

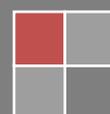
Années  
2019-2020

# L'albinisme et son impact visuel

Mémoire de Licence des métiers de l'optique



Mémoire de LE GALL Kevin et SANCHEZ Vicky  
Faculté de Nîmes - Ecole Supérieure d'Optique Lunetterie  
Années 2019-2020



## Remerciements

Au terme de ce travail, nous tenons à remercier toutes les personnes pour leurs contributions à ce mémoire. Sans eux, l'aboutissement de ce travail n'aurait pas été le même et leur soutien nous a permis d'avancer et d'effectuer cette année de licence en nous transmettant les connaissances et le savoir-faire nécessaire.

Nous adressons nos sincères remerciements à :

L'ensemble du corps enseignant de l'ESOL Montpellier, qui nous a apporté toutes les connaissances nécessaires à notre formation. Leur encadrement nous a permis de progresser tant professionnellement par leur enseignement que personnellement par leurs expériences et leurs précieux conseils.

Dr RICHARD Christine, ophtalmologiste qui nous a apporté son aide précieuse et qui nous a permis de mettre en perspective nos travaux tout au long de l'année grâce à son encadrement.

Dr COULLET Julien, ophtalmologiste au Centre Odysseum Ophtalmologie, pour nous avoir accordé des entretiens et avoir répondu à nos questions sur les symptômes visuels. Son soutien aura été très précieux à l'élaboration de notre mémoire.

L'Association GENESPOIR, qui a pris le temps de répondre à toutes nos questions et qui a eu la gentillesse de diffuser notre sondage sur les réseaux sociaux.

## **Résumé**

L'albinisme est une maladie génétique héréditaire rare qui se traduit par une hypopigmentation de la peau, des poils, des cheveux ainsi que des structures pigmentées de l'oeil. Son nom vient du latin « albus » qui signifie blanc (en référence à la faible pigmentation). Il existe une multitude de types d'albinisme, résultant de l'altération de différents gènes ainsi qu'une grande variété de phénotypes pour un même gène altéré. L'albinisme entraîne cependant une atteinte visuelle importante qui est souvent sous-estimée et qui engendre de nombreux problèmes de basse vision notamment.

Il n'existe pas de traitement curatif, cependant des solutions peuvent être mises en place pour le confort de vie des patients. D'un point de vue oculaire, de nombreux systèmes optiques ont été développés avec le temps, ainsi que de nombreux tests optométriques pour le dépistage de l'atteinte du segment antérieur.

## **Abstract**

Albinism is a rare inherited genetic disorder that results in an hypopigmentation of the skin, body hair, hair and iris. Its name comes from the Latin "albus" which means white in reference to the weak pigmentation. There is a various range of albinism types coming from an alteration of several genes. Furthermore, there are different sorts of phenotypes for the same altered gene. However, albinism brings about a significant visual impairment which is often underestimated as well as specific issues concerning low vision consequences.

There is no treatment to cure it yet, however solutions can be set up in place for people's comfort of life. From an ocular point of view, many optical systems have been developed over time, as well as many optometric tests in order to screen the front segment, but they are still relatively unknown at the moment.

# Sommaire

|  |            |
|--|------------|
| <b>INTRODUCTION</b>                          | <b>p1</b>  |
| <b>CHAPITRE 1 : Généralités</b>              |            |
| <b>1- Définition</b>                         | <b>p2</b>  |
| 1.1 Albinisme                                | p2         |
| 1.2 Génotype et Phénotype                    | p2         |
| 1.3 Termes utiles                            | p2         |
| <b>2- Les Formes d'Albinismes</b>            |            |
| 2.1 Albinisme Oculaire (AO)                  | p3         |
| 2.2 Albinisme Oculo Cutané (AOC)             | p3         |
| 2.2.1 AOC type 1                             | p3         |
| 2.2.2 AOC type 2                             | p4         |
| 2.2.3 AOC type 3                             | p4         |
| 2.2.4 AOC type 4                             | p4         |
| 2.2.5 AOC type 5                             | p4         |
| 2.2.6 AOC type 6                             | p5         |
| 2.2.7 AOC type 7                             | p5         |
| 2.3 Albinisme Syndromique                    |            |
| 2.3.1 Syndrome FHONDA                        | p5         |
| 2.3.2 Syndrome Chediak-Higashi type 1 (CHS1) | p6         |
| 2.3.3 Syndrome d'Hermansky Pudlak (HPS)      | p6         |
| <b>3- Mode de Transmission</b>               |            |
| 3.1 Transmission Autosomique Récessive       | p7         |
| 3.2 Transmission liée à l'X                  | p8         |
| <b>4- Prévalence</b>                         | <b>p8</b>  |
| <b>CHAPITRE 2 : L'Impact Visuel</b>          |            |
| <b>1- Généralités</b>                        | <b>p10</b> |
| <b>2- Les Symptômes Visuels</b>              | <b>p11</b> |
| 2.1 Le Nystagmus                             | p11        |
| 2.2 Le Strabisme                             | p12        |
| 2.3 L'Amblyopie                              | p13        |
| 2.4 La Transillumination de l'Iris           | p13        |
| 2.5 L'Hypoplasie Fovéale                     | p14        |
| 2.6 La Décussation Des Voies Optiques        | p15        |
| 2.7 La Photophobie                           | p16        |

## **CHAPITRE 3 : Prise En Charge**

|           |   |            |
|-----------|---|------------|
| <b>1-</b> | <b>Diagnostic Clinique</b>                        |            |
| 1.1       | Diagnostic Oculaire                               | p18        |
| 1.2       | Diagnostic Eléctrophysiologique                   | p18        |
| 1.3       | Diagnostic Moléculaire                            | p19        |
| <b>2-</b> | <b>Gestion des Symptômes : Protection Solaire</b> |            |
| 2.1       | Protection Cutanée                                | p19        |
| 2.2       | Protection Oculaire                               | p20        |
| <b>3-</b> | <b>Prise en Charge Visuelle</b>                   |            |
| 3.1       | Correction Optique                                | p20        |
| 3.2       | Prise en Charge Orthoptique                       | p21        |
| 3.2.1     | <i>Bilan Sensoriel</i>                            | p21        |
| 3.2.2     | <i>Bilan Optomoteur</i>                           | p22        |
| 3.2.3     | <i>Bilan Fonctionnel</i>                          | p22        |
| 3.2.4     | <i>Rééducation de l'Amblyopie</i>                 | p22        |
| <b>4-</b> | <b>Chirurgie du Nystagmus</b>                     | <b>p23</b> |
| <b>5-</b> | <b>Accompagnement</b>                             |            |
| 5.1       | Milieu Scolaire                                   | p23        |
| 5.2       | La Vie Quotidienne                                | p24        |
| 5.2.1     | <i>AVjiste ou Ergothérapeute</i>                  | p24        |
| 5.2.2     | <i>Instructeur en Locomotion</i>                  | p24        |
| 5.3       | Psychologique                                     | p24        |
| 5.4       | Associatif  | p25        |
| <b>6-</b> | <b>Perspective de Traitement</b>                  | <b>p25</b> |

|                   |            |
|-------------------|------------|
| <b>CONCLUSION</b> | <b>p26</b> |
|-------------------|------------|

## **BIBLIOGRAPHIES**

## **ANNEXES**

## **Introduction**

L'albinisme est un phénomène qui affecte différents types de métabolismes (végétaux et animaux) et se traduit par l'absence de pigments jaunes, rouges, bruns ou noirs dans l'organisme. Chez les vertébrés, le manque de pigmentation peut être dû à la perte, partielle à complète, des cellules pigmentaires ; la migration de ces cellules vers leurs positions normales pendant le développement embryonnaire est altérée.

Dans ce mémoire, nous nous intéresserons à l'albinisme chez l'homme, et plus précisément son impact ophtalmologique.

Pour cette raison, nous avons choisi de discuter des différents types d'albinisme au niveau génétique et leur mode de transmission dans la première partie. Ensuite, dans la deuxième partie, l'impact visuel et les différents symptômes seront mis en exergue. Enfin, dans la troisième partie, nous étudierons les méthodes de diagnostics et de prise en charge qui peuvent être mis en place.

# Chapitre 1 : Généralités

## 1. Définition

### 1.1 Albinisme

L'albinisme est une maladie génétique rare, induite par une déficience de la production de mélanine. La mélanine est un pigment qui joue un rôle majeur dans la coloration de la peau, des cheveux et des yeux. Cette déficience a aussi pour conséquence d'engendrer une malvoyance des sujets atteints, causée par un mauvais développement du système visuel à l'état fœtal.

L'hypopigmentation de la peau et des yeux de ces personnes les rendent très sensibles à la lumière (photophobie), pouvant aller jusqu'à la douleur. De plus, la mélanine sert de protection contre les rayonnements solaire, ce qui augmente leur risque de cancer. L'albinisme se présente sous 3 formes principales: 1) Forme Oculaire : qui n'affecte que les yeux, 2) Forme Oculo-Cutanée : qui atteint la vision mais aussi la peau 3) Forme Syndromique : dont l'atteinte est plus généralisée à d'autres organes.

### 1.2 Génotype et phénotype

Le génotype est l'ensemble des allèles composant les informations génétiques d'un individu. Le phénotype est l'ensemble des caractères visibles d'un individu comme la couleur de la peau, des cheveux, ou des yeux. Le phénotype est généralement directement lié à l'expression du génotype, cependant dans l'albinisme cette règle s'applique difficilement car pour un même génotype on observe souvent des phénotypes très différents d'un individu à l'autre. On parle alors de maladie à « expressivité variable ». Cette grande variabilité est dû au fait qu'il existe plusieurs centaines de mutations différentes pour un même gène.

### 1.3 Termes utiles

- Mélanocyte : Cellule se trouvant dans la peau, les cheveux, les yeux, l'oreille interne et permettant de produire la mélanine, à l'aide d'organite appelé mélanosome au cours de la mélanogénèse.
- Mélanogénèse : Processus au cours duquel les mélanocytes élaborent la mélanine à l'aide d'une succession de réaction chimiques complexes. La tyrosine est le premier élément intervenant dans les différentes étapes d'oxydations par les différentes enzymes.
- Allèle : Variation fonctionnelle ou non d'un même gène.
- Locus : Localisation précise d'un gène sur un chromosome

## 2. Les formes d'albinisme

Il existe donc 3 types d'albinisme : oculaire, oculocutané et syndromique. Chacun d'entre eux se décompose par la suite en différentes formes selon les gènes défectueux. Il existe 19 gènes responsables des formes d'albinisme. On parle alors de maladie poly-allélique.

### 2.1 Albinisme oculaire (AO)

Il s'agit d'un albinisme ne touchant que les yeux et dont la seule conséquence est une atteinte de la fonction visuelle du patient. La vision devient un réel handicap et l'acuité visuelle est, suivant les cas, assez faible. Il est tout de même possible que la personne atteinte présente une pigmentation de la peau légèrement plus claire que celle des autres membres de sa famille. Cette forme étant une maladie liée à l'X, sauf dans des cas exceptionnels, elle ne concerne que les hommes.

Le gène responsable de cette forme d'albinisme est le gène GRP143 (G protein-coupled receptor 143) porté par le chromosome X et qui se décompose en 181 allèles pathogènes d'après la base HGMD (human gene mutation database).

### 2.2 Albinisme oculocutané (AOC)

Il s'agit d'un albinisme dont l'atteinte est à la fois oculaire et cutanée. Le patient présente alors une peau, des poils et des cheveux peu pigmentés, voire une absence totale de pigmentation. Les conséquences ophtalmologiques sont les mêmes que dans le cas de l'AO. Il en existe sept types, chacun plus ou moins grave et répandus dans la population.

#### 2.2.1 AOC type 1

Il est causé par un dysfonctionnement du gène TYR (tyrosine) qui code pour l'enzyme tyrosinase. Cette enzyme sert de catalyseur dans la mélanogénèse. Il s'agit du type le plus sévère d'albinisme et se subdivise en trois formes :

- AOC1A : C'est la forme la plus complète caractérisée par une absence totale de production de mélanine donnant ainsi une peau rose, des cheveux, poils et cils blanc neige. Cette hypopigmentation majeure est généralisée, définitive et indépendante de l'origine ethnique. De plus, elle s'accompagne d'un retentissement visuel important.
- AOC1B ou albinisme jaune : elle présente aussi un phénotype cutané et oculaire très clair à la naissance. Mais au cours de la première décennie, le sujet peut présenter une pigmentation plus au moins forte, restant tout de même beaucoup plus claire que la normale. Le nom « albinisme jaune » vient du fait que les cheveux se pigmentent sur un gradient de blond. Les conséquences visuelles sont plus modérées.

- AOC1 thermosensible : elle implique une hypopigmentation très marquée à la naissance mais une pigmentation sur les zones les plus froides du corps (<35°), comme les bras et les jambes se développe avec la croissance.

### 2.2.2 AOC type 2

La forme AOC2 est due à une mutation du gène OCA2 qui code pour la protéine P. Cette protéine intervient dans la régulation du pH lors de la mélanogénèse et permet le transport de la tyrosine ainsi que la stabilité du complexe mélanosomal. Elle se caractérise par une légère pigmentation des cheveux, allant de blanc à blond doré ou roux, et une peau claire. L'évolution tend vers des cheveux plus foncés et des yeux bleus ou marron clair. De plus, l'atteinte visuelle s'améliore avec la pigmentation. Cette forme est assez récurrente dans les populations africaines et afro-américaines.

### 2.2.3 AOC type 3

Il s'agit de la forme la plus rare d'AOC. Elle est induite par la mutation du gène TYRP1 (tyrosinase related protein 1) qui interviendrait dans la stabilisation de la tyrosine. Elle est aussi nommée « albinisme roux » à cause d'une peau rouge brique et de la présence de cheveux roux. Les individus naissent avec une faible pigmentation qui augmente au cours du temps. Cette forme s'exprime principalement dans les populations africaines.

### 2.2.4 AOC type 4

La forme AOC4 est due à une mutation du gène SLC45A2 (solute carrier family 45 member 2), qui code pour la protéine MATP (membrane-associated transporter protein) et qui permet de transporter d'autres protéines nécessaires au contrôle des fonctions du mélanosome. L'individu présente une hypopigmentation sévère proche de l'AOC1, pouvant s'améliorer ou non, selon les cas. Cette forme est particulièrement répandue dans les populations asiatiques.

### 2.2.5 AOC type 5

Cette forme n'a été observée que chez une famille pakistanaise consanguine, dont cinq personnes étaient atteintes et présentaient une peau blanche, des cheveux blonds et un fort impact visuel (baisse acuité visuelle, nystagmus, photophobie, hypoplasie fovéale). Les études génétiques menées ont permis de mettre en évidence l'implication du locus 4q24, mais aucun gène correspondant à cette localisation n'a pu être identifié à ce jour. (1)(2)

### 2.2.6 AOC type 6

La forme AOC6 est due à une mutation du gène SLC24A5 (solute carrier family 24 member 5), qui code pour la protéine NCKX5 (sodium/potassium/calcium exchanger 5) faisant partie de la famille des canaux échangeurs d'ions sodium/calcium, intervenant dans la mélanogénèse. Les individus présentent un phénotype oculaire constant avec la présence de transillumination irienne, d'hypopigmentation irienne et d'hypoplasie fovéale. Cependant, le phénotype capillaire semble varier sans corrélation apparente, allant du blanc platine au brun clair.

### 2.2.7 AOC type 7

La forme AOC7 est une forme peu répandue, avec des symptômes principalement oculaires. Elle est due à une mutation du gène C10orf11 (LRMDA=leucine-rich melanocyte differentiation-associated protein), qui permet de coder pour une protéine se trouvant dans les mélanoblastes ; cependant, le lien entre cette mutation et l'albinisme est encore mal établi. Les individus présentent tous une peau plus claire que les autres membres de leur famille, mais surtout ils présentent un nystagmus, une transillumination irienne et une asymétrie croisée.

## 2.3 Albinisme syndromique (AS)

Il s'agit d'une forme très rare d'albinisme présentant les mêmes caractéristiques de déficience visuelle que les autres formes d'albinisme, ainsi qu'un phénotype cutané variable, oculaire ou oculocutané. Cependant, les personnes atteintes présentent, en plus, d'autres spécificités médicales impactant d'autres organes, comme les poumons, les plaquettes sanguines, les intestins ou encore le système immunitaire. Ainsi, 3 types d'AS ont-ils été décrits :

### 2.3.1 Syndrome FHONDA

FHONDA est l'acronyme de « Foveal Hypoplasia Optic Nerve decussation Defects and Anterior segment dysgenesis » (en français « hypoplasie fovéolaire défaut de décussation des nerfs optiques, dysgénésie du segment antérieur de l'œil »). Ce syndrome présente toutes les caractéristiques d'un albinisme oculaire, mais se distingue par le fait que l'iris et la rétine du patient sont normalement pigmentés. Il est dû à une mutation du gène SLC38A8 (solute carrier family 38 member 8) codant pour la production de protéine SNAT (sodium-coupled neutral amino acid transporter) qui interviendrait dans le recyclage de neurotransmetteurs dans la synapse. Il s'agit donc de la seule forme ayant les atteintes cliniques de l'albinisme mais sans lien avec la mélanine.

### 2.3.2 *Syndrome de Chediak-Higashi type 1 (CHS1)*

C'est une maladie extrêmement rare, causée par la mutation du gène *LYST* (lysosome trafficking regulator) qui code pour la protéine CHS1, ayant un rôle majeur dans le trafic vésiculaire. Ce syndrome entraîne une hypopigmentation modérée de la peau et des cheveux ainsi qu'un albinisme oculaire modéré. Il est cependant caractérisé par un dysfonctionnement des plaquettes (troubles de la coagulation), une atteinte neurologique et une grave déficience immunitaire. Cette maladie est souvent fatale durant l'enfance, à cause d'une phase d'infections à répétition appelée « phase d'accélération », mais aussi à l'âge adulte, à cause d'une dégénérescence neurologique.

### 2.3.3 *Syndrome d'Hermansky Pudlak (HPS)*

Cette maladie est due à la mutation des gènes impliqués dans le fonctionnement des complexes lysosomal. A ce jour, dix gènes ont été identifiés, allant de HPS1 à HPS10 et répartis en quatre complexes :

- AP3 (adaptor protein complex 3): ce complexe comprend les gènes AP3B1 (HPS2) et AP3D1 (HPS10) qui permettent de coder pour des protéines impliquées dans la reconnaissance de signaux de transport de protéine dans les LRO (lysosome related organelles), ainsi que dans le fonctionnement des lymphocytes Tc. La mutation du gène AP3B1 provoque un albinisme, un dysfonctionnement des plaquettes sanguines, un déficit immunitaire et des complications pulmonaires. HPS10 n'a été observé que chez un seul patient atteint d'albinisme avec de lourdes pathologies telles qu'un déficit immunitaire, une microcéphalie, de l'épilepsie, une surdité et un dysmorphisme.
- BLOC1 (biogenesis of lysosome-related organelle complex): ce complexe comprend les gènes DTNBP1 (dystrobrevin-binding protein 1) (HPS7), BLOC1S3 (HPS8) et BLOC1S6 (HPS9). Il intervient dans la maturation des mélanosomes. A ce jour il existe peu de cas observés pour ces 3 types d'HPS, mais la gravité des phénotypes observés semblent modérés et sans complication d'autres organes.

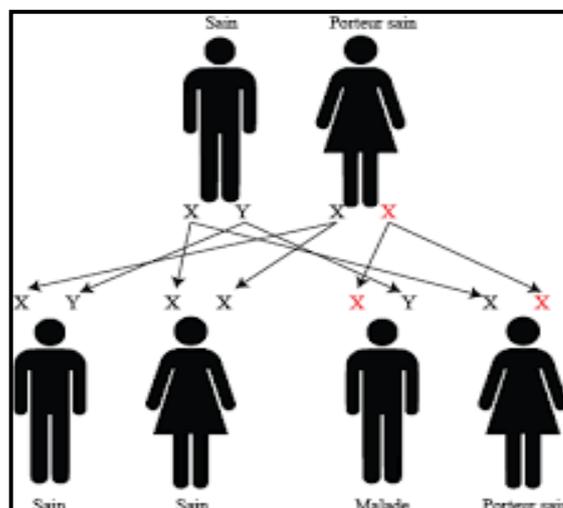
- BLOC2 : ce complexe comprend les gènes HPS3, HPS5 et HPS6 correspondant au type de syndrome du même nom. L'action de ce BLOC2 est encore mal connue à ce jour mais il semble qu'il intervienne dans la régulation de la sécrétion des LRO. De plus, il semble également que la mutation d'un de ces gènes entraîne la dégradation des autres gènes, laissant penser que les symptômes cliniques de ces trois formes devraient être identiques. Ainsi l'observation de patients atteints de ces trois types d'HPS a-t-elle révélée un phénotype peu prononcé, sans autres complications mais surtout des symptômes identiques confirmant l'hypothèse.
- BLOC3 : ce complexe comprend les gènes HPS1 et HPS4 correspondant aux HPS du même nom. L'action de ce BLOC3 est très peu connue mais il s'agit des formes les plus graves. En effet, les patients atteints d'HPS1 ou HPS4 présentent une hypopigmentation totale ainsi que des complications pulmonaires et digestives souvent fatales dès le jeune âge.

### 3. Mode de transmission

Toutes les formes d'albinisme se transmettent selon le mode autosomique récessif, à l'exception de la forme AO1 qui présente une transmission liée à l'X. (3) (6)

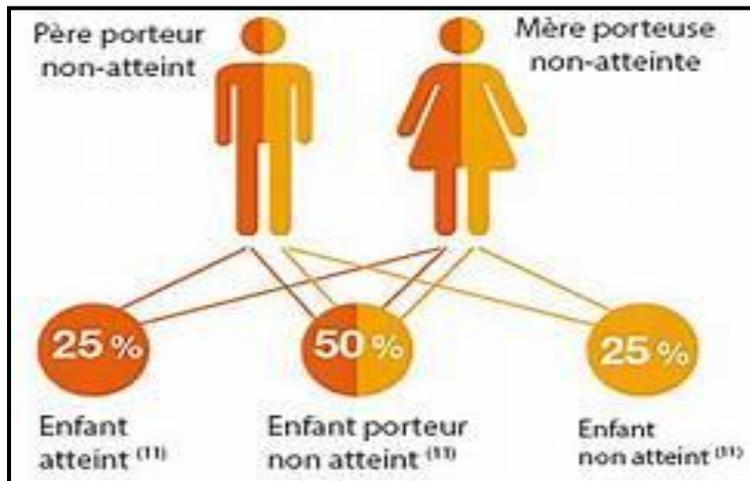
#### 3.1 Transmission autosomique récessive

Il s'agit du mode de transmission le plus courant basé sur la transmission des 22 autosomes (chromosomes non sexuels). Les personnes atteintes d'albinisme portent donc deux allèles défectueux transmis par les parents. Chaque parent doit donc être porteur d'un allèle fonctionnel dominant et d'un allèle défectueux récessif. Ils sont ainsi définis comme « porteurs sains ». Un allèle dominant s'exprimant toujours en priorité, il faut donc que leurs enfants expriment les 2 allèles défectueux récessif pour être atteint. Pour deux parents porteurs sains, il y a donc 25% de risques que l'enfant engendré soit atteint d'albinisme ; de plus, ce risque augmente si l'un des parents est déjà atteint ou si les parents sont consanguins.



### 3.2 Transmission liée à l'X

L'albinisme oculaire type 1 est le seul concerné car le gène GPR143 est porté sur le chromosome X. Toute mère porteuse saine aura 50% de risques de transmettre le gène muté. Un père atteint transmettra le gène à toutes ses filles. Du fait du mode de transmission, seuls les garçons pourront être malades car ils ne possèdent qu'une seule copie des gènes portés par le chromosome X. Le cas de fille malade est extrêmement rare mais la probabilité peut augmenter en cas de consanguinité.



### 4. Prévalence

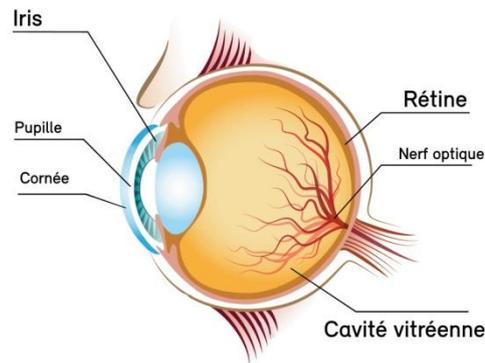
L'albinisme touche en moyenne 1 personne sur 17000 dans le monde, il s'agit alors de la seconde cause de cécité congénitale et la première cause d'hypopigmentation généralisée héréditaire. Cette prévalence varie selon la forme de l'albinisme et la localisation géographique de la population.

| Type d'albinisme | Prévalence (2) (4) (5)   |
|------------------|--|
| AOC1             | Prévalence mondiale de 1/40.000  |
| AOC2             | Prévalence de 1/40.000 mais varie de 1/3900 à 1/1500 dans les populations africaines. Il représente la moitié des formes d'albinisme dans le monde mais est en deuxième position en Europe après AOC1. |
| AOC3             | 1/8500 en Afrique mais est très peu observé dans le reste du monde.  |
| AOC4             | Prévalence mondiale de 1/100.000 mais est plus élevé en Asie avec 24% des formes au Japon.   |
| AOC5-6-7         | Faible fréquence d'apparition de 1/500.000   |
| AO1              | Prévalence de 1/60.000 à 1/150.000 garçons.  |
| HPS              | Prévalence mondiale de 1/500.000 mais à Puerto Rico celle-ci augmente significativement avec pour HPS1 1/1800 et HPS3 1/16.000   |
| CHS              | Forme très rare touchant 1/1.000.000 de personnes.   |
| FHONDA           | Prévalence de 1/1.000.000  |

## Chapitre 2 : L'impact visuel

### 1- Généralités

Les manifestations oculaires de l'albinisme varient d'un individu à un autre. Cependant, certains symptômes sont présents de manière récurrente, c'est le cas de la dépigmentation irienne qui est dû à un déficit partiel à total de la mélanine dans l'iris.



**Schéma oculaire**

La cavité vitrée est enveloppée d'un tissu opaque, composé de cellules formant l'épithélium pigmentaire. Il tapisse également la face postérieure de l'iris, la seule entrée possible pour la lumière se fait donc par la pupille qui se contracte et se dilate suivant le flux lumineux entrant.

La modulation de la luminosité est possible grâce à deux muscles antagonistes, ainsi, lors d'une exposition lumineuse importante, la pupille se contracte-t-elle en faisant intervenir le muscle sphincter de l'iris afin de limiter l'éblouissement. A l'inverse, à la pénombre, c'est le muscle dilatateur qui intervient pour induire le relâchement pupillaire afin de s'adapter à la faible luminosité.

Le développement de l'œil se fait principalement de la naissance jusqu'à l'âge de 6 ans environ. Suite un déficit de cellules pigmentées, l'exposition à la lumière influence sa maturation Elle se retrouve donc perturbée et crée un impact sur la qualité visuelle de l'individu albinos. (18)

## 2- Les symptômes visuels

De manière visible, l'iris est très clair et présente une teinte bleutée quasiment translucide et laisse entrevoir un pourtour rougeâtre, témoin d'une rétine peu pigmentée.



### Illustration et photo d'un œil hypopigmenté

Il n'existe pas de traitement, mais un suivi régulier s'impose afin d'avoir une prise en charge optimale de l'œil. La sensibilité extrême aux rayons du soleil fait qu'une protection adéquate est nécessaire ainsi que la correction des problèmes de vue associés :

#### 2.1 Le nystagmus

C'est un mouvement d'oscillation involontaire et saccadé du globe oculaire.

Pour l'albinisme, il s'agit en principe d'un nystagmus congénital, c'est-à-dire d'un déséquilibre visuel principalement au niveau de la rétine et du nerf optique, présent dès la naissance.

Il existe 3 types de nystagmus :

- Le nystagmus pendulaire : il est horizontal, <sup>2</sup> à une amplitude variable et est identique dans toutes les directions du regard. L'acuité visuelle est en principe comprise entre 1/10 et 3/10
- Le nystagmus à ressort : il peut être unidirectionnel ou bidirectionnel.
- Le nystagmus mixte : il présente à la fois les caractéristiques du nystagmus pendulaire et du nystagmus à ressort.

Le nystagmus s'aggrave quand l'individu est fatigué, stressé et/ou après un effort visuel. Il en découle souvent une diminution de l'acuité visuelle.

Le nystagmus apparaît à cause de 2 mouvements oculomoteurs :

- Le mouvement lent : il assure le maintien de l'image sur la fovéa lors d'un déplacement de la tête ou de l'objet fixé.
- Le mouvement rapide : il représente le correcteur du mouvement lent, exercé par le contrôle cérébral.

Le mouvement rapide aide à fixer un stimulus. En pathologie, le patient essaye de garder l'image sur la fovéa. Mais l'information visuelle se révèle insuffisante et crée ainsi une instabilité du système oculomoteur.

Lorsque l'axe visuel s'éloigne d'un objet fixe, cela définit la phase de dérive. Le mouvement de retour, lorsque l'axe revient à l'objet, est appelé phase de rappel.

Pour compenser et diminuer le nystagmus, les personnes atteintes d'albinisme peuvent adopter un port de tête dit compensatoire ou appelé torticolis oculaire. Il peut soulager et réduire le nystagmus, mais cette position vicieuse peut cependant engendrer des pathologies cervicales (cervicarthrose, discopathie cervicale)

Le système oculomoteur se trouve instable, ce qui explique donc la difficulté à garder le contrôle des mouvements oculaires et moteurs qui créent une saccade constante.

D'après le sondage publié le 24 mars 2020 sur le site Genespoir, 87% des patients albinos souffrent d'un nystagmus. (Annexe 2)(17)

## 2.2 *Strabisme*

Le strabisme est une déviation manifeste des lignes de regard, dû à un déséquilibre musculaire oculomoteur ayant diverses origines :

- Congénital
- Réfractif (Hypermétropie)
- Neurologique (pathologies cérébrales ou cérébrovasculaires)
- Paralysie ou parésie d'un nerf oculomoteur
- Pathologies engendrant un trouble des muscles oculaires (Maladie de Basedow par exemple)

Le mouvement des yeux est régi par 6 muscles oculomoteurs, travaillant de façon coordonnée, afin de focaliser les deux yeux sur un même objet et donnant deux images qui seront fusionnées par le cerveau. Les deux images ainsi générées représentent un même objet vu sous un angle légèrement différent. Une fois analysé par le cerveau, ce décalage permet d'apprécier les profondeurs, les distances et les reliefs : c'est ce que l'on appelle la vision stéréoscopique ou binoculaire.

Dans le cas du strabisme, les deux yeux ne sont plus coordonnés correctement et les images ne se projetant plus sur les mêmes aires de Panum, rendent difficile voire impossible la fusion corticale et donc la vision binoculaire stéréoscopique. (21)

Les conséquences de cette désorganisation oculaire sont la déviation visible d'un œil, la diplopie, des maux de tête, une fatigue oculaire, une perception fautive ou réduite des reliefs ainsi qu'une possible inclinaison inhabituelle de la tête.

Dans le pire cas, si l'œil strabique fournit une image trop différente ou de trop mauvaise qualité par rapport à l'autre œil, le cerveau n'utilisera plus du tout cette image : on parlera alors de neutralisation corticale.

Durant le développement visuel des enfants de moins de 6 ans, il faut absolument éviter cette neutralisation car si elle est trop prolongée, elle conduira à une amblyopie.

### *2.3 Amblyopie*

L'amblyopie est une différence d'acuité visuelle entre les deux yeux.

Elle survient dans différents contextes :

- Comme mentionné précédemment, dans le cas du strabisme
- En cas d'amétropie non ou mal corrigée.
- En cas d'anomalie de transparence des milieux (cataracte congénitale par exemple)

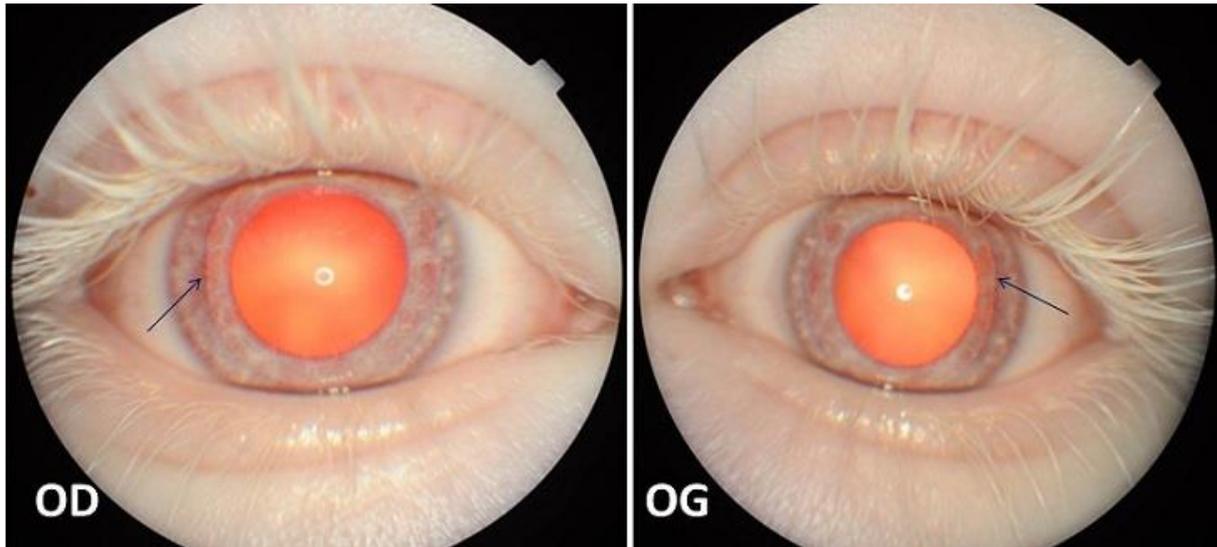
La vision continue de se développer pendant la croissance d'un enfant. S'il a un problème d'amétropie non corrigée durant les premiers stades de développement visuel, le cerveau recevra une image floue ou décalée d'un œil et une image nette de l'autre ; il va alors neutraliser l'œil le plus faible et ne cherchera à développer que l'œil le moins impacté.

Cet œil neutralisé peut être traité s'il est pris à temps par l'occlusion de l'œil adelphe. S'il y a une absence de traitement, le cerveau ne pourra plus utiliser l'œil plus faible, même avec la meilleure compensation optique possible. Il conservera une acuité visuelle diminuée de façon définitive. Cet œil devient alors un œil amblyope.

L'amblyopie peut être traitée et diminuée si l'œil est pris en charge à temps durant les 6ères années de la vie. (= plasticité des voies visuelles)

### *2.4 Transillumination de l'iris*

Pour l'albinisme, la formation de l'œil est identique à une exception près : il y a un déficit de cellules pigmentées présentes, ne permettant plus à l'iris de remplir intégralement son rôle de diaphragme. La transillumination irienne se définit par un iris trop clair qui laisse donc passer la lumière. Cela entraîne un éblouissement permanent plus ou moins sévère, empêchant la correcte stimulation et le bon développement de la rétine, nécessaire à sa maturation.



**Photographie avec flash mettant en évidence la transillumination irienne (la pupille a été dilatée)**

Etant donné le déficit de mélanine dans l'épithélium pigmentaire postérieur de l'iris et dans le stroma, l'iris ne remplit plus correctement son rôle. Ainsi, les fibres zonulaires et l'équateur du cristallin peuvent-elles apparaître à lampe à fente.

On observe, sur la photo ci-dessus, l'équateur du cristallin en temporal sur les deux yeux. C'est l'aspect dépigmenté de l'iris de cet individu, atteint d'un albinisme oculo-cutané, qui permet de le mettre en évidence.

### *2.5 Hypoplasie fovéale*

A la naissance, la rétine périphérique de l'enfant correspond déjà à celle de l'adulte ; cependant, la macula reste très immature. Au départ la fovéa présente un diamètre de 1000 $\mu$ m, puis il va progressivement diminuer pour atteindre 400 à 700 $\mu$ m vers 45 mois. Ce rétrécissement est dû à un déplacement centrifuge des cellules des couches internes de la rétine vers la périphérie et la migration centripète des cônes. Ce phénomène conduit à la formation de la dépression fovéolaire, où la densité des cônes est maximale, lieu de l'acuité visuelle fine et de la vision colorée.

Toute perturbation dans le développement de la macula est à l'origine de l'hypoplasie de la fovéa qui se traduit par une perte de la dépression fovéolaire. Elle est souvent décrite en cas d'albinisme ou d'aniridie mais peut-être observé dans d'autres atteintes générales. Sur le plan fonctionnel, on observe une baisse importante de l'acuité visuelle et l'apparition d'un nystagmus congénital plus ou moins important.

L'OCT (Tomographie à Cohérence Optique) est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir une image de la rétine en coupe optique et de pouvoir examiner anatomiquement les couches de la rétine. L'apparition de cette technique a permis une très nette amélioration du diagnostic de l'hypoplasie, même en présence de nystagmus grâce au système de « *eye tracking* » qui limite les artefacts liés aux mouvements involontaires des yeux.

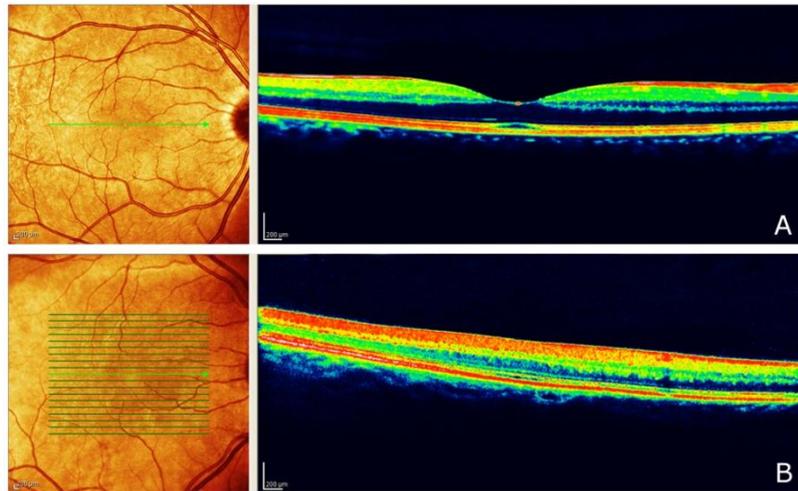


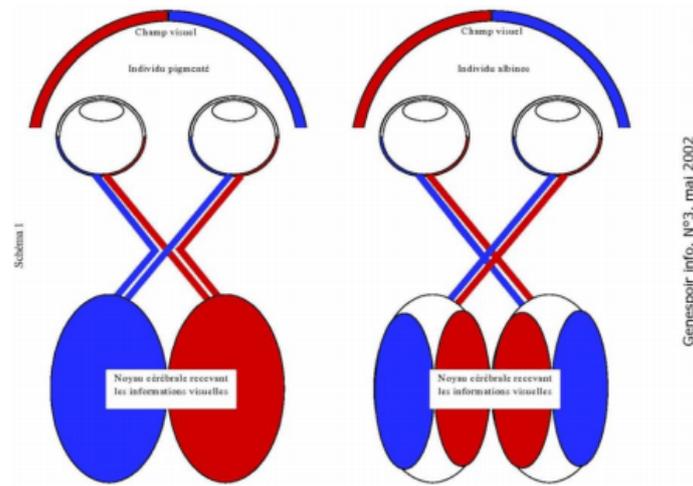
Figure 14. Ocular coherence tomography (OCT) through the fovea of a normally pigmented (A) and albino (B) human being. Note the absence of foveal pit and the nerve fiber layer (red) coursing over foveal area in albino compared to pigmented (A) nerve fiber layer (red) ending before fovea.

En OCT, chez un sujet sain, la macula présente en son centre une dépression physiologique appelée entonnoir fovéolaire. Cependant, pour un sujet albinos, ce motif n'existe pas comme on le voit sur la photo 3b. Cet aspect signe l'existence d'une hypoplasie fovéale. (20)

### 2.6 La décussation des voies optiques

Une décussation représente un changement de côté des voies optiques qui vont se croiser au niveau du chiasma.

La décussation des voies optiques se met en place dès les premières semaines de la vie. Une image, une information corticale ainsi qu'une bonne fonction de commande du regard, permettront la bonne maturation de l'axe visuel monoculaire. Mais aussi de la fonction visuelle binoculaire qui permettra le développement de la vision du relief. (19) Les anomalies de répartition des voies visuelles présentent chez les personnes albinos entraînent un dysfonctionnement de la boucle de rétrocontrôle : une image visuelle de mauvaise qualité donnera une mauvaise information corticale, le regard ne sera pas stable. La maturation de la fonction visuelle ne pourra pas se faire correctement d'où un risque de strabisme et de nystagmus.



**Figure 4 : à gauche, croisement normal des nerfs optiques pour une personne pigmentée, à droite, croisement anormal des nerfs optiques pour une personne albinos**

A gauche, on observe une émie décussation des voies optiques car l'hémisphère gauche du cerveau traite les images du champ visuel droit et vice versa. A droite, on observe une anomalie de décussation des voies optiques obligeant chaque hémisphère à traiter des informations venant des deux cotés du champ visuel.

### 2.7 Photophobie :

Il s'agit d'un trouble visuel caractérisé par une hypersensibilité aux lumières vives. Elle est généralement la conséquence d'un problème ou d'une maladie (ex : Cataracte, kératite). Cette sensibilité engendre un clignement très fréquent voir une impossibilité à ouvrir les yeux face à la lumière. Elle provoque un larmoiement sert réflexe. (14)

Selon la gravité de la sensibilité, le sujet peut souffrir d'un léger inconfort voire d'une douleur oculaire intense.

Un patient albinos présente une hypo pigmentation irienne trouvera donc sujet à la photophobie. C'est un signe fréquemment observé en pathologie oculaire.

Il est possible d'apporter un confort de vision en diminuant la photophobie. En effet, le traitement anti reflet permet de réduire les surfaces réfléchissantes (miroir, route,...) et donc de limiter l'éblouissement. Si le verre est non traité, 10 à 15% de la lumière sont perdus. L'anti-reflet vise à supprimer les reflets parasites

Sur des verres solaires, la protection contre les rayons nocifs UVA et UVB a également son importance. On favorisera une teinte sombre de grade III ou IV et idéalement polarisé afin de compléter et d'atténuer au maximum la gêne.

Il existe 2 types de lumière :

- La lumière qui arrive verticalement dans l'œil : (aussi appelée lumière utile). Elle nous aide à distinguer la vision des couleurs et des contrastes.
- La lumière qui arrive horizontalement dans l'œil : (aussi appelé lumière de réverbération). C'est une lumière réfléchié qui induit des reflets parasites gênants au quotidien.

Le filtre polarisé est donc un filtre qui va bloquer la lumière horizontale. Il représente donc un excellent complément pour atténuer les surfaces réfléchissantes (mer, neige, route...)

87% des personnes sondées affirment souffrir de photophobie au quotidien d'après notre sondage publié sur la page Facebook de Genespoir. Parmi ce résultat, seul 20% estime avoir eu un palliatif adéquat à leur besoin. (Annexe 2) (17)

## Chapitre 3 : Prise en charge

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement contre l'albinisme permettant de retrouver un phénotype et une vue correcte. Cependant, il est possible de prendre en charge ces personnes afin d'améliorer leur fonction visuelle et leur qualité de vie. Cette prise en charge s'articule autour d'aides visuelles, d'exercices orthoptiques, de traitements chirurgicaux mais aussi d'un soutien psychologique.

### 1- Diagnostic clinique

La première étape de la prise en charge est le diagnostic des personnes atteintes d'albinisme. Ces examens se décomposent en trois parties : le diagnostic ophtalmologique, électrophysiologique et moléculaire.

#### *1.1 Diagnostic ophtalmologique*

Le plus facile et le premier examen à réaliser est celui de l'examen à la lampe à fente. En effet, il permet de mettre en évidence le signe principal de l'albinisme qui est la transillumination irienne. On peut ainsi grader sa sévérité en 4 stades selon la classification de Summers ou celle de B.Kässmann Keller. (5)

Le second examen est celui du fond d'œil, afin de mettre en évidence une hypopigmentation rétinienne, classée également en 4 stades.

Un test complémentaire possible est celui de la mesure de l'angle Kappa. Il s'agit de l'angle formé entre l'axe pupillaire et l'axe visuel, qui varie selon la structure rétinienne et la réfraction. Ainsi selon plusieurs études la mesure de cet angle peut être un autre signe clinique d'albinisme si celui-ci est supérieur à 8°. (5)

#### *1.2 Diagnostic électrophysiologique*

Si les premiers examens ont été peu concluants, il peut être nécessaire de réaliser un électrorétinogramme (ERG). Malgré la réduction de la mélanine, la plupart du temps les ERG sont normaux. En effet, on observe une conservation des fonctions de l'épithélium pigmentaire donnant toujours la capacité à la rétine de recevoir et traiter la lumière.

En cas de forme modérée de l'albinisme, il peut être intéressant d'étudier les potentiels évoqués visuels (PEV). En effet, ils mettent en évidence une asymétrie de réponses croisées lors de la stimulation monoculaire, ce qui est le signe d'une anomalie de décussation des fibres temporales du nerf optique.

L'imagerie oculaire doit aussi être faite en examen de première intention à l'aide d'un OCT. Ce test est utile afin de pouvoir correctement visualiser les couches de la rétine et leurs anomalies, et notamment la mise en évidence d'une hypoplasie fovéale.

### *1.3 Diagnostic moléculaire*

La différenciation des différents types d'AOC est souvent difficile sur la seule base des symptômes clinique ; ainsi est-il nécessaire de faire une étude génétiques des 19 gènes responsable de l'albinisme, afin d'identifier le gène muté en cause. A l'heure actuelle, les progrès technologique permettent de réaliser une analyse simultanée de tous les gènes impliqués pouvant causer un albinisme.

## **2- Gestion des symptômes : protection solaire**

En plus des problèmes visuels, une autre conséquence majeure de l'albinisme est la forte sensibilité à la lumière, aussi bien visuelle que cutanée.

### *2.1 Protection cutanée*

Les personnes atteintes d'albinisme sont très sensibles aux UV et ont un risque élevé de développer des cancers cutanés ; dès le plus jeune âge, il est donc important de mettre en place un protocole afin de limiter au maximum l'exposition au soleil. Ainsi est-il impératif d'informer correctement les parents sur les différentes méthodes de protection :

- Port de vêtement couvrant et limitant le passage des UV, chapeau à large bords.
- Utilisation de crème solaire avec un indice de protection maximal pour les zones non couvertes par les vêtements.
- Protection horaire : planification des activités de plein air en dehors des heures où l'indice UV est élevé.

Enfin il est très important de mettre en place un suivi dermatologique fréquent, afin de détecter toutes lésions précancéreuses.

## *2.2 Protection oculaire*

La photophobie est un symptôme majeur de l'albinisme. Elle varie d'un individu à l'autre et peut être sévère. Cette sévérité n'a cependant pas de corrélation avec le niveau de pigmentation oculaire ou cutané. Ainsi plusieurs prises en charge peuvent-elles être proposées :

- Verres correcteurs teintés ou photochromiques
- Chapeaux très couvrants
- Lentilles de contact cosmétiques utilisées pour une amélioration du confort visuel
- Lentilles de contact photochromiques, cependant n'atteignant qu'au maximum une catégorie II, elles ne permettent pas de remplacer des lunettes de soleil, en cas de forte luminosité.

## **3- Prise en charge visuelle**

Les problèmes ophtalmologiques des personnes atteintes d'albinisme sont nombreux. Ainsi nécessitent-ils l'utilisation d'outils adaptés, la prise en charge rééducative et, dans une certaine mesure, la prise en charge chirurgicale.

### *3.1 Correction optique*

Les patients atteints d'albinisme peuvent être myopes ou hypermétropes avec, dans les deux cas, une prévalence pour l'astigmatisme. L'équipement de verres correcteurs et/ou de lentilles de contact, dès le plus jeune âge, permet d'avoir un meilleur développement visuel.

Il en existe 2 types dont le choix doit être fait au cas par cas :

- Lentilles rigides : permettent un gain d'acuité visuelle en cas de forte amétropie et surtout d'astigmatisme. Elles sont très intéressantes en cas de port prolongé car elles respectent beaucoup mieux la physiologie de la cornée notamment son oxygénation. Elles sont souvent celles à privilégier, même si le confort peut être un frein à l'utilisation, surtout chez les enfants.
- Lentilles souples : beaucoup moins adaptées aux très fortes amétropies, mais le confort est meilleur et elles ont l'avantage de pouvoir être teintées ou photochromiques dans le cas d'une prise en charge associée à de la photophobie.

Les lentilles de contact sont aussi très indiquées dans la prise en charge du nystagmus car, selon les études, elles ont tendance à réduire les mouvements oculaires incontrôlés.

En complément, l'utilisation de verres multifocaux ou de loupes peut être utile pour optimiser la vision de près chez les patients albinos presbyte.

Il est important de connaître les acuités visuelles des patients pour pouvoir les classer sur l'échelle de malvoyance de l'OMS (ci-dessous) afin de mettre en place le meilleur protocole de prise en charge possible.

|        |     | Champ Visuel    | AV Binoculaire corrigée     |                      |
|--------|-----|-----------------|-----------------------------|----------------------|
|        |     |                 | Maximum                     | Minimum              |
| Cécité | I   | Au moins 20°    | 3/10                        | 1/10                 |
|        | II  |                 | 1/10                        | 1/20                 |
|        | III | Entre 5° et 10° | 1/20                        | 1/50                 |
|        | IV  | Inf à 5°        | 1/50                        | Perception lumineuse |
|        | V   |                 | Pas de perception lumineuse |                      |

### 3.2 Prise en charge orthoptique

Après avoir équipé les patients albinos à l'aide des meilleures corrections optiques possibles, il est nécessaire d'établir un bilan orthoptique afin de déterminer les stratégies rééducatives à mettre en place.

#### 3.2.1 Bilan Sensoriel

Il s'agit ici de mesurer les capacités visuelles du sujet à l'aide de :

- L'acuité visuelle maximale compensée à toutes les distances en monoculaire et binoculaire
- La mesure de la perception des contrastes
- La détermination de la perception des couleurs au test d'Ishihara ou au test des 15 Hue
- La mesure du champ visuel grâce à la périmètre automatisée ou au périmètre cinétique de Goldmann

Ce bilan permet de déterminer si certaines capacités visuelles sont améliorables et si l'utilisation d'aides optiques est nécessaire.

### 3.2.2 Bilan Optomoteur

Il permet d'étudier la capacité de la personne à orienter son regard.

On recherchera :

- L'œil directeur et la main graphique
- La mesure du strabisme en VL et VP
- L'observation des motilités oculaires
- Une position de blocage ou d'une diminution du nystagmus
- Une évaluation de la motricité oculaire : fixation, poursuites, saccades
- L'appréciation des mouvements oculo-céphaliques et vestibulaires

Ce bilan permet de déterminer si la motricité oculaire peut être améliorée.

### 3.2.3 Bilan Fonctionnel

Il permet d'évaluer la mise en place combinée des capacités optométriques et sensorielles dans les activités quotidiennes. On évaluera :

- la communication visuelle, la saisie d'informations et le temps de reconnaissance
- la coordination œil/main et œil/audition
- les stratégies de recherches visuelles
- les capacités de lecture : vitesse de lecture, saut de ligne, confusion de mots...
- l'observation et la mémoire visuelle

Ce bilan permet de déterminer l'incidence de la malvoyance sur les tâches courantes et ainsi mettre en place la stratégie rééducative et les aides visuelles nécessaires à l'amélioration du quotidien.

### 3.2.4 Rééducation de l'amblyopie

Avant d'envisager la rééducation orthoptique chez l'enfant, il est indispensable de prendre en charge et de corriger l'amblyopie fonctionnelle due à un strabisme.

Ainsi le traitement de l'amblyopie n'est-il pas très différent de ceux des personnes non atteintes d'albinisme. Cette prise en charge doit toujours se faire avant l'âge de 6 ans, donc avant la fin du développement visuel. Les méthodes utilisées sont :

- La pénalisation optique du meilleur œil, à l'aide d'un filtre Ryser si l'amblyopie n'est pas due au strabisme.
- Le recours à la chirurgie ou à la toxine botulinique si l'origine est strabique.

Cependant, ces techniques ne permettent pas toujours un gain très significatif d'acuité visuelle, même si elle est prise en charge très tôt. En effet, cela est dû à une amblyopie organique associée, causée par une hypoplasie fovéale et/ou une anomalie des voies optiques.

## 4 Chirurgie du nystagmus

Une chirurgie des muscles oculomoteurs est possible afin de réduire le nystagmus, mais il est impossible de l'éliminer totalement. Cette prise en charge consiste à faire un placement retro-équatorial des muscles droits horizontaux, permettant la réduction du nystagmus et un possible gain d'acuité visuelle dans de rares cas.

Ce traitement est envisagé le plus tard possible, dû au risque d'apparition d'un strabisme ou d'une paralysie oculomotrice. Cependant, dans le cas d'un jeune enfant ayant un torticolis oculaire majeur, il sera envisagé en premier lieu.

## 5 Accompagnement

### 5.1 Milieu Scolaire

Il est impératif d'informer le personnel éducatif ayant en charge les enfants atteints d'albinisme, afin que ceux-ci puissent bénéficier d'une éducation normale, dans les meilleures conditions, en mettant en place certains dispositifs :

- Le placement le plus près possible du tableau est impératif, si cela ne suffit pas il faudra l'équiper de matériels informatiques permettant de voir le tableau à distance et de l'agrandir.
- Les manuels scolaires et les textes doivent être adaptés, les contrastes doivent être rehaussés, les caractères doivent être agrandis et le type de police doit tenir compte de l'avis de l'élève mais sans sérif.
- Les outils technologiques tels que les tablettes pour grossir les textes sont très utiles
- L'assignation d'un éducateur spécialisé pourra être envisagé, afin d'aider les enseignants à prendre en charge correctement le handicap.
- Il est aussi possible d'aménager l'emploi du temps afin de dégager du temps avec des enseignants ou professionnels spécialisés, dans la prise en charge du handicap visuel.

Ainsi un encadrement scolaire complet, à l'aide d'outils, de techniques adaptées et de professionnels spécialisés, est-il vital au bon développement et à l'apprentissage des enfants atteints d'albinisme.

## *5.2 Vie quotidienne*

L'exécution des gestes du quotidien peut être améliorée par des mesures et des objets adaptés. L'aménagement du domicile comme la mise en évidence des obstacles et des dangers est donc une étape importante afin de conserver une autonomie. Pour cela différents professionnels de santé peuvent intervenir afin d'enseigner l'acquisition des gestes et facultés nécessaires au bon déroulement de la vie courante.

### *5.2.1 AVJiste (aide de vie journalière) ou Ergothérapeute*

Son rôle est d'aider au développement des habiletés visuelles et des sens compensatoires, tels que la reconnaissance tactile ou la coordination œil/main.

Il va aussi aider à la représentation mentale des objets et au développement de la mémoire, de l'attention et de la concentration, l'ensemble constituant le bagage cognitif de l'individu.

Ainsi son rôle majeur dans la vie quotidienne est-il d'aider à l'adaptation des activités quotidiennes comme la prise de repas, la cuisine, la reconnaissance de la monnaie, l'utilisation du téléphone et des outils technologiques, ou encore le soin de soi. Pour les personnes se trouvant dans la vie active, il intervient aussi dans l'aménagement du poste de travail.

### *5.2.2 Instructeur en locomotion*

Son rôle est de transmettre les moyens d'acquérir l'autonomie nécessaire aux déplacements en toute sécurité, à l'aide de technique de guide ou l'utilisation d'une canne blanche. Il va aussi apprendre à utiliser les moyens de compensation sensorielle telle que le sens des masses. Ainsi son enseignement est-il primordial dans les déplacements de la vie quotidienne, grâce au développement de l'orientation, du repérage spatial et de l'aide à la représentation et la mémoire spatiale.

## *5.3 Psychologique*

Une prise en charge par un psychologue peut être envisagée pour les enfants mais aussi pour les parents pouvant parfois se sentir désemparés face à la maladie de leur enfant.

Il est aussi important de connaître le ressenti des personnes atteintes vis-à-vis de leurs difficultés sociales dues à la différence de leur apparence et de leurs difficultés à vivre dans une société souvent ignorante, discriminatoire et non-acceptante.

#### 5.4 Associatif

Il existe une association française pour les personnes atteintes d'albinisme, à savoir « Genespoir ». Cette association permet d'informer, de conseiller et apporte le soutien nécessaire aux personnes concernées et à leur famille.

Dans chaque département il existe aussi une Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) en charge d'accompagner les personnes handicapées dans tous les aspects de leur vie quel que soit l'âge ou leur situation.

Ainsi les personnes atteintes d'albinisme peuvent faire reconnaître leurs droits et obtenir des aides financières afin de pouvoir se munir d'outils de compensation ou accéder à l'éducation nécessaire aux enfants.

## 6 Perspectives de traitement

Comme évoqué précédemment, il n'existe à l'heure actuelle aucun traitement contre l'albinisme. Cependant, depuis quelques années, des projets de thérapies destinées à corriger les dysfonctionnements causés par l'albinisme commencent à voir le jour (12). Des expériences menées sur des souris montrent des résultats encourageants et pourraient déboucher sur une application future chez l'Homme (12) Ces études portent sur différents aspects de l'albinisme comme le déficit en Tyrosine et la déficience visuelle liés à un manque de Lévodopa.



## Conclusion

L'albinisme est une anomalie génétique congénitale très rare, transmise par voie génétique autosomique récessive sauf pour l'AO, qui se fait par voie gonosomique. Cette maladie génétique se caractérise par un dysfonctionnement de la production de mélanine.

Ce déficit pigmentaire a différents retentissements : une hypopigmentation, à savoir une peau très blanche, des cheveux blancs et un iris rougeâtre ; une malvoyance due à un défaut de maturation de la fovéa.

L'un des premiers symptômes visuel de l'albinisme est la présence d'un nystagmus, induisant un mouvement involontaire du globe oculaire. Ces patients sont également sensibles à la lumière, caractéristique d'une photophobie contraignante.

De plus, même s'il existe de nombreuses façons de venir en aide à ces personnes tant sur le plan physique que social, il n'existe cependant à ce jour aucun traitement médical permettant de pallier cette maladie.

Ce mémoire avait pour ambition d'expliquer l'impact visuel engendré par l'albinisme. Bien que cette maladie puisse toucher l'ensemble de l'organisme, les symptômes visuels sont nombreux et parfois mal compris. Nous avons découvert, grâce à nos recherches, les difficultés quotidiennes auxquelles sont confrontés les sujets albinos face à un environnement souvent inadapté.

Nous avons par la suite réalisé un sondage nous permettant d'avoir le point de vue d'une trentaine de personnes atteintes d'albinisme. Ainsi nous ont-ils offert la possibilité de comparer leur vécu par rapport aux données déjà existantes.

Il serait intéressant, dans une étude future, de composer sur les conséquences psychologiques, sociales et culturelles engendrées par cette pathologie.

Au cours du temps, il est certain que de nouvelles voies à la recherche se développeront, même si celles-ci seront longues. Les solutions apportées permettront de soulager les symptômes et d'améliorer le confort de vie des personnes atteintes.

## Annexes :

### 1/ Tableau : Différentes formes d'albinisme

| Type d'albinisme          |                       | Gène            |                  | Locus         |          |
|---------------------------|-----------------------|-----------------|------------------|---------------|----------|
| Albinisme non syndromique | Albinisme oculocutané | OCA1            | TYR              | 11q14.3       |          |
|                           |                       | OCA2            | OCA2             | 15q12-q13.1   |          |
|                           |                       | OCA3            | TYRP1            | 9p23          |          |
|                           |                       | OCA4            | SLC45A2          | 5p13.2        |          |
|                           |                       | OCA5            | -                | 4q24          |          |
|                           |                       | OCA6            | SLC24A5          | 15q21.1       |          |
|                           |                       | OCA7            | C10orf11 (LRMDA) | 10q22.2-q22.3 |          |
|                           | Albinisme oculaire    | OA1             | GPR143           | Xp22.2        |          |
| Albinisme syndromique     | Hermansky-Pudlak      | AP3             | HPS2             | AP3B1         | 5q14.1   |
|                           |                       |                 | HPS10            | AP3D1         | 19p13.3  |
|                           |                       | BLOC1           | HPS7             | DTNBP1        | 6p22.3   |
|                           |                       |                 | HPS8             | BLOC1S3       | 19q13.32 |
|                           |                       |                 | HPS9             | BLOC1S6       | 15q21.1  |
|                           |                       | BLOC2           | HPS3             | HPS3          | 3q24     |
|                           |                       |                 | HPS5             | HPS5          | 11p15.1  |
|                           |                       |                 | HPS6             | HPS6          | 10q24.32 |
|                           |                       | BLOC3           | HPS1             | HPS1          | 10q24.2  |
|                           |                       |                 | HPS4             | HPS4          | 22q12.1  |
|                           |                       | Chediak-Higashi | CHS1             | LYST          | 1q42.3   |
|                           |                       | FHONDA          |                  | SLC38A8       | 16q23.3  |

**2/ Sondage réalisé par Kevin LE GALL et Vicky SANCHEZ, publié le 24 mars sur la page Facebook de Genespoir, 31 participants.**

*Les réponses seront étudiées et approfondies durant le Grand Oral du 9 juillet 2020.*

**Questionnaire :**

Question 1 : Quel est votre sexe ?

Question 2 : Quelle est votre tranche d'âge ?

Question 3 : Suivez-vous actuellement un traitement médical ?

Question 4 : De quel type d'albinisme êtes-vous atteint ?

Question 5 : Quel est le symptôme le plus dérangement pour vous ?

Question 6 : Une solution palliative a-t-elle été apporté ? Si oui, laquelle ?

Question 7 : Concernant votre vision, souffrez-vous de photophobie ? (la lumière vous gêne facilement)

Question 8 : Portez-vous des lunettes ?

Question 9 : Si oui, êtes-vous ? (plusieurs réponses possibles)

Question 10 : Connaissez-vous vos corrections en lunettes ?

Question 11 : Souffrez-vous d'un Nystagmus ? (mouvement d'oscillation involontaire et saccadé des globes oculaires)

Question 12 : Avez-vous une amblyopie ? (Œil avec une faible acuité visuelle, même en lunette)

Question 13 : Avez-vous des pathologies oculaires associées ? Si oui, lesquelles.

Question 14 : Quel est le gène responsable de votre albinisme ?

Question 15 : Quelles sont les gênes visuelles dont vous souffrez ?

Question 16 : Dans un futur proche, qu'envisageriez-vous comme progrès pour alléger votre maladie ?

Question 17 : D'un point de vue optique, qu'est-ce qui vous gêne le plus ?

Question 18 : Si l'on pouvait avancer le progrès, quel serait votre besoin principal en optique ? (vision, gènes, ...)

Question 19 : Quelles solutions aimeriez-vous pour améliorer votre quotidien ?

Question 20 : La parole est à vous :

## Bibliographie

- (1) « Etude clinique et génétique de l'albinisme oculocutané », Fanny MORICE PICARD, Thèse n°2101, 2013.
- (2) « Analyses démographiques, phénotypiques et génétiques d'une cohorte de 692 patients atteints d'albinisme », Vincent Michaud, Thèse n°3024, 2019.
- (3) « Albinismes : une condition génétique », Genespoir, 2017
- (4) « Fréquence de l'albinisme », Under the same sun
- (5) « Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) : albinisme », FIMARAD, 2019
- (6) « L'albinisme et la prise en charge basse vision », Pauline BELLON, 2012
- (7) <https://www.guide-vue.fr/la-sante-de-vos-yeux/maladies-des-yeux/causes-albinisme>
- (8) <http://www.worldblindunion.org/French/Sant%C3%A9Visuelle/Affectionsoculaires/Pages/Albinisme.aspx>
- (9) <https://www.hpsnetwork.org/hps-information/characteristics/>
- (10) <https://www.genespoir.org/articles/19443-le-syndrome-d-hermansky-pudlak-de-l-importance-du-diagnostic-genetique>
- (11) <https://www.genespoir.org/page/74146-la-recherche-avance>
- (12) [https://www.em-consulte.com/em/SFO/2017/file\\_100017.html](https://www.em-consulte.com/em/SFO/2017/file_100017.html)
- (13) [https://www.sciencesetavenir.fr/sante/dermato/albinisme-definition-symptomes-traitements\\_121669](https://www.sciencesetavenir.fr/sante/dermato/albinisme-definition-symptomes-traitements_121669)
- (14) <https://www.genespoir.org/page/64905-definition>
- (15) <https://www.aboutkidshealth.ca/fr/article?contentid=878&language=french>
- (16) <https://www.essilor.be/fr/votre-vision/ce-qui-affecte-vos-yeux/comprendre-la-photophobie>
- (17) Sondage réalisé par Kevin LE GALL et Vicky SANCHEZ, publié le 24 mars sur la page Facebook de Genespoir, 31 participants.
- (18) <https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/> Haute Autorité de Santé, Correction optique, 2019

- (19) Exploration des voies optiques rétro-chiasmatiques chez l'albinos, Hamard, Journal Français d'Ophtalmologie, Vol 23, N° 4 - mai 2000 p. 340, D. Jarry, B. Roussat, M.-H. Rigolet, H. Hamard
- (20) Journal Français d'Ophtalmologie, Volume 37, n° 4, pages 345-346 (avril 2014), H. Handor, M. Laghmari, Z. Hafidi, R. Daoudi
- (21) <https://www.covo95.fr/blog-ophtalmologie/dossiers-medicaux/albinisme-oculaire/> Centre Ophtalmologique du Val d'Oise (COVO95) - 2018