

L'ALBINISME DANS LA PROVINCE CENTRALE DU CAMEROUN : DU DIAGNOSTIC AU CONSEIL GENETIQUE

M. KASSIR*, D.N. DOGREINGAO**

RESUME

Les auteurs ont étudié certaines caractéristiques de l'albinisme tel qu'il se présente dans la province du Centre du Cameroun sur la base de 47 observations. C'est la forme Oculo-Cutanée Tyrosinase positive qui est la plus fréquente et sa transmission est amplifiée par la grande fréquence des mariages consanguins. Le conseil génétique a été étudié plus particulièrement dans le but de la prévention de cette affection si handicapante dans certaines de ses formes.

ABSTRACT

On the basis of 47 observations, the authors studied some characteristics of albinism as it appears to be in the central province of Cameroon. The most frequent clinical form is the incomplete Universal Albinism Tyrosinase positive which transmission is amplified by consanguinity. In the objective of prevention, a genetic council has been studied particularly.

I - INTRODUCTION

L'albinisme est une affection rare qui résulte d'une anomalie de la mélanogénèse et qui se traduit cliniquement chez l'homme par 3 types d'atteintes :

- . l'albinoïdisme (AI), qui est une hypomélanose sans répercussion sur la fonction oculaire et dont le mode de transmission est variable,
- . l'albinisme oculaire (AO) dans lequel la décoloration ne concerne que le globe oculaire et dont la transmission se fait sur le mode récessif lié au sexe,
- . l'albinisme oculo-cutané (AOC), forme complète par l'atteinte des phanères, de la peau et des globes oculaires, de transmission autosomale récessive.

Nous avons étudié quelques caractéristiques de l'affection

* Service d'Ophtalmologie - Polyclinique André FOUDA - Yaoundé - Cameroun.

** Service de Médecine Interne. Même adresse.

telle qu'elle se présente dans la province du Centre-Sud du Cameroun en mettant l'accent sur le volet préventif de sa thérapeutique.

II - MATERIEL ET METHODE

Notre travail concerne 85 sujets albinos des 2 sexes (48 hommes et 37 femmes) observés entre novembre 1989 et novembre 1993 à notre consultation à Yaoundé, capitale administrative du Cameroun.

Les âges variaient de 7 jours à 43 ans et tous les patients ont été soumis à :

- . un examen clinique général insistant sur l'aspect dermatologique,
- . un examen ophtalmologique complet (autant que possible) : AV (sans et avec correction), réfraction, oculomotricité, segment antérieur, fond d'œil, tonus oculaire, champ visuel d'Amsler et vision des couleurs (Ishihara),
- . des examens complémentaires ont été demandés :
 - . test d'incubation du bulbe capillaire : chez les sujets âgés de plus de 7 ans,
 - . biopsie cutanée,
 - . dosage de la tyrosinase par méthode radio-immunologique.

47 dossiers sont été retenus pour l'étude en fonction des données recueillies permettant de poser un diagnostic précis.

Dans tous les cas, une enquête familiale a été menée et un conseil génétique prodigué.

III - RESULTATS

a. Sur le plan épidémiologique

1,15 % de l'ensemble des consultants de notre service d'ophtalmologie présentaient un albinisme. Leur âge moyen était de 19 ans et 4 mois et le sex-ratio de 1,29 homme pour 1 femme.

Les ethnies suivantes ont été répertoriées parmi les patients atteintes d'albinisme, toutes formes confondues : Bamilékés, Bétis, Bassas, Yambassas, Bafias, Boulous et Ewondos, ce qui représente la presque totalité des ethnies de la province étudiée.

- On a retrouvé 14 mariages consanguins avec, dans le détail :
- . union entre cousins germains de 1er degré : 11 cas,
 - . union entre cousins issus de germains avec décalage de génération : 3 cas,
 - . union entre cousins de 2e degré : aucun cas.

b. Sur le plan clinique

Nous avons diagnostiqué 5 cas d'AI et 42 cas d'AOC. Parmi les cas d'AOC, on a retrouvé des atteintes ophtalmologiques typiques : mauvaise AV même corrigée, toujours inférieure à 4/10°, nystagmus, strabismes, scotomes centraux relatifs (13 cas) avec une vision des couleurs toujours normale (Ishihara), 1 cas de syndrome d'Axenfeld. **Sur le plan dermatologique**, 2 cas d'epithelioma spino-cellulaire et un cas de mélanome ont été détectés.

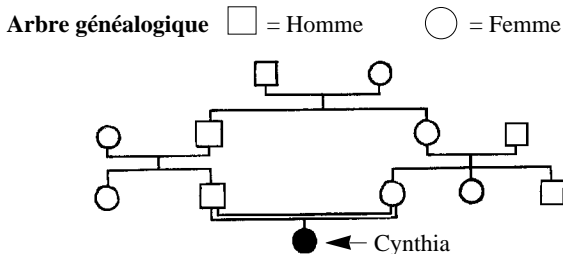
C. Sur le plan paraclinique

- Les explorations ont permis de caractériser le type de l'affection :
- . forme Tyrosinase positif (TYR+) dans 44 cas, probablement par dysrégulation d'une substance de transfert de la Tyrosinase,
 - . forme Tyrosinase négatif (TYR-) dans 3 cas, dont le déficit est en rapport avec une anomalie d'un gène régulateur.

IV - OBSERVATION CLINIQUES TYPES

1ère observation

N... Cynthia, 7 jours, fille, Bassa, 1ère enfant. Parents indemnes, cousins germains parallèles.



La transmission est de type autosomique récessive favorisée par la consanguinité.

. Clinique

Dermatologie : peau rose, phanère décolorées. Ophtalmologie : photophobie, iris diaphane transilluminable, visualisation de la zonule et de l'équateur du cristallin.

. Paraclinique

Biopsie cutanée : mélanosomes elliptiques de stades I, II et III (examen pratiqué à l'âge de 3 mois).

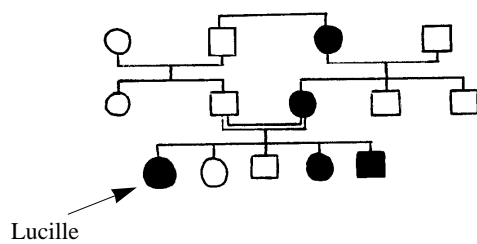
. Diagnostic retenu

AOC de forme TYR indéterminée, le test d'incubation capillaire étant peu significatif avant l'âge de 7 ans.

2ème observation

M...Lucille, 19 ans, femme, Ewondo. Parents cousins germains croisés, mère AOC TYR+M

Arbre généalogique



La transmission est de type autosomique récessive

. Clinique

Dermatologie : peau rosée érythémateuse, avec de nombreuses tâches de rousseur, nævi non pileux, cheveux, cils et sourcils jaunes.

. Ophtalmologie

Photophobie, AV (avec -4) : 4/10e, P5 nystagmus, mouvements pendulaires de la tête, iris noisette clair, transilluminable : diaphane en rayons de roue, œil rose, rétine blanchâtre sans reflet maculaire. Amsler normal, Ishihara normal.

. Paraclinique

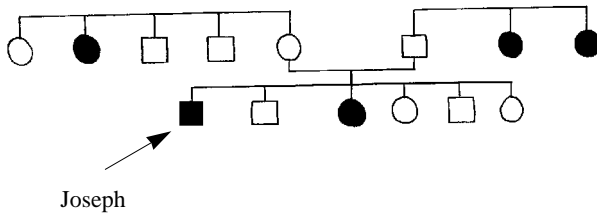
- . Test d'incubation du bulbe capillaire positif,
- . Dosage de la Tyrosinase très élevé,
- . Biopsie cutanée : mélanosomes elliptiques de tous stades, peu nombreux de stade IV.

. Diagnostic retenu

AOC de forme TYR+.

3ème observation

A... Joseph, 35 ans, homme, Yambassa, technicien médical.
Issu d'une union non consanguine, mais chacun des parents a des albinos dans sa fratrie.

Arbre généalogique

La transmission est de type autosomique récessive.

. Clinique

Dermatologie : Peau rose, phanères blonds, nævi achromes de la face et des avant-bras. A la queue du sourcil gauche, lésion nodulaire récidivante, bourgeonnante ulcérée et sanguinolente à base indurée, grosse comme un pois.

Ophthalmologie : Photophobie, mauvaise AV (2/10e), P4, attitude

vicieuse de la tête avec mouvements pendulaires. Nystagmus qui s'atténue en vision de près. Oeil rose : iris diaphane, transilluminable avec visualisation de la zonule et de l'équateur du cristallin. Pigmentation incomplète du fond d'œil choroïdienne, pas de reflet maculaire.

Amsler et Ishihara normaux.

. Paraclinique

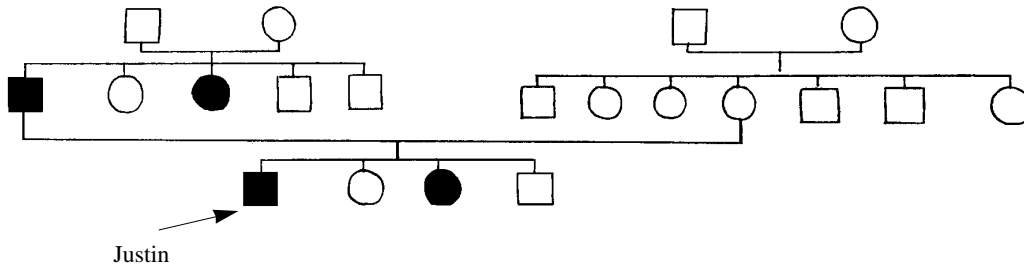
- . Biopsie cutanée : mélanosomes elliptiques immatures de stade I et II,
- . Biopsie de la lésion de la queue du sourcil : epithelioma spino-cellulaire récidivant,
- . Test d'incubation du bulbe capillaire négatif.

. Diagnostic retenu : AOC de forme TYR- avec epithelioma spino-cellulaire.

. Evolution : malade perdu de vue, refusant une chirurgie d'exérèse et la radiothérapie.

4ème observation

F... Justin, 37 ans, homme, Bamiléké, ingénieur.
Père atteint d'AI.

Arbre généalogique

La transmission s'est faite sur le mode autosomique dominant.

. Clinique

. ophthalmologie : consulte pour syndrome de conjonctivite. AV à 10/10° sans correction aux deux yeux, iris bleus clairs transilluminables, pas de nystagmus ni de strabisme. Fond d'œil hypopigmenté en périphérie mais reflet fovéolaire présent. Amsler et Ishihara normaux.

. Dermatologie : peau hâlée "ocre", cheveux et poils bruns foncés, pas de sensibilité particulière au soleil.

. Paraclinique

- . Test d'incubation capillaire positif,
- . Biopsie cutanée : mélanosomes elliptiques de taille et d'aspect normaux, de tous stades, y compris IV matures.

. Diagnostic retenu : AI - TYR+ de transmission autosomique dominante.

V - DISCUSSION

L'incidence mondiale de l'albinisme, toutes formes confondues est de 1 cas pour 20.000 naissances (0,005 %) et l'on sait que ce chiffre est plus important dans certaines populations, notamment africaine et sud-américaine (3,5 % à Panama) (1).

Nous retrouvons une fréquence hospitalière de 1,15 % qui reflète sans doute assez mal l'incidence globale de l'affection au sein de la population du Cameroun, aucun chiffre n'ayant été évoqué à ce jour à notre connaissance.

Aucune différence statistiquement significative n'est apparue entre les sexes et nous ne tirerons pas de conclusion à propos de la répartition ethnique de l'affection étant donné la grande fréquence des unions inter-ethniques (69 %).

30 % des albinos de notre série sont le fruit de mariages consanguins, ce qui est plus élevé qu'au Canada par exemple (2).

Dans les 42 cas d'AOC de notre série, la transmission de l'anomalie s'est faite sur le mode autosomique récessif avec cependant une pénétrance variable.

Dans les cas d'AI, la transmission s'est faite sur le mode autosomique dominant.

Sur le plan thérapeutique, l'AI pose bien peu de problèmes ophtalmologiques ou dermatologiques contrairement à l'AOC qui impose l'adoption de mesures pratiques telles que :

- . port de verres solaires et/ou correcteurs,
- . port de chapeaux à bords larges, de vêtements longs et amples,
- . éviter l'exposition solaire autant que possible,
- . un conseil génétique a été prodigué que nous détaillons ici.

VI - CONSEIL GENETIQUE (4, 5)

D'après le modèle mathématique théorique, le risque pour un sujet pris au hasard d'être hétérozygote pour l'albinisme est de 1/10 environ, ce qui donne une fréquence mondiale moyenne de l'affection - toutes formes confondues - de 1/20.000 naissances.

Nous nous intéresserons surtout à l'étude du conseil génétique prodigué dans les cas d'AOC, qui est transmis sur le mode autosomique récessif.

Les schémas prévisionnels suivants sont dégagés :

a. Mariage contracté au hasard

- . sans lien de consanguinité entre les époux : le risque d'avoir un enfant atteint est alors de 1/20.000 ($1/70 \times 1/70 \times 1/4$),
- . en cas d'union entre des cousins : le risque est de 1/2240 ($1/70 \times 1/8 \times 1/4$), ce qui est presque 10 fois plus élevé.

b. Risques pour la descendance des sujets atteints

- . en cas d'union entre deux sujets atteints : tous les enfants seront atteints : à déconseiller formellement,

- . un sujet atteint épouse un sujet normal :
 - . Si le conjoint "normal" est homozygote sain, la descendance sera saine hétérozygote,
 - . Si le conjoint "normal" est hétérozygote pour l'affection, il y aura autant de chances d'avoir des enfants sains hétérozygotes que de risques d'avoir des enfants atteints : $1/140$ ($1/70 \times 1/2$).

Il s'agit là d'un risque relativement faible, qui s'accroît considérablement en cas de mariage consanguin : le risque passe alors à 1/8 ($1/4 \times 1/2$), ce qui doit faire déconseiller fortement un telle union.

c. Descendance des germains sains

La probabilité qu'un germain sain d'un sujet albinos soit hétérozygote est de 2/3.

- . si le germain sain épouse un sujet hétérozygote, le risque qu'un enfant soit atteint est de 1/840 ($2/3 \times 1/70 \times 1/40$),
- . si le germain sain épouse sa cousine germaine (la probabilité qu'elle soit hétérozygote étant de 1/4), le risque qu'un enfant soit atteint est de 1/24 ($2/3 \times 1/4 \times 1/4$) et un tel mariage doit être formellement déconseillé.

d. Descendance des oncles et tantes d'un sujet atteint

La probabilité qu'un oncle ou une tante d'un sujet albinos soit hétérozygote pour l'affection est de 1/2. Cette personne n'aura d'enfant atteint que si le conjoint est hétérozygote soit un risque de 1/560 ($1/2 \times 1/70 \times 1/4$).

Par contre, si cette personne épouse un(e) cousin(e) germain(e), le risque passe à 1/64 ($1/2 \times 1/8 \times 1/4$) et il s'agit encore d'un mariage à haut risque qu'il faut déconseiller formellement.

En résumé, il convient de déconseiller formellement :

- . l'union de deux sujets albinos,
- . le mariage consanguin en général, et en particulier lorsque l'un des conjoints est albinos, ainsi que les unions entre cousins germains.

Sur le plan pratique, de nombreuses difficultés ont émergé au moment de l'enquête devant mener au conseil génétique :

- . convaincre les familles de "dévoiler" leur particularité,
- . pratiquer les examens paracliniques pour typer l'affection,
- . faire admettre aux parents d'un enfant albinos qu'il y avait un très grand risque à continuer à procréer.

VII - CONCLUSION

L'albinisme est fréquent au Cameroun, particulièrement dans sa forme AOC TYR+ qui s'accompagne de lourds handicaps visuels.

Nous percevons nettement le rôle primordial d'une information claire permettant de prodiguer un conseil génétique adapté en insistant particulièrement sur le caractère à haut

risque des mariages consanguins.

Dans la trop longue liste des causes de malvoyance qui sévissent sur le continent africain, l'albinisme peut et doit perdre sa place, à la faveur de campagnes d'information et de prévention bien menées.

Une étude épidémiologique approfondie mérite d'être menée sur toute l'étendue du territoire du Cameroun, afin de mieux appréhender le problème de l'albinisme.

BIBLIOGRAPHIE

1 - MADELAIN J., TURUT P.

Albinisme. Signes, diagnostic, traitement.

L'Ophtalmologie en questions 1989 ; 1.

2 - BA E.H.A.

Consanguinité et affections congénitales en ophtalmologie.

Thèse médecine, Dakar, 1988, n°14.

3 - PUECH B., VALLEE L., HACHE J.C. et al.

L'hérédité en ophtalmologie.

La clinique ophtalmologique 1988, 2 : 58-60.

4 - BRIARD M.L.

Différents types d'hérédité et conseil génétique en ophtalmologie.

La clinique ophtalmologique 1981, 4 : 27-34.

5 - LE MAREC B., URVOY M., ODENT S., LE CALLONEC A., TOULEMONT P.J.

Génétique et ophtalmologie.

Ophtalmologie 1994, 8 : 66-73.