK T. Racial differences in the fate of mélanosome in human epidermis. Nature, 1969, 222: 1081-1082

- 14 - TODA K. et al. Alteration of racial differences in mélanosome distribution in human epidermis after exposure to ultraviolet light. *Nature, New Biology*, 1972, 236:143-145.
- 15- IMOKAWA G. Autocrine and paracrine regulation of melanocytes in human skin and in pigmentary disorders. *Pigment Cell Res* 2004;17:96-110.
- 16- KUGELMAN T. Et al. Tyrosinase act in melanocytes of humain albinos. *J. Invest. Dermatol*, 1961:73-76p.
- 17- DRAGER U.C. Albinism and visual pathways. *N. Eng. Med.*, 1986; 314: 1636-1638.
- 18- SEUGN TAEK LEE, ROBERT D. Et al. Mutations of the p gene o.c albinism, ocular albinism, and prader wili syndromes+ albinism. *N. Engl. J. Med.*, 1994, 330:529-530.
- 19- GARDENER J.M., NAKATSU Y., GONDY et al. The mouse pink-eyed dilution gene: association with human prader wili and angelman syndromes. *Science*, 1992; 257: 213-238.
- 20- TOMITA Y., TAKEDA A., OKINAGA J., TAGAMI H. and SHIBATARA S. Human oculocutaneous albinism caused by single base insertion in the tyrosinase gene. *Bio Chem. Bio Phys., Res. Com.*, 1989; 164: 1990-1996.
- 21-AQUARON R. L'albinisme oculo-cutané humain de l'observation clinique à la biologie moléculaire. *Bull. Soc. Path.*, 1993, 86 : 315-326.
- 22- TOMITA Y. Tyrosinase gene mutation causing oculocutaneous albinism. *J. Invest. Dermat*; 1993, 100: 1665-1905.
- 23- OLIVER G ., MOULLEN C.J. *Anthropologie des cambodgiens*. Paris, 1968.
- 24- JEAMBRUN, SERGENT B. Les formes cliniques et génétiques de l'albinisme. *Les Enfants de la Lune (L'albinisme chez les amérindiens)*. Insern, Paris, 1991 ; 149p.
- 25- BARNICOT N. A. Albinism in South Western Nigeria. *HG*; 1952; 17: 38-73.
- 26- KROMBERG J.G.R. A genetic and psychosocial study of albinism in southern Africa. Thesis University of the Witwatersand, 1986.
- 27- KING R.A; CREEL D; CERVANKA J; OKORO A.N; WITKOP C.J. Albinism in Nigeria with delineation of a new recessive oculocutaneous type *Clin. Genet*. 1980; 17: 259-270.

- 28- WITKOP C.J. Abnormalities of pigmentation in ery, rimoin (Eds): Principes and pratic of medical genetics. Churchill Livingstone, 1983; 622-627.
- 29- DMANET ABBE. Nouvelle histoire de l'Afrique Française, Paris, 1767 :266-T.I; 352-T.II.
- 30- HENOCK I. CVI Ecrits intertestamentaires:621.
- 31- VAN DORP D.B. Shades of grey in human albinism syndrome medical. Amersfoort, 1985; 175 p.
- 32- BUFFON G.L. De l'homme. Maspero, Paris, 1971 : 407 (Extrait de l'histoire naturelle, 1749).
- 33- DICTIONNAIRE DES SCIENCES MEDICALES, 1812, I, p.291.
- 34- DICTIONNAIRE DE MEDECINE ET DE CHIRURGIE , 1864, I, p.512.
- 35- DICTIONNAIRE ENCYCLOPEDIQUES DES SCIENCES MEDICALES. Paris 1865, II, p.411.
- 36- FORREST E.R . The snake of the hopi Indians. Western Lore Pres, Los Angeles, 1961: 170p.
- 37- STEVENSON M.C. The zuni Indians, their mythology, esoteric fraternities and ceremonies. S.I.A.R., 1904; 23; 3-634.
- 38-TEZOSOMOCH H.A. Cronica mexican precedida del codica Ramirez. D. Manul Orozco y berra (Ed), Mexico, 1878.
- 39- DIETERLEN G. in Luc De Heuch. Le Sacrifice dans les Religions Africaines. Editions Gallimard, 1986: 240- 266.
- 40- ISSE Y. Communication au Colloque sur le sacrifice. Laboratoires Associés, C.N.R.S., Paris, 5-6 juin1980 : N° 221.
- 41- GRIAULE M et DIETERLEN G. Le renard pale T.I., le mythe cosmogonique. Institut d'Ethnologie, Paris, 1965.
- 42- DIETERLEN G. Essai sur la religion bambara, in Luc De Heuch. Le Sacrifice dans les Religions Africaines. Edition Gallimard, 1986: 240-266.
- .
- 43- DIALLO T. Titre II, Article IV Devises et emblèmes.
- 44- KING R.A; SUMMERS C.G. Albinism. Dermatol. Clin; 1988, 6: 217-228.
- 45- WITKOP C.J. Inhereted disorders of pigmentation. Clin. Dermatol; 1988; 6: 217-228.

- 46- KING R.A; TOWNSEND D; OETTING W; SUMMERS C.G; OLDS P; WHITE J.G
Temperature sensitive tyrosinase associated with peripheral pigmentation in oculocutaneous albinism. *J. Clin. Invest*; 1991; 87: 1046-1053.
- 47- ORTONNE J.P; MOSHER D.B; FITZPATRICK T.B. Hypomelanoses of hair and skin. New York Plenum press, 1983.
- 48- KING R.A; WIRTSCHAFTER J; OLDS D.P; BRUM- BAUCH J.
Minimal pigment: a new type of oculocutaneous albinism. *Clinic. Genet*; 1986; 29: 42-50.
- 49- ING R. et al. Brown oculocutaneous albinism: clinic, ophtalmological and biochemical characterisation. *Ophtalmology*, 1986; 92: 1496-1505.
- 50- WITKOP C.J. Albinism. *Clin Dermatol*; 1989; 7: 80-91.
- 51- SETMAEIR O.C; SCHNEIDER L.A. Chediak-Higashi syndrome
Dermatologie manifestations.
Arch. Dermatol ; 1961 ; 91 : 1-9.
- 52- LARREGUE M ; BURIOT D ; PRIGENT F ; LORETTE MARIE M ; DREGOS R. Les cheveux argentés chez l'enfant. Symptômes d'appel des maladies leucogranulocytaires et monocytaires. *Ann. Dermatol. Venerol* ; 1981 ; 108 : 329-340.
- 53- WITKOP C; WHITE J.G; NANCE W.E; JACKSON C.E; DESNICK S.
Classification of albinism in man. *Birth defects. Original article series*, 1971; 7-8: 13-25.
- 54- WITKOP C; QUEVEDO W; FITZPATRICK T.B. Albinism in standbury wyngaarden, Frederickson (Eds): *The metabolic basis of inherited disease*. Mc Graw Hill Book Company, 1978; 4è ed.: 283-316.
- 55- COLLEWIJN H; APKARIAN P; SPEKREJSE H. The oculomotor behaviour of human albinos. *Brain*, 1985; 108: 1-28.
- 56- OKORO, A.N. Albinism in Nigeria Clinical and social study. *British Journal of Dermatology*, 1975; 92: 485.
- 57- Lookingbill DP, Lookingbill GL, Leppard B. Actinic damage and skin cancer in albinos in northern Tanzania: findings in 164 patients enrolled in outreach skin care program. *J Am Acad Dermatol* 1995; 32:653-8.
- 58- Okulicz JF, Shah RS, Schwartz RA, Janniger CK. Oculocutaneous albinism. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2003;17:251-6.
- 59- Lund PM. Oculocutaneous albinism in southern Africa : population structure, health and genetic care. *Ann Hum Biol* 2005;32:168-73.

- 60- SUMMERS C.G., OETTING W.S., KING R.A. Diagnosis of oculocutaneous albinism with molecular analysis. *Am. J. Ophthalmol.*, 1996, Juin; 121 (6): 724-6.
- 61- ROORYCK C. et al . Albinisme oculo-cutané. *Ann Dermatol Venereol* 2007; 134:4s55- 4s64.
- 62- DAVIS P.L., BAKER R.S., PICCIONE R.J. Large recession nystagmus surgery in albinos : effect on acuity. *J. Pediatr Ophthalmol. Strabismus*, 1997; 34: 279-285.
- 63- Hertle RW, Anninger W, Yang D, Shatnawi R, Hill VM. Effects of extraocular muscle surgery on 15 patients with oculo-cutaneous albinism (ACO) and infantile nystagmus syndrome (INS). *Am J Ophthalmol* 2004; 138: 978-87.
- 64- LUANDE J; HENSCHKE C.I. and MOHAMED N. The Tanzanian human albinos skin. *Natural History, Cancer*, 1985, 55:1823- 1828.
- 65- Jannot AS, Meziani R, Bertrand G, Gerard B, Descamps V, Archimbaud A, et al. Allele variations in the OCA2 gene (pink-eyed-dilution locus) are associated with genetic susceptibility to melanoma. *Eur J Hum Genet* 2005; 13: 913- 20.
- 66- KASSIR M., DOGREDINGAO D.N. Albinisme. *Médecine d'Afrique Noire*, 1998, 45 (7) :457-461.

ANNEXES

Fiche d'enquête

I- Identification des patients

N° d'identification : Ethnie.....
Nom..... Prénoms.....
Profession/occupation..... Age..... Sexe.....
Village..... Cercle..... Région..... Ville.....

II- Interrogatoires

-Antécédent familial Oui: Non:
Si oui à préciser:.....

-Rang dans la fratrie

- Orphelin : Oui Non: Si oui à préciser:.....

-Niveau Socio-économique des parents :

Bon :

Moyen

Modeste :

NB : Niveau bon : les deux parents travaillent

Niveau moyen l'un des parent travail

Niveau modeste aucun d'entre eux travail

-Situation actuelle des parents: Séparés Oui: Non

Si oui à préciser:

-Comportement de deux parents face a l'albinos:

* le même comme face aux autres enfants

* Frustration désolation :

* Amour renforcée par rapport aux autres enfants

* Mésententes des parents, séparation

Si autre préciser :

-Comportement de l'entourage imediat face à l'albinos :

.....

.....

-Comportement de l'entourage éloigné face à l'albinos :

.....

.....

-Interprétation des parents face a l'albinisme. Oui Non:

Si oui laquelle:.....

III- Les aspects cliniques:

Dermatologie

- Couleur des cheveux:.....

-Taches pigmentées: Oui: Non: Si oui le nombre : < 10 < à 20:

> à 20:

Siège:.....

Autres lésions

-Kératose: Oui: Non Si oui siège:.....

:

-Ephélide: Oui: Non Si oui siège:.....

:

- Cheilite : Oui: Non:

-Nystagmus: Oui Non:

-Photophobie: Oui Non

- Carcinome basocellulaire: Oui Non: Siège :.....

- Carcinome spinocellulaire : Oui Non Siège :.....

-Autres pathologies associées: Oui Non: Si oui à préciser:

.....
.....

IV-Les antécédents de prise en charge : : Oui Non: Si oui comment

.....

V- Nos modalités de prise en charge :

-Type d'ordonnance:

Curatif.....

..... Préventif :

Type de crème solaire :..... Nombre de passage :.....

Autres :.....

Fiche signalétique

Nom : GASSAMA Prénom : Mamadou

Nationalité : Malienne

Titre de la thèse : Aspects épidémio-cliniques et prise en charge dermatologique des albinos dans le service de dermato-vénérologie du CNAM. (ex **INSTITUT MARCHOUX**) – Bamako (Mali)

Année universitaire : 2007 / 2008

Ville de soutenance : Bamako

Pays de soutenance : Mali

Lieu de dépôt : Bibliothèque de la faculté de médecine de pharmacie et d'odontostomatologie.

Secteur d'intérêt : Dermatologie

Résumé : Notre travail est une étude transversale à visée descriptive menée dans le service de dermato-vénérologie du CNAM de Mars 2006 à Février 2007 sur tous les malades consultants pour albinisme.

Au cours de ce travail nous nous sommes proposés de déterminer les caractéristiques socio- démographiques et épidémiologiques des malades vus pour albinisme, de décrire les aspects cliniques observés et de rapporter les modalités de prise en charge des cas ainsi que les résultats du traitement.

Nous avons colligé 110 cas d'albinos conformes aux critères d'inclusion.

La saisie faite sur le logiciel Epi info et analysée sur SPSS nous a permis de noter :

- Une fréquence élevée d'albinos chez les enfants et adolescents

Une prédominance du sexe masculin avec un sex-ratio égal à 1,1

La majorité des patients était des élèves et étudiants

Les tâches pigmentées étaient constatées dans 39,7%

Nous avons obtenues une bonne évolution après avoir reparti 91% de zone melk comme écran solaire

Mots clés : Albinos, épidémiologique, prise en charge dermatologique.

SERMENT D'HIPPOCRATE

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'Être 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.

Admise à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passa, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servirait pas à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai que des considérations de religions, 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.

Respectueuse et reconnaissante envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leur père.

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.