

MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT  
SUPERIEUR ET DE LA RECHERCHE  
SCIENTIFIQUE (MESRS)

REPUBLIQUE DU MALI

Un Peuple-Un But-Une Foi



Université des Sciences, des Techniques  
et des Technologies de Bamako  
Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie  
(FMOS)



USTTB

N°.....

Année : 2022-2023

## TITRE

**Étude des facteurs associés aux lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme de 2018 à 2022, au sein de l'Hôpital de Dermatologie de Bamako, Mali**

## THESE

Présentée et soutenue publiquement le.../.../2023 devant la

Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie

Par **Mme Céline Beyira Alima DIARRA**

Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

**(DIPLÔME D'ÉTAT)**

## JURY :

**PRESIDENT :** Pr Ousmane Faye

**MEMBRES :** Pr Adama Aguisa Dicko

Dr Claude Akakpo

**CO-DIRECTEUR :** Pr Yaya Ibrahim Coulibaly

**DIRECTEUR :** Pr Mamadou Gassama



## DÉDICACES

« Celui qui demeure sous l'abri du Très-Haut repose à l'ombre du Tout Puissant. Je dis à l'Éternel : Mon refuge et ma forteresse, Mon Dieu en qui je me confie ! »

*(Psaumes 91,1-2)*

Par le **Seigneur** de l'univers, créateur du ciel et de la terre qui m'a toujours comblée de sa grâce, je dédie ce travail :

À mes oncles **Jean-Gabriel Diarra** et **Issa Maiga**, partis trop tôt. J'espère que de là où vous êtes, vous êtes fiers de moi. *Que la vie soit et qu'elle soit !*

## Remerciements

À mon père **Raphaël Diarra**

Mon Papa, pilier, référence, ami, tu es et resteras un père incroyable. Le Bô par excellence, pétrit de valeurs. Philanthrope et altruiste, avec patience et amour tu as su me transmettre tes valeurs. Cela demeure pour moi le plus grand et le plus beau des héritages. Merci pour toutes les fois où tes conseils, tes encouragements, ton soutien et même ta présence n'ont fait défaut. De tout cœur je souhaite que le Seigneur te garde encore très longtemps auprès de moi. Qu'il t'accorde santé, bonheur, joie et paix. Je te dédie aujourd'hui ce modeste travail mais aussi toutes mes réussites.

À ma mère **Aminata Maiga,**

Ma petite Ma'mina, sensible, aimable et attentionnée, tu as le cœur sur la main. Je manque de mots pour t'exprimer toute ma gratitude. Merci pour les sacrifices consentis pour tes enfants. Ne dit-on pas qu'il n'existe plus grand amour que celui d'une mère ?

Ce travail est le nôtre à tout point de vue. De ce fait, en ce jour mémorable Maman, reçois-le en signe de ma reconnaissance et de ma profonde estime. Puisse le Très-Haut apaiser ton cœur. À lui appartient santé, longévité et grâce, puisse t'il t'accorder tout ce que ton cœur désire et te garder longtemps encore auprès de moi.

À mes frères et sœurs **Stella, Kevin et Diane,**

Unis comme les doigts d'une main, mes joies et mes peines ont été vôtres. Vos prières et encouragements m'ont mené jusqu'ici. Merci d'avoir été là, Merci de m'avoir supporté dans tous les sens du terme. Je vous aime de tout cœur. Je vous souhaite francs succès dans vos entreprises, croquez la vie à pleine dents !

À mes cousins et cousines,

Il y a des liens dans ce monde que rien ni personne ne puisse briser. Merci pour tout cet amour. Vous êtes ma famille et j'estime qu'en cela tout est dit.

À mes tontons, tantes et grands-parents,

De façon singulière et collective, vous avez œuvré à faire de moi la femme que je suis aujourd'hui. Des biberons aux essayages, à chaque instant vous avez été présents. Merci pour cet amour inconditionnel. Trouvez en ce travail, l'expression de ma plus sincère gratitude.

À **Jonathan Gozo,**

Mon époux et ami, merci pour ta présence, tes conseils et ton soutien indéfectible.

« *Cantiques des cantiques* » !

### **À la famille Da,**

Le seigneur a conduit mes pas vers ce beau pays qu'est le Burkina et il vous a choisi pour accomplir sa grâce. A votre contact, j'ai appris rigueur et excellence.

A Feu Kizito Da, ta fille est aujourd'hui docteur. Puisses-tu, de là-haut, être fier de moi et m'accompagner encore et toujours.

Milles Merci à vous !

### **À mes amies,**

On en a fait du chemin ! A chaque fois que l'occasion s'est présentée vous avez répondu présentes. Mélancolique je suis de nos beaux moments passés ensemble. Nous avons grandi et passons vers la vie active. La constance change mais l'amour reste le même. Grand merci !

**Aux internes du département Recherche et Formation de l'HDB : Kadidia Keita, Fatoumata Famanta, Idrissa Sangaré :**

Nous avons travaillé dans une ambiance saine et conviviale. Nous avons tous des objectifs personnels mais à chaque instant l'intérêt collectif a primé. Ce fut pour moi un réel plaisir. Grand merci, courage et bonne chance.

**Aux membres de l'équipe de l'unité Filariose- ICER Mali : Dr Dieudonné Somboro, Dr Binta Sall, Dr Mahamadou Koureichi, Dr Oumar Coulibaly, Dr Djadjé Tanapo, Dr Sékou Oumarou Théra, Dr Abdoul Fatah Diabaté, Dr Lamine Diarra, Karim Dembélé, Dr Abdoulaye Berthé, Dr Moussa Brema Sangaré**

Vous avez été disponibles et nous avez suivis pas à pas, des corrections aux échanges de connaissance. Merci pour la bienveillance.

**Au Professeur Yaya Ibrahim Coulibaly,**

Il existe peu d'hommes de votre trempe. Vous avez le souci du détail. Malgré vos multiples occupations, vous nous avez constamment été présent. A votre contact j'ai beaucoup appris, j'en sors riche. Puisse le seigneur vous combler de sa grâce.

**À tous mes enseignants,**

**À toutes les personnes atteintes d'albinisme et toutes les personnes victimes de stigmatisation ou de discrimination dans le monde.**

## **HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY**

### **À NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DE JURY**

#### **Professeur Ousmane FAYE**

- ✓ **Directeur Général de l'Hôpital de Dermatologie de Bamako (HDB) ;**
- ✓ **Professeur titulaire de Dermatologie à la Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie (FMOS) ;**
- ✓ **Spécialiste en Dermato-lépro-vénérologie et en anatomie-pathologie ;**
- ✓ **Ph D en Santé Publique/Epidémiologie et Science de l'information biomédicale de l'Université Pierre et Marie Curie ;**
- ✓ **Membre de l'académie nationale française de médecine (4ème division) ;**
- ✓ **Coordinateur du DES de Dermatologie-vénérologie et du projet de télé dermatologie du Mali;**
- ✓ **Président de la Société Malienne de Dermatologie Vénérologie (SOMADEV) et Membre de plusieurs sociétés savantes nationales et internationales**

#### **Cher Maître**

Recevez nos sincères remerciements pour l'honneur que vous nous faites en acceptant de présider ce jury. Votre rigueur, votre ouverture d'esprit et votre amour pour la ponctualité et pour le travail bien fait forcent admiration et respect. Veuillez trouver ici, l'expression de notre profonde gratitude.

## **À NOTRE MAITRE ET JUGE**

**Pr Adama Aguisa DICKO**

- ✓ **Maître de conférences agrégé en Dermato-léprologie-vénérologie à la FMOS**
- ✓ **Chef de service de Dermato-léprologie-vénérologie à l'HDB ;**
- ✓ **Enseignant-chercheur ;**
- ✓ **Secrétaire générale de la SOMADEV et membre de plusieurs sociétés savantes nationales et internationales.**

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

## À NOTRE MAITRE ET MEMBRE DU JURY

**Dr Claude AKAKPO**

- ✓ **Spécialiste en Dermato-Lépro-vénérologie ;**
- ✓ **Spécialiste en santé publique et médecine communautaire ;**
- ✓ **Parasitologue ;**
- ✓ **Titulaire d'un *executive Master in Business d'Administration* (MBA)**

Nous sommes honorés de vous compter parmi nos juges. Votre compréhension, votre courage, votre rigueur scientifique, votre disponibilité sont entre autres des qualités enviées de tous. Cher maître, recevez ici l'expression de notre profonde reconnaissance.



## **À NOTRE MAITRE et CO DIRECTEUR DE THESE**

**Pr Yaya Ibrahim COULIBALY**

- ✓ **Master en Epidémiologie et Santé Internationale, Ph. D en Epidémiologie ;**
- ✓ **Chef de l'Unité de Formation et de Recherche sur les Maladies Tropicales Négligées;**
- ✓ **Maître de Recherche ;**
- ✓ **Membre des Comités d'éradication du ver de Guinée et d'élimination de l'onchocercose ;**
- ✓ **Chef du département Formation et Recherche à l'HDB.**

**Cher maître**

Vous nous avez fait un grand honneur en nous confiant ce travail. Votre sens élevé du travail bien fait, votre souci de la perfection, vos valeurs morales et scientifiques sont pour nous une source d'inspiration et un exemple à suivre. Votre disponibilité et votre soutien ont été précieux dans la réalisation de ce travail. Trouvez ici, l'expression de notre profonde gratitude.

## **À NOTRE MAITRE ET DIRECTEUR DE THESE**

**Pr GASSAMA Mamadou**

- ✓ **Maitre de conférences en Dermatologie à la FMOS ;**
- ✓ **Praticien hospitalier à l'HDB ;**
- ✓ **Responsable du suivi des Personnes Atteintes d'Albinisme.**

**Cher Maître**

Nous vous savons gré d'avoir accepté de diriger ce travail. Votre simplicité, votre disponibilité, votre pédagogie et votre humanisme font de vous un maître exemplaire. Veuillez agréer, cher maître, l'expression de notre considération et de notre profond respect.

## Table des matières

INTRODUCTION.....	- 1 -
1. HYPOTHESE DE RECHERCHE .....	- 3 -
2. OBJECTIFS .....	- 4 -
3. GENERALITES .....	- 5 -
3.1. LA PEAU .....	- 5 -
3.1.1. Le continuum de la peau .....	- 5 -
3.1.2. Biologie de la pigmentation humaine.....	- 7 -
3.2. L'albinisme.....	- 13 -
3.2.1. Définition .....	- 13 -
3.2.2. Epidémiologie .....	- 13 -
3.2.3. Mode de transmission.....	- 17 -
3.2.4. Types .....	- 18 -
3.2.5. Diagnostic positif .....	- 24 -
3.2.6. Diagnostic différentiel.....	- 26 -
3.2.7. Complications.....	- 27 -
3.2.8. Traitement .....	- 29 -
4. METHODOLOGIE.....	- 32 -
4.1. Type et période d'étude .....	- 32 -
4.2. Site de l'étude .....	- 32 -
4.3. Population d'étude .....	- 33 -
4.4. Critères d'inclusion.....	- 33 -
4.5. Critères de non inclusion .....	- 34 -
4.6. Echantillonnage .....	- 34 -
4.6.1. Technique d'échantillonnage .....	- 34 -
4.6.2. Puissance de l'étude a posteriori .....	- 34 -
4.7. Conception de l'étude .....	- 35 -
4.8. Description des variables utilisées.....	- 35 -
4.9. Gestion et analyse des données .....	- 37 -
4.9.1. Gestion des données .....	- 37 -

4.9.2.	Analyse des données .....	- 37 -
4.10.	Considérations éthiques .....	- 38 -
5.	RESULTAS .....	- 39 -
5.1.	Description de la population d'étude .....	- 39 -
5.1.1.	Caractéristiques sociodémographiques .....	- 39 -
5.1.2.	Prévalence des lésions cutanées .....	- 42 -
5.1.3.	Répartition des caractéristiques sociodémographiques en fonction des lésions précancéreuses ou cancéreuses .....	- 42 -
5.2.	Mesures de protection.....	- 48 -
5.2.1.	Notion d'utilisation de mesures de protection.....	- 48 -
5.2.2.	Variation de la fréquence des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses selon le statut d'utilisation des mesures de protection solaire .....	- 49 -
5.3.	Variation de la fréquence des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses selon le nombre d'enfants de la fratrie.....	- 50 -
5.4.	Répartition des PAA suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako selon la présence de lésions dermatologiques.....	- 51 -
5.5.	Description des différentes lésions cutanées .....	- 52 -
5.5.1.	Localisation des lésions cutanées .....	- 52 -
5.5.2.	Type de carcinomes.....	- 55 -
5.6.	Variation de la fréquence annuelle de 2019 à 2020 des cas de lésions précancéreuses ou cancéreuses .....	- 56 -
5.7.	Facteurs associés à la survenue des lésions précancéreuses ou cancéreuses.....	- 57 -
6.	COMMENTAIRES ET DISCUSSION .....	- 58 -
6.1.	Les caractéristiques sociodémographiques.....	- 58 -
6.2.	La prévalence des lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses .....	- 59 -
6.2.1.	La prévalence des lésions cutanées précancéreuses.....	- 59 -
6.2.2.	La prévalence des lésions cutanées cancéreuses .....	- 59 -
6.3.	La localisation des lésions cutanées .....	- 60 -
6.3.1.	Les lésions précancéreuses.....	- 60 -
6.3.2.	Les lésions cancéreuses .....	- 60 -

6.4. Les types de lésions cancéreuses .....	- 60 -
6.5. Facteurs associés à la survenue de lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses...- 61 -	
6.6. Utilisation de mesures de protection .....	- 62 -
6.7. Variation annuelle de la fréquence des lésions précancéreuses ou cancéreuses ..	- 62 -
6.8. Forces et limites.....	- 62 -
CONCLUSION .....	- 64 -
RECOMMANDATIONS.....	- 65 -
REFERENCES.....	- 66 -

## Liste des tableaux

<b>Tableau I:</b> Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon le lieu de résidence .....	- 40 -
<b>Tableau II:</b> Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon la profession .....	- 41 -
<b>Tableau III:</b> Répartition de la fréquence des lésions précancéreuses ou cancéreuses en fonction des caractéristiques sociodémographiques des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 44 -
<b>Tableau IV:</b> Variation de la fréquence des lésions cutanées cancéreuses ou précancéreuses selon le statut d'utilisation d'au moins une mesure de protection chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 49 -
<b>Tableau V:</b> Variation de la fréquence des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses selon le nombre d'enfants de la fratrie au sein des personnes atteintes d'Albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 50 -
<b>Tableau VI:</b> Répartition des PAA suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako selon la présence de lésions dermatologiques de 2018 à 2022 .....	- 51 -
<b>Tableau VII:</b> Variation de la fréquence annuelle de 2019 à 2020 des cas de lésions précancéreuses ou cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2019 à 2020 .....	- 56 -
<b>Tableau VIII:</b> Facteurs associés à la survenue des lésions précancéreuses ou cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 ..	- 57 -

## Liste des Figures

<b>Figure 1 :</b> Schéma de la structure de la peau .....	- 7 -
<b>Figure 2:</b> Schéma de la mélanogénèse .....	- 12 -
<b>Figure 3 :</b> Arbre généalogique d'une famille touchée par l'albinisme .....	- 18 -
<b>Figure 4 :</b> Récapitulatif des valeurs pour le calcul de la puissance d'étude .....	- 34 -
<b>Figure 5:</b> Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon la tranche d'âge .....	- 39 -
<b>Figure 6:</b> Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon le genre .....	- 40 -
<b>Figure 7:</b> Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon la situation matrimoniale .....	- 41 -
<b>Figure 8 :</b> Fréquence des types de lésions cutanées répertoriées chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022.....	- 42 -
<b>Figure 9:</b> Répartition de la fréquence des lésions précancéreuses et cancéreuses en fonction de l'âge des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 ...	- 43 -
<b>Figure 10:</b> Cartographie de la fréquence des éphélides en fonction de la situation géographique des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 ...	- 45 -
<b>Figure 11:</b> Cartographie de la fréquence des kératoses Actiniques en fonction de la situation géographique des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 46 -
<b>Figure 12:</b> Cartographie de la fréquence des lésions cancéreuses en fonction de la situation géographique des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 47 -
<b>Figure 13:</b> Répartition des PAA suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako en fonction du statut d'utilisation au moins une mesure de protection solaire de 2018 à 2022 .....	- 48 -
<b>Figure 14:</b> Distribution de la fréquence du type de mesures de protection utilisé par les PAA suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 49 -
<b>Figure 15:</b> Localisation anatomique des lésions bénignes chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 52 -
<b>Figure 16:</b> Localisation anatomique des lésions précancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022.....	- 53 -
<b>Figure 17:</b> Localisation anatomique des lésions cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 54 -
<b>Figure 18:</b> Fréquence du type de carcinome présent chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 .....	- 55 -

## **Sigles et abréviations**

AMPA : Association Malienne pour la Protection des Albinos

AO : Albinisme Oculaire

AOC : Albinisme Oculo-Cutané

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

CBC : Carcinome BasoCellulaire

CSC : Carcinome SpinoCellulaire

COVID : Maladie à Corona Virus

DES : Diplôme d'étude spécialisé

HDB : Hôpital de Dermatologie de Bamako

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique nucléaire

OCT : Tomographie par Cohérence Optique

OMS : Organisation Mondiale de la Sante

ONU : Organisation des Nations Unies

PAA : Personne Atteinte d'Albinisme

PPS : Pommade de Protection Solaire

SPSS: Statistical Package for Social Sciences

SCH : Syndrome de Chediak Higashi

SHP : Syndrome d'Hermansky-Pudlak

SPW : Syndrome de Prader-Wili

SA : Syndrome d'Angelman

SIAM : Solidarité pour l'Insertion des Albinos du Mali

TYRP : *Tyrosinase Related Protein*,

UVA : Ultra-violet

VIH : Virus d'immunodéficience Humaine





## INTRODUCTION

L'albinisme est une affection héréditaire à transmission autosomique récessive caractérisée par une diminution ou une absence de mélanine associée à un nombre et à une structure normale des mélanocytes. La mélanine est responsable de la pigmentation de la peau, des yeux et des poils. [1]. Il existe plusieurs formes d'albinisme notamment l'albinisme oculaire (AO) provoquant uniquement l'atteinte des yeux, l'albinisme oculo-cutané (AOC) qui, en plus des troubles oculaires, touche la peau et les follicules pileux et des formes syndromiques (syndrome d'Hermansky-Pudlak, syndrome de Chediak Higashi) [2,3]. Les personnes atteintes d'albinisme (PAA) développent une hypersensibilité au soleil et à la lumière vive. Elles sont prédisposées à différents troubles et lésions de la peau allant d'une éphélide jusqu'au carcinome [4].

Dans le monde, la prévalence de l'albinisme est d'environ une personne sur 20 000 (1/20000) selon l'Organisation mondiale de la Santé (OMS) en 2015. L'AOC est la forme la plus représentée (soit une personne sur 70 est porteuse d'un gène d'AOC) [5]. Sa fréquence est d'une personne atteinte sur 17 000 [2] et répartie selon les continents. Elle est de 1/20000 en Europe, 1/18000 en Chine et 1/16000 aux États-Unis [6]. En raison de l'endogamie, l'Afrique est le continent ayant les fréquences les plus élevées variant d'une personne sur 5 000 (1/5000) à une personne sur 15 000 (1/15000) en fonction des régions [7].

En plus de la charge psychosociale, selon l'OMS, les PAA ont une espérance de vie diminuée et le cancer de la peau représenterait la première cause de mortalité [8]. Les lésions cutanées cancéreuses perceptibles renforcent la marginalisation d'autant plus qu'elles font passer les PAA comme monstrueuses ou contagieuses. De plus, les PAA sont stigmatisées du fait de leur couleur de peau. Les croyances populaires leur confèrent des pouvoirs surnaturels ce qui leur vaut d'être victimes de violences et d'abus de tout genre. Les PAA sont donc lésées car elles n'ont pas accès aux soins de santé, à l'éducation et à l'emploi [9]. Ces lésions peuvent pourtant être considérablement évitées par l'adoption de mesures de protection contre les rayons ultraviolets (UV) du soleil qui sont entre autres l'utilisation d'écrans solaires et de crèmes hydratantes pour la peau, le port de chapeau à bord large, de lunettes et d'habits de manches longues (en coton), l'éviction des périodes de fort ensoleillement. [10].

Pour pallier à ce problème, à l'échelle mondiale, depuis 2014, le 13 juin a été proclamé par l'assemblée générale des Nations Unies comme « journée internationale de sensibilisations à l'albinisme » [8]. Cette journée se veut être un cadre d'échange sur la problématique et les

conditions des personnes vivant avec l'albinisme. Aussi, au Mali, dans le cadre d'une convention tripartite, l'Hôpital de Dermatologie de Bamako (HDB), la fondation Pierre Fabre et l'association Solidarité pour l'Insertion des Albinos du Mali (SIAM) assurent depuis 2016 :

- L'éducation et la sensibilisation des PAA ;
- La prévention et la prise en charge des cancers et états précancéreux ;
- La production et la distribution gratuite de crèmes de protection solaire [11].

Du fait du déficit en mélanine qui la caractérise, les PAA africaines sont prédisposées à une pléthore de complications car elles vivent près de l'équateur où l'exposition aux rayons solaires est plus forte. Pourtant, la seule étude menée dans la sous-région africaine sur les facteurs associés à la survenue des lésions cancéreuses chez les PAA est celle conduite par Mouhari-Touré A et al. de 2019 à 2021 au Togo [12] à notre connaissance. C'est au regard de ces insuffisances répertoriées que nous avons jugé nécessaire d'étudier la variation de la fréquence et les facteurs associés à la survenue de lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses chez les PAA au Mali. La présente étude a été mise en œuvre pour générer des données complémentaires en vue d'améliorer les évidences relatives aux connaissances épidémiologiques sur l'albinisme au Mali. Elle s'est aussi attelée à étayer le parcours des soins des PAA et à identifier les déterminants de la survenue des lésions précancéreuses ou cancéreuses chez les PAA au Mali.

## **1. HYPOTHESE DE RECHERCHE**

Les lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses sont fréquentes et associées à des facteurs démographiques (âge et profession) et cliniques (éphélides) chez les PAA.

## **2. OBJECTIFS**

- **OBJECTIF GENERAL**

Étudier les facteurs associés à la survenue des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses chez les PAA vues en consultation à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022.

- **OBJECTIFS SPECIFIQUES**

- Déterminer la fréquence d'utilisation des mesures de protection contre les rayons UV par les PAA à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 ;
- Déterminer la variation des fréquences des différents types de lésions cutanées de 2018 à 2022 observées chez les PAA à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako ;
- Identifier les facteurs associés à la survenue des lésions cancéreuses et précancéreuses chez les PAA à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022.

### 3. GENERALITES

L'albinisme est une maladie héréditaire par mutation de gène codant pour la production ou la délivrance du pigment de la peau par les mélanocytes. La peau et les phanères n'ont donc pas la possibilité de se pigmenter correctement. Elle est la plus fréquente des hypopigmentations dans le monde [13]. Ainsi, avant de faire une description détaillée de l'albinisme, pour mieux comprendre cette condition, nous ferons un rappel sur la peau et de ses composantes.

#### 3.1. LA PEAU

##### 3.1.1. Le continuum de la peau

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

##### 3.1.1.1. L'hypoderme

L'hypoderme est situé immédiatement sous le derme et forme un coussin de protection séparant la peau des membranes fibreuses entourant les organes plus profonds, muscles et os. L'hypoderme est traversé par des fibres nerveuses et est largement irrigué par la circulation sanguine. Il est constitué avant tout par une cellule spécialisée, dérivée des fibroblastes, l'adipocyte [14]. Le tissu graisseux est divisé en lobules adipeux séparés par des cloisons conjonctives qui permettent le passage des nerfs et des vaisseaux.

##### 3.1.1.2. Le derme

C'est un tissu conjonctif constitué d'une substance fondamentale, de fibres conjonctives et d'éléments cellulaires (fibroblastes, fibrocytes) [15]. Le derme a généralement une épaisseur inférieure à 2 mm, mais pouvant atteindre 4 mm d'épaisseur (par exemple, le dos d'un adulte) et fournit l'essentiel de la résistance mécanique à la peau. Il est composé de 3 couches :

- **Le derme papillaire** : il est situé juste sous l'épiderme. Cette zone est très riche en collagène et fibres élastiques ;
- **Le derme réticulaire** : c'est dans cette partie du derme qu'on trouve la partie fonctionnelle des principales glandes de la peau (glandes sébacées et sudoripares) ainsi que la racine des poils ou cheveux ;

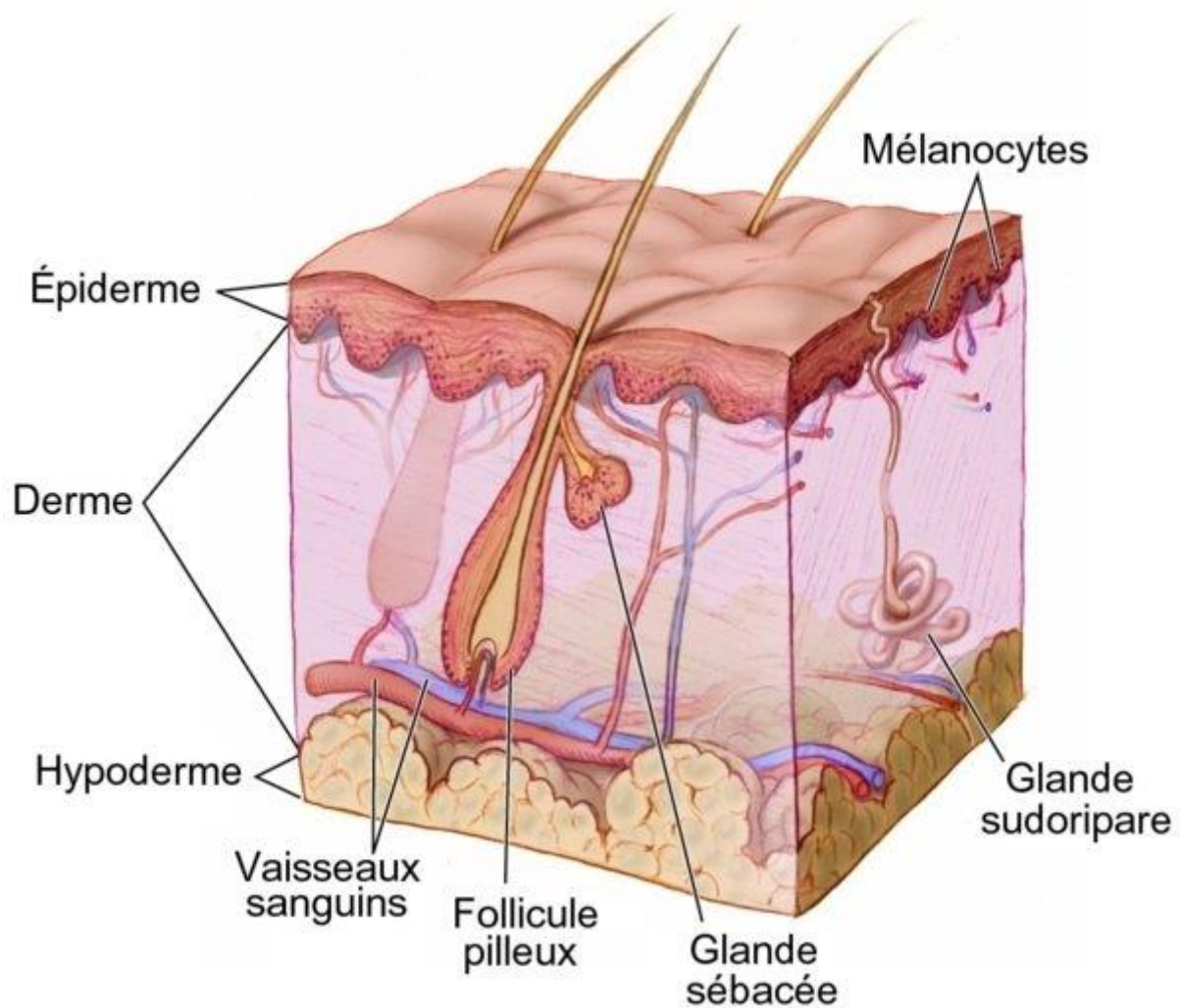
- **Le derme profond** : il correspond à la couche profonde du derme. Il fait la transition avec l'hypoderme.

### 3.1.1.3. L'épiderme

L'épiderme est la couche la plus superficielle de la peau [16]. C'est un épithélium stratifié pavimenteux kératinisé non vascularisé. On y distingue quatre grands types de cellules : les kératinocytes, les mélanocytes, les cellules de Langerhans et les cellules de Merkel.

Il est aussi constitué par 4 couches qui de la surface vers la profondeur sont : la couche cornée, la couche granuleuse, la couche épineuse et la couche basale. On constate une variation de l'épaisseur de l'épiderme : de 0,05 mm au niveau des paupières à 1,5 mm au niveau des paumes et des plantes.

- **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 [17,18].
- **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 [19]. 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 Langerhans) [20].



**Figure 1** : Schéma de la structure de la peau

Source : <https://microbiologiemedicale.fr/wp-content/uploads/2019/06/coupe-de-la-peau-5.jpg>

#### 3.1.1.4. Les annexes de la peau

La peau est constituée de multiples formations dites annexes :

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

Les glandes sudorales eccrines dessinent un canal qui perfore 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 (**voir Figure 1**).

#### 3.1.2. Biologie de la pigmentation humaine



Le pigment le plus important déterminant la couleur de la peau est la mélanine. Elle a un rôle protecteur contre les rayons ultraviolets du soleil [21]. La mélanine est synthétisée dans des cellules spécialisées : les mélanocytes et les cellules de l'épithélium pigmentaire rétinien.

L'acquisition d'une pigmentation est un processus complexe, qui nécessite que le système pigmentaire se développe correctement au niveau embryonnaire et que tous les éléments impliqués dans le processus de pigmentation (mélanogenèse, biogenèse et transport des mélanosomes, et finalement transfert des mélanosomes aux kératinocytes) soient fonctionnels.

La pigmentation mélanique est génétiquement prédéterminée. Cependant elle peut être régulée par les rayonnements UV, ainsi que par de nombreux agents (hormones, peptides, médiateurs chimiques) qui sont capables de stimuler ou d'inhiber la pigmentation cutanée. On peut distinguer une pigmentation constitutionnelle et une pigmentation facultative. La différenciation des mélanocytes ou mélanocytogenèse est couramment subdivisée en quatre étapes :

- Le développement et la migration des mélanoblastes depuis la crête neurale vers les sites périphériques ;
- La différenciation des mélanoblastes en mélanocytes ;
- La survie et la prolifération des mélanocytes ;
- La synthèse de la mélanine ou mélanogenèse.

### **3.1.2.1. Les mélanocytes**

Les mélanocytes sont des cellules productrices de pigments et sont principalement distribués dans la jonction épidermo-dermique, puis distribués aux kératinocytes environnants, qui sont les cellules les plus abondantes de l'épiderme [22]. Elles sont dérivées du neuroectoderme avec une morphologie dendritique hautement polarisée [23].

Les mélanocytes assurent la pigmentation de la peau. Ils se divisent peu sauf sous l'effet de stimulations telles que la stimulation ultraviolette. Le système mélanocytaire comprend en plus de ce compartiment épidermique majoritaire, un compartiment folliculaire et un compartiment très minoritaire correspondant aux mélanocytes des muqueuses et des yeux. La masse mélanocytaire active et fonctionnelle de la peau peut être estimée de 1 à 1,5 cm<sup>3</sup> chez un individu adulte. Au niveau de la couche basale de l'épiderme, il y'a 1 mélanocyte pour 5 à 10 kératinocytes. Les mélanocytes forment avec les kératinocytes voisins des unités épidermiques de mélanisation.

Chaque mélanocyte établit ainsi des contacts avec une moyenne de 30 à 40 kératinocytes. C'est au sein de cette unité que les mélanosomes, organelles contenant la mélanine sont transférées aux kératinocytes. Le positionnement des mélanocytes dans l'épiderme est stabilisé par des interactions avec les kératinocytes et certains constituants de la membrane basale faisant intervenir plusieurs intégrines. La cadhérine-E, exprimée in vitro par les mélanocytes et les kératinocytes, semble jouer un rôle important dans les interactions mélanocyte-kératinocyte. Il existe une variation de la densité des mélanocytes d'une région à l'autre du tégument. Ainsi les zones comme la face, les avant-bras et la région génitale (2 000/mm<sup>2</sup>) ont une densité mélanocytaire plus importante que le reste du corps (900-1 500/mm<sup>2</sup>).

La différence existante entre les divers phototypes ne provient pas du nombre de mélanocytes mais de leur activité pigmentogène et du transfert de la mélanine au sein de chaque UEM. Le mode de distribution de ces mélanocytes dans les kératinocytes aurait aussi une influence sur la coloration finale du tégument [24]. Les mélanocytes du compartiment folliculaire sont localisés au niveau de l'infundibulum de la paroi de la tige pileuse et dans la partie supérieure du bulbe pileux au contact du sommet de la papille dermique. Les phases du cycle pileux influencent la croissance et l'activité mélanogénique des mélanocytes. Comme dans l'épiderme, le nombre de mélanocytes folliculaires va en décroissant avec l'âge, entraînant à partir de la troisième décennie un grisonnement, puis à terme un blanchiment complet de la chevelure. Une apoptose mélanocytaire impliquant la famille d'oncogènes Bcl-2 pourrait intervenir dans ce phénomène de dépopulation mélanocytaire [25].

#### **3.1.2.2. Développement des mélanocytes**

Les crêtes neurales sont des structures transitoires des embryons de vertébrés, qui apparaissent à la jonction entre l'ectoderme et le tube neural. Les mélanocytes ont pour précurseurs les mélanoblastes, cellules dérivées de la crête neurale. Toutes les cellules pigmentées à l'exception des cellules de l'épithélium pigmentaire rétinien (RPE) de l'œil dérivent de la crête neurale. Les cellules de la crête neurale s'individualisent lors de la fermeture de la gouttière neurale et migrent ensuite le long de voies définies jusqu'à des régions spécifiques de l'embryon, où elles terminent leur différenciation pour former outre les cellules pigmentaires, plusieurs lignées cellulaires, telles que des cellules de gliales, certains neurones (ganglions spinaux, ganglions entériques), les cellules de la médullosurrénale et certaines cellules osseuses et mésenchymateuses du squelette facial [26].

La destinée des cellules de la crête neurale est restreinte en fonction de leur site d'origine le long de l'axe neural. Des cellules de crêtes neurales sont déterminées en tant que mélanoblastes dans la zone de migration constituée par l'espace situé entre la surface dorsale du tube neural, les somites et l'épiderme. La spécification est un processus par lequel une cellule indifférenciée commence à exprimer des marqueurs et à développer le comportement spécifique d'un de ses dérivés potentiels. La spécification des cellules de la crête neurale détermine la voie de migration. Cette différence de comportement migratoire est influencée par l'expression de molécules signales et de récepteurs à la surface cellulaire.

### **3.1.2.3. La migration des mélanoblastes**

Dès la sortie du tube neural, les deux populations cellulaires neurogéniques et mélanogéniques dérivées de la crête neurale ont des propriétés migratoires distinctes. Les cellules de la crête neurale neurogéniques migrent ventralement le long du tube neural puis à travers les somites jusqu'à leur site où elles forment les ganglions. Les cellules de la crête neurale mélanogéniques migrent selon une voie dorsolatérale entre l'ectoderme et le dermomyotome (occasionnellement quelques mélanoblastes passent par une voie ventrale) [27].

Dès la huitième semaine de vie embryonnaire chez l'homme, ils vont pénétrer et proliférer dans le mésoderme sous-épidermique, puis coloniser l'épiderme et les follicules pileux. Des mélanoblastes, en empruntant les mêmes voies de migration, vont également coloniser certaines structures oculaires (choroïde, stroma ciliaire et irien), auditives (organe vestibulaire, strie vasculaire du canal cochléaire) et nerveuses (leptoméninges).

### **3.1.2.4. Mélanogénèse et formation du mélanosome**

La mélanogénèse est la voie biochimique qui mène à la synthèse de la mélanine. 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 [28].

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 et les eumélanines. Les étapes biochimiques de la synthèse des mélanines sont sous la dépendance d'une enzyme : la tyrosinase. 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. Toutefois, il est maintenant admis qu'il existe d'autres phénomènes de régulation de la production des mélanines, indépendants de la tyrosinase. En effet, la mélanogénèse est contrôlée par un certain nombre d'autres molécules pouvant stimuler la production de mélanine, notamment la toxine cholérique, les métabolites de la vitamine D et les dérivés de l'acide rétinoïque. Lorsque l'irradiation UV endommage l'ADN de la peau, l'un des produits de dégradation de l'ADN peut également déclencher ce processus [29].

- **Principaux types de mélanines**

- **Les eumélanines**

Les Eumélanines sont des mélanines de haut poids moléculaire, de couleur brune ou noire, insolubles dans la plupart des solvants. Elles résultent de la polymérisation oxydative de divers précurseurs indoliques à structure cyclique dérivés de la dopa quinone, en particulier la 5,6-dihydroxyindole (DHI). Leur couleur noire ou foncée découle de leur structure cyclique qui piège la lumière [30].

- **Les phaeomélanines**

Les phaeomélanines sont des mélanines de couleur jaune orangé, solubles dans les bases, ayant des teneurs élevées en azote et en soufre. Elles proviennent de la polymérisation oxydative des cystéinyl-dopas ; La phaeomélanine est prédominante dans les phénotypes clairs, cheveux blonds ou roux. Elle peut facilement devenir un agent photosensibilisé après exposition aux UV en stimulant la peroxydation lipidique et d'autres réactions conduisant à des réactions indésirables ultérieures [31].

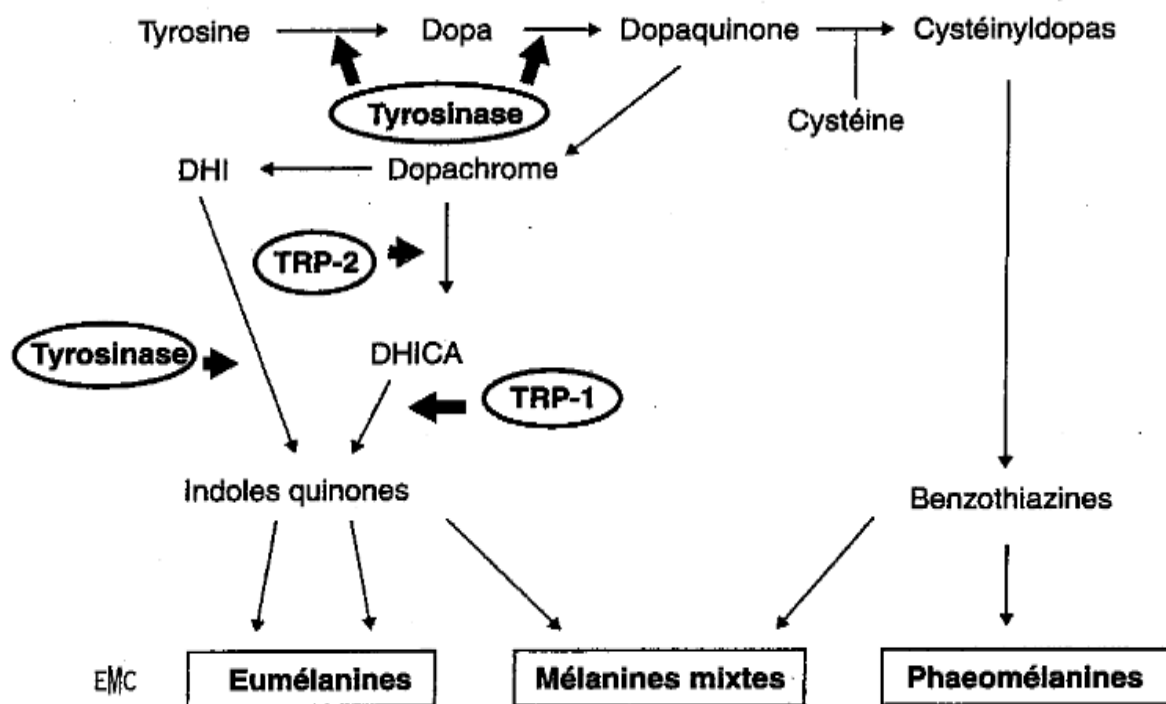
- **Les mélanines « mixtes »**

La classification biochimique des mélanines en deux types bien distincts est schématique. Une copolymérisation impliquant des monomères d'eumélanines et de phaeomélanines peut survenir in vivo, avec un mélange en quantité variable des deux types de pigments.

- **ACTION DE LA TYROSINASE DANS LA MELANOGENESE**

La mélanogénèse est initiée à partir de l'acide aminé L-tyrosine, et l'enzyme clé est la tyrosinase. La tyrosinase catalyse deux réactions consécutives, l'hydroxylation de la L-tyrosine en L-dopa et l'oxydation enchaînée de cet o-diphénol en dopaquinone [32]. La dopaquinone se cyclise spontanément pour former la cyclodopa (également appelée leucodopachrome). Ces deux

intermédiaires (dopaquinone et cyclodopa) subissent rapidement une disproportion redox en dopa (produit réduit non cyclé de la dopaquinone) et en dopachrome (produit oxydé cyclé de la cyclodopa). La dopa est recrutée dans la voie par l'action de la tyrosinase et le dopachrome continue la voie de formation de l'eumélanine. Le dopachrome subit une lente décarboxylation spontanée en DHI ou bien l'enzyme dopachrome tautomérase (Tyrp2/DCT) catalyse la formation d'acide 5,6-dihydroxyindole-2-carboxylique (DHICA). Le DHI et le DHICA sont des o-diphénols indoliques facilement oxydés par la tyrosinase ou la protéine 1 liée à la tyrosinase (Tyrp1) en o-quinones correspondantes. Ces espèces polymérisent finalement pour former l'eumélanine. En plus de l'activité enzymatique, TRP1 est également une protéine stabilisatrice de la tyrosinase, car son rôle est encore incertain en fonction du cofacteur métallique trouvé au site actif [33]. Le DHI ainsi que le DHICA peuvent être oxydés en l'absence de toute enzyme en leurs o-quinones respectives par l'oxygène et les ROS générés lors de réactions précédentes [34]. Dans tous les cas, l'eumélanine est fondamentalement un polymère avec un mélange d'unités indole 5,6-oxygénées décarboxylées (DHI) et carboxylées (DHICA) à différents degrés d'oxydation (unités 5,6-dihydroxy, semiquinone et 5,6-quinone).



**Figure 2:** Schéma de la mélanogénèse

Source : <https://www.memoireonline.com/11/17/10195/La-publicite-des-produits-de-beaute-avec-hydroquinoneune-analyse-semiologique25.png>

## **3.2. L'albinisme**

### **3.2.1. Définition**

L'albinisme est la plus fréquente des génodermatoses [13]. Elle est due à la baisse ou l'absence de la tyrosinase indispensable pour la synthèse de la mélanine. Elle provoque une leucodermie généralisée se transmettant sous le mode autosomique récessif. À cette leucodermie sont associées des manifestations oculaires comme des iris translucides, une photophobie, un nystagmus et une baisse de l'acuité visuelle [35]. Les personnes atteintes d'albinisme (PAA) développent une hypersensibilité au soleil et à la lumière vive. Elles sont donc prédisposées à différents troubles et lésions de la peau [2].

### **3.2.2. Épidémiologie**

#### **3.2.2.1. Prévalence**

L'albinisme affecte des individus de toutes les classes sociales et de tous les pays du monde, bien qu'à des taux de prévalence divers. L'incidence mondiale de l'albinisme est de 1/20 000 individus, avec un taux plus faible aux États-Unis (1/37 000), [36] tandis que le taux le plus élevé rapporté dans la littérature à ce jour concerne le peuple autochtone Cunha (au Panama et en Colombie), dont l'incidence est estimée à 6,3 pour 1000 habitants [37].

Des taux élevés ont également été signalés en Afrique. En Tanzanie, Luande et al. [38] a estimé qu'il y avait 700 albinos vivant à Dar es Salaam, ce qui représente une prévalence de 1/1500. En Afrique sub-saharienne, 1/5 000 à 1/15 000 sont touchés par l'albinisme. Une étude de synthèse publiée en 2006 a révélé que sept publications contenaient des données épidémiologiques sur la prévalence de l'albinisme en Afrique du Sud, au Zimbabwe, en Tanzanie et au Nigeria [9]. La prévalence de l'albinisme dans ces études variait de 1/15 000 dans l'État du centre-est du Nigéria à 1/1 000 parmi la tribu Tonga du Zimbabwe, une communauté rurale isolée. L'albinisme est considéré comme une maladie héréditaire relativement courante parmi les populations d'Afrique du Sud. Outre la mobilité géographique limitée, la consanguinité, ainsi que d'autres pratiques matrimoniales traditionnelles, peuvent également être des facteurs pertinents dans les évaluations des tendances actuelles et futures de la prévalence de l'albinisme [39].

Au Mali, l'épidémiologie de l'albinisme n'a pas encore été cartographiée à ce jour. Il existe peu voire pas d'études épidémiologiques sur l'incidence de cette condition génétique dans le pays.

La fréquence des différents types d'AOC diffère selon la population. AOC I est le sous-type le plus couramment trouvé chez les Caucasiens, représentant 50 % de tous les cas dans le monde mais rare dans les populations africaines [40]. Au niveau mondial, sa prévalence globale est d'environ 1 sur 40 000 [41]. Il est le plus courant dans les populations japonaises, représentant un tiers des patients atteints d'AOC [42].

L'AOC II, ou AOC brun, est la forme la plus courante d'albinisme oculo-cutané en raison de sa forte prévalence en Afrique subsaharienne [43]. Le taux de prévalence de l'AOC II est estimé à 1 sur 10 000 dans les populations africaines alors que chez les Caucasiens, l'AOC II est présent dans 1 cas sur 37 000 [44]. Des taux de prévalence élevés de AOC II ont également été signalés dans plusieurs populations amérindiennes, notamment un taux de prévalence de 1 sur 227 dans la population Hopi en Arizona [45].

L'AOC III, ou AOC rouge, est pratiquement inexistant chez les Caucasiens, mais affecte environ 1/8500 personnes en Afrique du Sud, soit 3 % de tous les cas dans le monde [46].

L'AOC IV est également rare chez les Caucasiens et les Africains, mais représente 17 % de tous les cas dans le monde et, au Japon, est diagnostiqué chez une personne sur quatre affectée par l'AOC [47].

Il n'y a à ce jour, pas de prévalence connue pour les types d'AOC V, VI, VII et VIII qui ont été les plus récemment découverts dans le monde.

La forme syndromique d'Hermansky-Pudlak a une incidence élevée dans la population portoricaine [48] et est relativement fréquente dans certaines populations : par exemple, une récente étude prospective européenne évaluant les caractéristiques cliniques et génétiques d'un groupe de patients (33 enfants et 31 adultes) vus en hôpital de jour spécialisé a révélé une prévalence de 7,8 % [49]. Le syndrome de Chediak-Higashi est universellement rare et est décrit dans certaines régions européennes et en Asie [50].

Pour mieux comprendre l'albinisme, il est nécessaire de connaître son histoire et de savoir comment elle a évolué dans le temps.

### **3.2.2.2. Historique**

Selon l'explication biblique de l'origine de la race humaine, nous descendons tous d'un albinos. La description faite de Noé lors de sa naissance dans le Livre de Hénoch le laisserait penser : "Quand 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”. Certains ont vu dans cette naissance miraculeuse un albinos. L’albinisme a été parmi les maladies génétiques l’une des premières reconnues. En effet, l’albinos affiche d’emblée sa différence et ceci d’autant plus qu’il vit dans une population mélanoderme. Les récits des voyageurs, des découvreurs de notre monde entre les XVI<sup>ème</sup> et XVIII<sup>ème</sup> siècles, ne manquent pas de les décrire et les philosophes du siècle des lumières de s’interroger sur cette présence insolite d’hommes blancs au sein des populations noires.

Mais une légende aura la vie dure : elle vient de l’Antiquité, des écrits de Pomponius Mela (≈ 50), Ptolémée (90-168), géographes romain et grec, ainsi que de Pline l’Ancien (23-79), qui mentionnent au début de notre ère, un peuple d’hommes blancs, les leucæthiopes, vivant à l’intérieur de l’Afrique, en Égypte ou en Libye. C’est de ces écrits que naîtra le mythe d’une nation blanche au sein de ce continent noir. Et ce fut en 1660, dans le récit d’un voyage en Éthiopie, après avoir vu des Noirs à la peau blanche, que le Père Balthazar Tellez, jésuite portugais, inventa le mot albinos à partir du mot latin *Albus* qui signifie Blanc.

Avant que ce nom s’impose, les appellations furent nombreuses et pas toutes valorisantes, loin de là : *Dondos* en Afrique qui vient du Congo, *Bedas* à Ceylan qui vient probablement de la transformation du mot *veddah*, nom de la population aborigène de cette île, *Chacrelas*, *Kacrelas* ou *Kakerlaques* dans les colonies hollandaises à cause de leur aversion pour la lumière qui les fait comparer à l’insecte appelé cancrelat ou kakerlaque. Ce seront les blafards, nègres blancs ou Maures blancs pour les Français et il faudra attendre un siècle pour que ce terme apparaisse dans la langue française, en 1771, dans la sixième édition du Dictionnaire universel français et latin appelé le Dictionnaire de Trévoux : “ALBINOS. Nom que les Portugais donnent à des Maures blancs, qui ont les cheveux blonds, les yeux bleus, le visage & le corps si blanc, qu’on les prendrait de loin pour des Anglais ou des Hollandais. Mais de près, la blancheur de leur teint n’est point naturelle ; elle est pâle & livide, comme celle d’un lépreux. Les Nègres les regardent comme des monstres, & ne leur permettent pas de multiplier. Ainsi ils viennent d’un père ou d’une mère Nègre. [...] Comme ces Maures ont la vue faible pendant le jour, les Nègres leurs ennemis les attaquent en plein midi et n’ont pas de peine à les mettre en fuite ; mais ces albinos s’en vengent la nuit, et pillent alors les Nègres avec la même facilité. Les Portugais & les Hollandais disent qu’ils ont vu de ces Maures blancs non seulement en Afrique, mais encore aux Indes, dans l’île Bornéo & dans la nouvelle Guinée” [51].



Particulièrement au Mali, 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 auraient 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 ». Tout albinos « est de même essence que Faro » et doué de pouvoirs magiques extraordinaires. « À 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 ».

Cette approche de l'albinisme a occasionné divers abus. De ce fait, chez les dogons, pour raffermir le pouvoir mystique du Hogon, un albinos était sacrifié trois ans après son intronisation. Cette même pratique était retrouvée chez les bambaras, où un albinos était sacrifié lors de l'intronisation des rois de Ségou. Ce rite était répété chaque année. 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.

### **3.2.2.3. Evolution**

L'albinisme reste tout de même, encore de nos jours, en Afrique, une condition visible mais incomprise. C'est "la blancheur noire énigmatique". Les PAA sont de par leur couleur de peau, stigmatisées. Les croyances populaires leur confèrent des pouvoirs surnaturels ce qui leur vaut d'être victime de violences et d'abus de tout genre [52]. Il faut dire que la perception de cette condition n'a pas changé au fil du temps. Les exactions continuent et les albinos sont traqués. En effet, au Zimbabwe, on pense qu'avoir des relations sexuelles avec une femme atteinte d'albinisme guérira un homme du VIH [53]. De plus, ces individus sont recherchés pour leurs mains ou leurs organes génitaux qui sont utilisés lors de rites ou de pratiques mystiques car certains pensent qu'ils possèdent des pouvoirs magiques. Si vous êtes marié à un albinos, on pense que vous serez un homme ou une femme très chanceuse [54].

Force est de reconnaître que ces stigmas ancrés dans nos cultures entraînent une marginalisation et entravent ainsi la compréhension de cette condition. De nombreux parents d'enfants atteints d'albinisme ne savent toujours pas comment les préserver des effets des rayons UV. Certains enseignants sont inaptes à répondre aux besoins particuliers de ces élèves. Les agents de santé ne sont pas tous suffisamment formés pour leur prodiguer la meilleure qualité de soins. Les

PAA sont donc lésés car ils n'ont pas tous accès aux soins de santé, à l'éducation et à l'emploi. Ils sont contraints de travailler en plein air accroissant le risque de cancer. Ces lésions perceptibles renforcent la marginalisation d'autant plus qu'elles font passer les PAA comme monstrueux ou contagieux. C'est un cercle vicieux.

Nonobstant, face à ces exactions de nombreuses actions sont menées à différents niveaux. C'est un grand pas de fait vers l'éducation collective.

**À l'échelle mondiale**, depuis 2014, le 13 juin a été proclamé par l'assemblée générale des Nations Unies comme « journée internationale de sensibilisations à l'albinisme » [8]. Cette journée se veut être un cadre d'échange sur la problématique et les conditions des personnes vivant avec l'albinisme.

Plutôt en 2008, en réponse à la disparition généralisée et au meurtre de personnes atteintes d'albinisme en Tanzanie, au Burundi et dans d'autres pays d'Afrique orientale et centrale, les Nations Unies déclaraient officiellement les personnes atteintes d'albinisme « personnes handicapées »

**Dans le contexte malien**, l'HDB en partenariat avec l'association SIAM-MALI (Solidarité pour l'insertion des Albinos du Mali), bénéficiaire du projet de la prise en charge cutanée et la protection des Albinos financé par la fondation PIERRE FABRE, offre gratuitement des écrans solaires. Sont organisées aussi, des campagnes de sensibilisation et de dépistage des cancers de la peau.

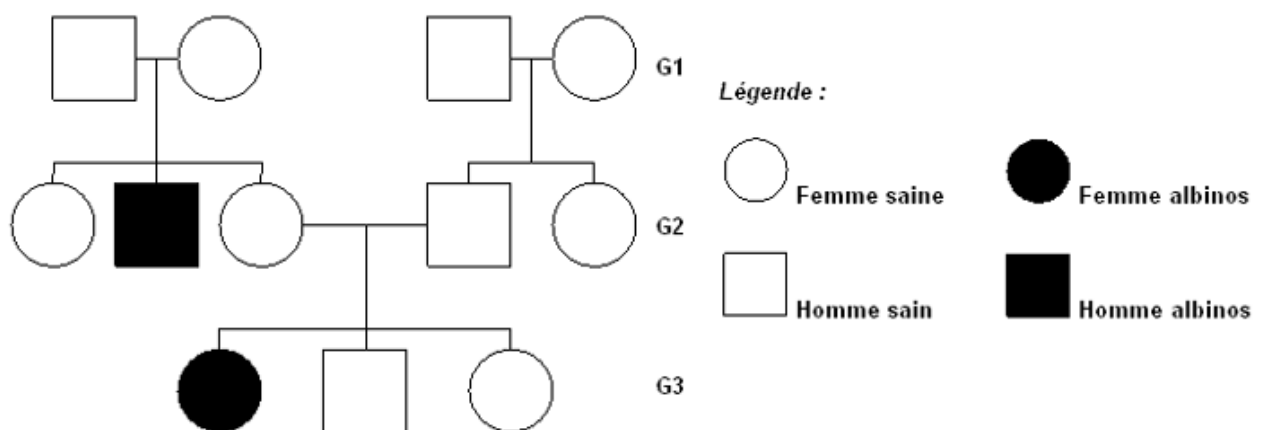
La Fondation Salif Keita, association caritative qui depuis 2001, œuvre en faveur de l'éradication de la stigmatisation des personnes atteintes d'albinisme en Afrique et offre des soins médicaux et une aide aux PAA qui en ont besoin.

En 2020, l'Association Malienne pour la Protection des Personnes Atteintes de l'Albinisme (AMPA) a lancé son application « YEFEKE » qui permet de collecter des informations sur la stigmatisation, la discrimination et tout autre mauvais comportement à l'endroit des personnes atteintes d'albinisme.

### **3.2.3. Mode de transmission**

L'albinisme étant une maladie héréditaire, récessive et autosomique, elle se transmet donc par transmission autosomique récessive. Ce mode de transmission engendre les lois suivantes :

- Les deux parents d'un malade (s'ils paraissent eux-mêmes sains) sont hétérozygotes pour le gène responsable de la maladie ; leur phénotype est normal.
- Dans la descendance d'un couple formé par deux sujets hétérozygotes, on observe : un quart d'homozygotes malades, deux quarts d'hétérozygotes phénotypiquement normaux, un quart d'homozygotes normaux. En d'autres termes, si un enfant est né porteur d'une maladie récessive, le risque de récurrence est d'un quart à chaque nouvelle grossesse de sa mère.
- La descendance d'un sujet malade est presque toujours phénotypiquement normale, elle est toujours génotypiquement tarée.
- La fréquence des unions consanguines parmi les parents des malades est plus élevée que dans la population générale ; et cela d'autant plus que la tare est plus rare.



**Figure 3** : Arbre généalogique d'une famille touchée par l'albinisme

Source : <http://albinisme.free.fr/images/arbre-genealogique.gif>

### 3.2.4. Types

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

#### 3.2.4.1. L'albinisme non-syndromique

L'albinisme non-syndromique comprend l'AO et AOC.

#### **3.2.4.1.1. L'albinisme Oculaire**

Il y a un seul gène associé à l'OA qui est : *GPR143* (OA1) [55]. L'AO, comme son nom l'indique, présentent uniquement des signes oculaires. En effet, il se manifeste par divers degrés de nystagmus congénital, une hypopigmentation de l'iris entraînant une translucidité de l'iris, une hypoplasie fovéale, une pigmentation réduite de l'épithélium pigmentaire rétinien, une acuité visuelle réduite généralement de l'ordre de 20/ 60 à 20/400, des erreurs de réfraction et parfois un degré de trouble de la vision des couleurs[56]. La photophobie peut être importante. La translucidité de l'iris est démontrable par examen à la lampe à fente. Une constatation caractéristique est le mauvais routage des nerfs optiques, consistant en un croisement excessif des fibres dans le chiasma optique, ce qui peut entraîner un strabisme et une vision stéréoscopique réduite [57]. Le croisement anormal des fibres peut être mis en évidence par le potentiel évoqué visuel monoculaire [58]. L'absence d'erreur d'acheminement exclut le diagnostic d'albinisme.

#### **3.2.4.1.2. L'albinisme Oculo-cutané**

C'est la forme qui provoque à la fois des manifestations cutanées et oculaires. Le degré d'hypopigmentation de la peau et des cheveux varie selon le type d'AOC. L'AOC est hérité en tant que troubles récessifs autosomiques. Au moins quatre gènes sont responsables des différents types de la maladie (*TYR*, *OCA2*, *TYRP1* et *MATP*) [5]. En effet, l'AOC se subdivise en 8 types codés par environ 19 gènes [3].

- **L'AOC de type I**

L'albinisme oculocutané type I résulte d'anomalies variables portant sur le gène tyrosinase, le gène tyrosinase humain est situé sur le chromosome 11q14q21. 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 glycosylation, deux régions riches en cystéine et deux régions riches en histidine sites potentiels de liaison au cuivre.

- **AOC type IA**

L'AOC type IA résulte de mutations variables du gène tyrosinase. Dans cette forme il n'existe aucun pigment détectable cliniquement. La peau est blanche rosée, les cheveux et les poils sont blanc 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 élastases et des cancers cutanés. Les iris sont translucides, 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.

- **AOC type IB**

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

- **AOC type II**

Le produit du gène OCA II est la protéine P transmembranaire du mélanosome OCA II, avec une fonction inconnue[59].

- **OCA II classique**

La peau est d'un blanc crémeux (pas d'un blanc éclatant comme dans l'OCA1) ou d'une peau bronzée, souvent avec des naevi et des taches de rousseur. Les cheveux, les sourcils et les cils sont jaunes, blonds ou brun clair. Les iris sont bleues, noisettes, marrons ou grises. L'acuité visuelle varie de 20/25 à 20/200, généralement de 20/60 à 20/100.

- **Brown OCA II**

Les sujets semblent normaux avec une peau, des cheveux et des yeux bruns, mais sont relativement hypo pigmentés par rapport aux membres de la famille

- **OCA II rouge**

Cette variante se produit avec une mutation concomitante du gène MC1R. Les sujets ont des yeux clairs et des problèmes de vision ; cependant, ils ont généralement les cheveux roux [60].

- **AOC type III**

Le produit du gène *TYRPI* est la protéine 1 liée à la tyrosinase, dont on pense qu'elle stabilise et module l'activité de la tyrosinase et contribue à l'intégrité des mélanosomes.

Il s'agit d'une AOC rare. À 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 peut avoir 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.

- **AOC type IV**

Le gène *SLC45A2* code pour une famille de porteurs de solutés 45, membre 2 protéine de transport associée à la membrane (MATP) qui est censée transporter les substances nécessaires à la biosynthèse de la mélanine dans le mélanosome. Similaire à l'AOC II classique en raison de la prédominance de la phaeomélanines, la peau est de couleur crème à bronzée à normale. Les cheveux ne sont jamais d'un blanc éclatant ; il peut être blanc argenté à blond clair à jaune à brun très clair. La couleur de la peau et celle des cheveux sont généralement corrélées. Les iris sont bleues, noisettes à marrons clairs. L'acuité visuelle varie de 20/30 à 20/400 ; généralement 20/100 à 20/200.

- **AOC type V**

En 2012, a été conclu par un groupe de chercheurs dirigé par le Dr Zubair M. Ahmed, enquêtant sur la cause de l'albinisme dans une famille pakistanaise consanguine, que le phénotype OCA présenté par ces individus était lié à un gène sur le chromosome humain 4q24 (Kausar et al., 2013). Les personnes affectées de cette famille présentaient des symptômes cliniques d'AOC, notamment des cheveux dorés, une peau blanche, un nystagmus, une photophobie, une hypoplasie fovéale et une acuité visuelle altérée, quels que soient leur sexe et leur âge. L'intervalle de liaison d'AOCA V est d'environ 3,84 Mb et comporte 14 gènes. Aucun de ceux-ci n'est connu pour être impliqué dans une anomalie de pigmentation. Le séquençage de 9 de ces 14 gènes n'a pas mis en évidence de mutation.

- **AOC type VI**

Le gène *SLC24A5* code pour une protéine échangeuse de cations Na/K/Ca avec une structure similaire à celle observée dans AOC IV. On pense également que sa fonction est similaire.

L'AOC type VI est similaire à OCA IV en raison de la fonction similaire du produit génique. Les sujets ont la peau blanche et les cheveux clairs qui foncent avec l'âge. Les iris sont brunes avec un léger nystagmus, une hypoplasie fovéale et une photophobie légère. L'acuité visuelle est de 20/100.

- **AOC type VII**

Le gène *LRMDA* est la protéine associée à la différenciation des mélanocytes riche en leucine. Elle code pour une protéine censée jouer un rôle dans la différenciation des mélanocytes. La coloration de la peau n'est plus claire que par rapport aux parents. Les cheveux vont du blond clair au brun foncé. Il y'a une prédominance de signes ophtalmologiques. En effet, il y'a la présence de nystagmus, d'hypoplasie fovéale et de transillumination bilatérale de l'iris. L'acuité visuelle varie de 20/30 à 20/400.

- **AOC type VIII**

C'est le type le plus récemment découvert. Sa prévalence est mal élucidée du fait de sa rareté. Le gène qui en est responsable est le TYRP 2 ou gène de la dopachrome tautomérase [6]. Deux patients identifiés avec l'AOC VIII présentaient une hypopigmentation cutanée, des cheveux marrons clairs, des yeux bleus et une baisse de l'acuité visuelle [61].

#### **3.2.4.2. L'albinisme Syndromique**

L'albinisme syndromique comprend le Syndrome d'Hermansky-Pudlak, le Syndrome de Chediak-Higashi, le Syndrome d'Angelman (AS) et de Prader-Willi et le syndrome de Griscelli-Prunieras.

##### **3.2.4.2.1. Le Syndrome d'Hermansky-Pudlak (HPS)**

Jusqu'à présent, dix génotypes différents ont été identifiés [62]. Tous les sous-types du syndrome ne sont pas identiques, mais des similitudes existent. Les sujets présentent un AOC, une accumulation d'un composé de protéine grasse semblable à de la cire (céroïde lipofuscine) dans les tissus, en particulier les reins et les poumons, et une diathèse hémorragique due à un manque de granules plaquettaires denses entraînant une agrégation anormale. Certaines formes présentent un déficit immunitaire (neutropénie) et un syndrome hémophagocytaire avec atteinte

du gène AP (HPS2, HPS10) dû à un dysfonctionnement lysosomal. Les formes les plus sévères (HPS1, HPS4) sont à la fois des mutations de la protéine BLOC-3 et associées à une fibrose pulmonaire vers la trentaine et une colite granulomateuse [62].

Les sujets ont une peau blanche à olive. Les cheveux sont blancs à bruns. Les iris sont hypo pigmentés avec nystagmus, hypoplasie fovéale et transillumination de l'iris. L'acuité visuelle varie de 20/50 à 20/400. Les sujets ont également des saignements légers à modérés dus à un dysfonctionnement plaquettaire et certaines anomalies pulmonaires ou rénales dues au dépôt de céroïdes. Deux sous-types présentent un déficit immunitaire (avec des infections récurrentes) et un syndrome hémophagocytaire. D'autres types développent une fibrose pulmonaire vers la trentaine et une colite granulomateuse.

#### **3.2.4.2.2. Le Syndrome de Chediak-Higashi (CHS)**

Le gène *LYST* code pour une protéine qui dirige la livraison de matériel dans les lysosomes. Les mutations conduisent à des granules cytoplasmiques géants (lysosomes) avec une chimiotaxie réduite dans les leucocytes et les plaquettes. Cela provoque une susceptibilité accrue caractéristique aux infections pyogènes, à la neutropénie, à la neuropathie périphérique et à la coagulopathie légère. Les personnes atteintes de CHS présentent aussi un AOC partielle avec une peau hypo pigmentée, des cheveux gris ou argentés, un nystagmus, une hypoplasie fovéale et une photophobie [50].

#### **3.2.4.2.3. Le Syndrome d'Angelman (AS) et syndrome de Prader-Willi (PWS)**

Ils sont tous deux dus à des délétions partielles spontanées (non héréditaires) du chromosome 15q. L'albinisme se produit parce que l'allèle AOC II situé sur un chromosome 15q, il rend les sujets haplo insuffisants pour le produit du gène AOC II, la protéine P. Le mécanisme complet par lequel cela se produit est inexplicable puisque les hétérozygotes pour les mutations du gène AOC II produisant une copie non fonctionnelle de la protéine P sont toujours phénotypiquement normaux. Le AS est le résultat d'une délétion sur le chromosome maternel 15q ou d'une disomie uniparentale du chromosome 15, les deux copies étant d'origine paternelle [63]. Le PWS est dû à la délétion du chromosome paternel 15q ou à une disomie uniparentale du chromosome 15, les deux copies étant d'origine maternelle [64].

Les sujets ont une peau et des cheveux hypo pigmentés par rapport aux autres membres de la famille. Les signes oculaires (nystagmus, hypoplasie fovéale) sont généralement absents ou



légers mais, lorsqu'ils sont présents, ils sont associés au variant pathogène AOC II sur le chromosome non délété.

Spécifiquement, ceux atteints du AS ont un faciès caractéristique, une petite taille, un retard mental, une démarche spasmodique, une raideur des mouvements des bras et un éclat de rire inapproprié

Les personnes atteintes du PWS ont un faible tonus musculaire, une petite taille, de petites mains et pieds, un retard mental, une hyperphagie entraînant l'obésité et le diabète de type 2.

#### **3.2.4.2.4. Le syndrome de Griscelli-Prunieras (GPS)**

Le (GPS) est une maladie autosomique récessive rare avec une distribution pigmentaire caractéristique, et il existe actuellement 3 types selon le défaut génétique sous-jacent et les caractéristiques cliniques [65]. Les mélanocytes ne parviennent pas à transférer les mélanosomes aux dendrites et aux kératinocytes périphériques. C'est ainsi que tous les types de GS présentent une dilution de pigment similaire. Une peau claire à la naissance suivie d'une pigmentation bronzée après une exposition au soleil ; une agrégation de mélanine dans les cheveux gris argenté, une immunodéficiences, une diminution de l'acuité visuelle avec des mouvements oculaires itinérants, une pancytopenie, un syndrome hémophagocytaire et une démyélinisation cérébrale.

#### **3.2.5. Diagnostic positif**

Le diagnostic d'un patient atteint d'albinisme repose principalement sur l'examen clinique, l'Électrophysiologie (potentiels évoqués visuels) et sur l'imagerie (OCT, IRM).

##### **3.2.5.1. Diagnostic clinique**

L'hypopigmentation est variable et doit être évaluée en fonction de la pigmentation des autres membres de la famille. L'existence d'anomalies oculaires et du système visuel est un élément indispensable au diagnostic [1]. L'examen ophtalmologique met en évidence l'hypopigmentation de l'iris, une pigmentation rétinienne réduite qui peut permettre de visualiser en périphérie ou sur toute la surface rétinienne, les vaisseaux de la choroïde (normalement masqués par la couche de l'épithélium de la rétine) et une hypoplasie fovéale. Les anomalies de décussation des voies optiques au niveau du chiasma peuvent s'associer à un strabisme alternant avec une vision stéréoscopique réduite et une altération des potentiels évoqués visuels [57].

- **Explorations cliniques oculaires**

Examen à la lampe à fente, fond d'œil. L'examen le plus simple et qui doit être pratiqué en premier est l'examen à la lampe à fente. L'examen à la lampe à fente met en évidence l'un des principaux signes de l'albinisme : la transillumination irienne. En raison du déficit en mélanine dans le stroma et dans l'épithélium postérieur de l'iris, la lumière réfléchiée par la rétine n'est pas filtrée [66]. Cette hypopigmentation de l'iris est graduée en 4 stades de sévérité croissante, selon la classification de Summers ou celle de B.Kässmann Keller.

L'examen du fond d'œil met en évidence l'hypopigmentation de la rétine qui est également graduée en 4 stades de sévérité croissante : au maximum la rétine apparaît jaunâtre sillonnée par les vaisseaux choroïdiens anormalement visibles. Dans tous les cas, le reflet fovéal physiologique est absent, témoin de l'hypoplasie fovéale ; la macula apparaît plus rouge que le reste de la rétine [67].

La mesure de l'angle kappa, angle formé entre l'axe pupillaire et l'axe visuel, varie selon la structure rétinienne et sa réfraction. Plusieurs études ont montré que la découverte d'un angle kappa modérément positif pouvait alerter le clinicien sur la suspicion d'un diagnostic d'albinisme, en particulier lorsque l'examen clinique est atypique [68].

- **Explorations électrophysiologiques : électrorétinogramme (ERG), étude des potentiels évoqués visuels (PEV)**

Si l'examen à la lampe à fente n'a pas permis un diagnostic certain, il peut être nécessaire d'effectuer des examens complémentaires comme l'ERG, l'étude des PEV. Les ERG sont le plus souvent normaux [69] . Malgré la réduction de mélanine la plupart des fonctions de l'épithélium pigmenté rétinien sont conservées et la rétine est capable de recevoir et de traiter la lumière.

Les PEV peuvent être intéressants dans les formes modérées car ils mettent en évidence un signe assez spécifique de l'albinisme : une asymétrie de réponse croisée lors de la stimulation monoculaire, témoin de l'anomalie de décussation des fibres temporales du nerf optique notamment dans les formes frustes de découverte tardive [70]. Il existe un retard de latence du côté de la stimulation car une partie des fibres temporales qui sont normalement directes,

décusse chez les patients atteints d'albinisme. Mais ce test n'est pas aussi robuste que l'imagerie [Tomographie par Cohérence Optique (OCT), Imagerie par Résonance Magnétique (IRM)]. Enfin l'imagerie oculaire doit actuellement être réalisée comme l'examen paraclinique de première intention dans l'albinisme. L'OCT étudie la morphologie et l'épaisseur de la fovéa et peut confirmer ainsi une hypoplasie fovéale non évidente cliniquement chez un patient suspect d'albinisme. Lorsque l'hypoplasie est typique, avec préservation des couches externes de la rétine chez un patient qui a un nystagmus, une hypopigmentation rétinienne et une transillumination irienne, il n'est pas nécessaire de faire un ERG [71]. Cette technique a été largement étudiée.

#### **3.2.5.2. Diagnostic moléculaire**

Les différentes formes d'albinisme étant difficile à différencier cliniquement. La stratégie diagnostique repose sur l'analyse moléculaire des 21 gènes connus [72]. Les techniques de séquençage à haut débit et de recherche de remaniements CGH-array permettent l'analyse des 19 gènes simultanément, entraînant un gain d'efficacité considérable.

#### **3.2.5.3. Diagnostic prénatal**

Du point de vue du conseil génétique, la connaissance du type d'albinisme et des mutations responsables chez le cas index, permettent de définir le risque de récurrence familiale et de faciliter la détection des membres de la famille porteurs des mutations. Pour un couple ayant un enfant atteint d'une forme autosomique récessive (c'est-à-dire toutes les formes sauf l'albinisme oculaire lié au chromosome X) le risque de récurrence à chaque grossesse est de 25%, que le fœtus soit de sexe masculin ou féminin. Dans le cas de l'albinisme oculaire lié au chromosome X, le risque est de 50% pour les fœtus de sexe masculin, et de 0% pour les fœtus de sexe féminin. Un diagnostic prénatal peut être envisagé suite à la demande des parents et en fonction de la sévérité de la forme d'Albinisme, sous réserve de l'accord du prescripteur. Dans la pratique, le recours au diagnostic prénatal est assez rare. Il est plus particulièrement justifié dans les formes les plus graves, notamment les formes les plus sévères de Syndrome d'Hemanski-Pudlak et dans le Syndrome de Chediak-Higashi [73].

#### **3.2.6. Diagnostic différentiel**

### **3.2.6.1. Piebaldisme**

Le Piebaldisme est une maladie autosomique dominante rare caractérisée par une anomalie congénitale de la pigmentation de la peau. Il est dû à une anomalie de développement des mélanocytes et se manifeste par des plages de peau et de cheveux dépigmentés [74].

### **3.2.6.2. Naevus achromatique**

Le naevus achromatique est une tache de naissance rare caractérisée par une bien défini pâle pièce. Il s'agit généralement de plusieurs centimètres de diamètre, avec un bord irrégulier mais bien défini. La forme et la taille varient. Souvent plus petit hypo pigmenté macules émerger sur les bords, ressemblant à une éclaboussure de peinture.

### **3.2.6.3. Vitiligo**

Le vitiligo est une maladie chronique de l'épiderme. Elle se caractérise par des taches blanches (dépigmentation) sur la peau, de dimension, d'aspect et de localisation variables, qui tendent à s'agrandir. Cette maladie auto-immune survient lorsque les cellules portant les pigments meurent ou sont incapables de fonctionner normalement. Elle évolue par poussées, sous l'influence de différents facteurs comme le stress, l'anxiété, le choc psychologique ou les frottements, et apparaît parfois au contact de produits chimiques.

### **3.2.6.4. Le syndrome de FHONDA**

Dans le syndrome de FHONDA (*Foveal Hypoplasia, Optic Nerve decussation Defects and Anterior Segment dysgenesis*), les patients présentent les signes d'un albinisme oculaire avec des iris et des rétines normalement pigmentées. Le gène SLC38A8 responsable de cette condition génétique a été découvert en 2013.

## **3.2.7. Complications**

### **3.2.7.1. Complications oculaires**

L'atteinte oculaire dans l'albinisme se complique rarement. Cependant, il faut éviter d'aggraver l'amblyopie par une mauvaise ou une absence de prise en charge des défauts optiques, du nystagmus et du strabisme. La protection solaire est essentielle pour éviter une dégradation prématurée de la rétine. Il peut aussi survenir des décollements de rétine qui sont difficiles à traiter du fait de l'hypopigmentation rétinienne.

### **3.2.7.2. Complications cutanées**

La sensibilité des PAA face aux agressions dues au rayonnement solaire les expose à divers types de lésions cutanées.

#### **3.2.7.2.1. Lésions bénignes**

- **Les coups de soleil**

Les coups de soleil se manifestent par une brûlure qui donne un érythème douloureux ou une bulle et dans les cas les plus graves des cloques peuvent se former. Ils sont généralement localisés sur les membres et la lèvre inférieure.

- **Les éphélides**

Les éphélides sont de petites macules plates au bord irrégulier et bien défini, de 1 à 2 mm, de couleur rouge à brun clair. Elles apparaissent pour la première fois à l'âge de 2 à 3 ans. Leur nombre varie de quelques-unes à des centaines [75]. Elles se trouvent le plus souvent sur le visage, les bras, le cou et la poitrine. Les éphélides sont dues à la génétique et l'exposition solaire.

#### **3.2.7.2.2. Lésions précancéreuses**

- **Les kératoses actiniques**

Les kératoses actiniques (KA), également appelées kératoses séniles ou kératoses solaires, sont des néoplasmes intra-épithéliaux bénins [76]. Ce sont des lésions cutanées précancéreuses qui se développent sur la peau des personnes exposées au soleil de manière cumulative. Les personnes atteintes de KA peuvent présenter taches rougeâtres rugueuses et écailleuses sur le visage, le cuir chevelu (chauve ou clairsemé), l'arrière des bras et la face dorsale des mains [77]. Si elles ne sont pas traitées, les KA peuvent évoluer vers un carcinome épidermoïde invasif.

#### **3.2.7.2.3. Lésions cancéreuses**

- **Carcinome basocellulaire**

- **Clinique :**

Ce sont les tumeurs malignes cutanées les plus fréquentes. Elles se voient à partir de l'âge de 50 ans, mais on peut les rencontrer chez le sujet jeune (PAA). Ils siègent sur le visage : angle interne de l'œil, sillon naso-génien nez, front, tempes. Ils sont caractérisés par leur évolution

strictement locale sans adénopathies et sans métastases. Leur début est très insidieux, marqué par de très minimes lésions. L'aspect est variable : petits grains saillants, en tête d'épingle, de consistance ferme, de teinte rose ou grisâtre à reflets opalins, à surface lisse parfois parcourue de fines télangiectasies ; petite érosion superficielle en « coup d'ongle » sans caractère particulier, si ce n'est une persistance anormale pour une ulcération traumatique [78].

- **Evolution**

Elle est lente et permet un pronostic généralement favorable. Il existe néanmoins des récurrences après le traitement. L'épithélioma basocellulaire ne s'accompagne pas d'essaimage ganglionnaire. Les quelques cas de métastases surviennent généralement au cours des traitements chirurgicaux ou autres.

- **Carcinome spinocellulaire**

- **Clinique**

Le début se fait très souvent sur une lésion cutanée préexistante qu'il convient de surveiller très attentivement et de retirer au moindre doute voire à titre préventif, il peut s'agir : d'une kératose actinique, d'une lésion cicatricielle, d'une brûlure, d'une lésion ulcérée chronique (une érosion ou une ulcération pouvant saigner facilement caractérise cette tumeur). Les carcinomes spinocellulaires (CSC) peuvent se localiser sur n'importe quelle zone des téguments, particulièrement sur les muqueuses (lèvre inférieure), le cuir chevelu, le pavillon de l'oreille, les extrémités : mains, pieds, avant-bras, poignets, organes génitaux.

- **Evolution**

Les CSC ont une évolution rapide, un pouvoir envahissant local, régional et général important. Les métastases se font par voie lymphatique ou sanguine.

### **3.2.8. Traitement**

Il n'existe à ce jour aucun traitement contre l'albinisme.

La prise en charge consiste à améliorer le confort de vie des personnes qui sont atteintes, à prévenir et traiter les complications cutanées. Un suivi psychologique et un accompagnement scolaire rendraient la prise charge des PAA plus complète.

#### **3.2.8.1. Traitement des complications cutanées**

- **Les lésions bénignes** : le traitement est basé sur la cryothérapie

- **Les lésions précancéreuses** : Un traitement minutieux des lésions actiniques est impératif. Elles sont prises en charge par la cryothérapie
- **Les lésions cancéreuses** : Ici une chirurgie exérèse ou une chimiothérapie s'impose.

### **3.2.8.2. Traitement des troubles oculaires**

- **Intervention chirurgicale sur le strabisme et le nystagmus**

En présence d'une position de blocage avec position anormale de la tête, une intervention chirurgicale peut être proposée. Elle vise à améliorer le « torticolis oculaire » en déplaçant la position de moindre nystagmus dans le regard de face mais ne permet pas d'améliorer de façon majeure la vision ou de faire disparaître le nystagmus.

### **3.2.8.3. Piste de traitement**

À l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement spécifique de l'AOC. L'identification des bases moléculaires de l'AOC, permet une meilleure compréhension de sa physiopathologie avec l'idée de proposer des thérapies ciblées. Des études cliniques sont en cours.

La nitisinone est une molécule utilisée dans le traitement de la tyrosinémie de type 1. Elle inhibe une enzyme du catabolisme de la tyrosine et augmente les taux plasmatiques de la tyrosine. Il a été montré que l'administration de nitisinone à des souris ayant une diminution de l'activité tyrosinase entraînait une augmentation des taux plasmatiques de tyrosine et une augmentation de la pigmentation avec une augmentation du contenu en mélanine dans les Mélanocytes.

La L-DOPA constitue également une approche intéressante dans la correction des anomalies visuelles en raison de son rôle majeur dans le développement rétinien mis en évidence chez la souris albinos transgénique exprimant la tyrosine hydroxylase.

Des études animales ont par ailleurs montré l'intérêt de transfert de gène rétinien par virus adéno-associé (VAA) qui peut augmenter le nombre de mélanosomes en améliorant le développement de la rétine, et en limitant la dégénérescence des photorécepteurs, apportant de nouvelles perspectives thérapeutiques potentielles d'albinisme.

### **3.2.8.4. Photoprotection cutanée**

La prise en charge doit souligner l'importance de la photoprotection. Pour minimiser le risque de lésions cutanées, les individus doivent être informés sur les méthodes de photoprotection :

- port de vêtements couvrant en coton (chemises à manches longues, pantalons longs) et limitant le passage des UV, et les chapeaux à larges bords.
- la photoprotection horaire (planification des activités en plein air en dehors des heures où le soleil est le plus fort)
- utilisation des écrans solaires d'indice maximal contre les ultraviolets A et B pour les zones exposées et non couvertes par les vêtements.

Une photoprotection efficace dès le plus jeune âge permet de limiter le développement de carcinomes cutanés. Une éducation thérapeutique des parents et des enfants atteints doit être entreprise pour réaliser une photoprotection adéquate (pour les UVB mais aussi les UVA qui traversent le verre). À l'adolescence, l'éducation doit être renforcée et une surveillance clinique annuelle de dépistage de lésions précancéreuses et cancéreuses cutanées est recommandée. Il est recommandé de prendre des précautions universelles contre l'exposition au soleil tôt dans l'enfance, et tout au long de la vie, incluant la planification des activités en plein air en dehors des heures où le soleil est le plus fort, le port de vêtements de protection pour couvrir la peau autant que possible et l'utilisation de crèmes solaires pour les peaux exposées.

#### **3.2.8.5. Protection solaire de la rétine**

La photophobie est très présente chez les patients ayant un albinisme, elle peut varier et peut être sévère (photo dysphorie).

La prise en charge comprend : des verres correcteurs teintés, un chapeau couvrant (à large bord).

#### **3.2.8.6. Conseil génétique**

Le mariage consanguin doit être limité. Toutes les formes d'albinisme non syndromiques ont un mode de transmission autosomique récessif, le conseil génétique est donc possible. Les couples ayant donné naissance à un enfant atteint d'albinisme doivent être informés du mode de transmission héréditaire et du risque de récurrence.



## **4. METHODOLOGIE**

### **4.1. Type et période d'étude**

Il s'agissait d'une étude cas témoins nichée dans une cohorte de PAA suivies sur une période de 3 ans et 6 mois allant du 23 août 2018 au 8 mars 2022.

### **4.2. Site de l'étude**

La présente étude fut menée au sein de l'HDB. Créé par l'Ordonnance n°2019-010/P-RM du 27 mars 2019 et ratifié par la loi n°2019-10/AN-RM du 9 août 2019, l'HDB est situé dans la commune IV du district de Bamako plus précisément dans le quartier de Djicoroni para.

C'est une structure hospitalière publique spécialisée. Pour assurer une prise en charge effective des affections, elle abrite plusieurs services qui sont entre autres :

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

Le service de Dermatologie assure la prise en charge de toutes les pathologies et conditions dermatologiques y compris l'albinisme. Au niveau de ce service travaillent des dermatologues, des médecins généralistes inscrits pour un diplôme d'études spécialisées (DES) en dermatologie-vénérologie, des étudiants en médecine et des infirmiers (apprenants et diplômés).

Ce service est composé d'un pavillon d'hospitalisation et de huit salles de consultation.

### ➤ **Pavillon d'hospitalisation**

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

- Une salle réservée aux hommes de quatre lits
- Une salle réservée aux femmes de cinq lits
- Une salle VIP de deux lits
- Une salle de chirurgie de deux lits

Les patients présentant des fonctions vitales défaillantes sont hospitalisés au service de réanimation dont les capacités ont été améliorées avec la survenue de la pandémie de COVID-19.

### ➤ **Salles de consultation**

Parmi les huit salles de consultation dont dispose ce service, une salle est réservée pour les consultations de la thématique « albinisme » qui sont bihebdomadaires : mardi et jeudi.

La salle est munie :

- D'un lit de consultation pour la réalisation de l'examen clinique
- D'un Ordinateur disposant du logiciel Cinz@n pour la numérisation des renseignements des patients déjà rapportés dans le registre de consultation

### **4.3. Population d'étude**

Cette étude a porté sur les PAA ayant consulté à l'HDB du 23 août 2018 au 8 mars 2022.

### **4.4. Critères d'inclusion**

Pour être inclus dans cette étude, les PAA consultant à l'HDB au cours de la période d'étude devaient :

- Être atteintes de la forme AOC
- **Définition des cas**

Toutes les PAA présentant un diagnostic positif de kératose actinique et un carcinome confirmé par les résultats de la biopsie.

- **Définition des témoins**

Toutes les PAA ne présentant pas de kératose actinique et pas de carcinome.

#### 4.5. Critères de non inclusion

Les personnes atteintes de la forme d'Albinisme Oculaire (AO) n'ont pas été incluses dans cette étude.

#### 4.6. Echantillonnage

##### 4.6.1. Technique d'échantillonnage

Notre échantillonnage était de type exhaustif. Toutes les PAA ayant consulté à l'HDB du 23 août 2018 au 8 mars 2022 et répondant à la définition des cas et des témoins ont été incluses.

##### 4.6.2. Puissance de l'étude a posteriori

Au cours de la présente étude nous avons procédé à un échantillonnage de tous les PAA éligibles. La cohorte initiale était de 606 PAA, pour l'étude cas-témoins, nous avons inclus au total 551 PAA. Parmi ceux-ci, il y avait 136 cas et 415 témoins. La non utilisation des mesures de protection (crème solaire et habitude vestimentaire protectrice contre les UV) a été considérée comme l'exposition. Ainsi, parmi les cas 64,4% (85/132) étaient exposés tandis que chez les témoins 47,9% (193/403) étaient exposés. Avec une conception d'étude cas-témoins sans appariement et un Odds Ratio de 2, la puissance de la présente étude selon la méthode d'approximation normale de la fonction Puissance de Openepi est de **92,32%**.

### **Puissance pour études cas-témoins non appariés**

	<b>Entrez les données</b>
<b>Intervalle de confiance bilatéral (%)</b>	95
<b>Nombre de cas</b>	136
<b>Pourcentage d'exposition parmi les cas (%)</b>	64.4
<b>Nombre de témoins</b>	415
<b>Pourcentage d'exposition parmi les témoins (%)</b>	47.9
<b>Rapport de cotes</b>	2
<b>Puissance basée sur :</b>	
Approximation normale	92.32%
Approximation normale avec correction de continuité	90.72%

**Figure 4 :** Récapitulatif des valeurs pour le calcul de la puissance d'étude

#### **4.7. Conception de l'étude**

La consultation était réalisée par un dermatologue. Il était assisté par un DES en dermatologie et un étudiant en médecine. Les informations de chaque patient étaient répertoriées dans un registre et sur le logiciel Access dans une base de données conçue à cet effet.

Les consultations de la thématique « Albinisme » se déroulaient dans la matinée du Mardi et du jeudi. Dès son arrivée, le patient ou son accompagnant (pour les enfants) donnait des renseignements sur ses caractéristiques socio-démographiques. C'est ainsi que les variables comme l'âge, le sexe, la résidence, l'occupation ont été collectées. Un numéro d'identification unique était attribué à chaque PAA lors de sa première consultation. Ce numéro permettait de le retrouver dans la base de données.

Après l'interrogatoire, l'examen clinique s'effectuait sur le lit de consultation. Sur le patient dévêtu, en décubitus dorsal puis facial, une inspection minutieuse était réalisée à la recherche d'une quelconque lésion cutanée. À la fin de l'examen clinique, un diagnostic était retenu.

Les lésions précancéreuses ont été diagnostiquées cliniquement (tache jaune ou brune, grisâtre plane ou surélevée un peu rugueuse au palper) et n'ont pas été soumises à une biopsie. Les lésions ulcéreuses chroniques faisaient l'objet d'une biopsie et la pièce était envoyée au service d'histopathologie cutanée de l'HDB. Les résultats histopathologiques révèlent l'existence ou non d'un carcinome et le type en cause.

Les lésions bénignes, les lésions précancéreuses et les autres affections dermatologiques étaient directement prises en charge. La conduite à tenir lorsque le diagnostic d'un carcinome était retenu était la biopsie exérèse en fonction du stade d'avancement. En cas de métastase le traitement adéquat est initié en collaboration avec le chirurgien oncologue de l'HDB.

#### **4.8. Description des variables utilisées**

##### **➤ L'âge :**

Par définition, l'âge est la durée écoulée entre la naissance d'un individu et une date donnée. Dans notre étude, il s'agissait de l'âge révolu en années au moment de la collecte. Pour mieux

apprécier chaque tranche d'âge, nous les avons regroupés en quatre classes pour l'analyse descriptive et en deux classes pour les analyses de régression.

➤ **Le genre :**

Le genre s'explique comme l'identité personnelle sexuelle et sociale d'un individu. Il était représenté par deux modalités à savoir le genre masculin et le genre féminin.

➤ **La profession :**

C'est une occupation déterminée dont on peut tirer ses moyens d'existence. Nous avons regroupé les professions en deux groupes pour l'analyse multivariée. Les professions dont l'exercice exposait nos participants aux rayons UV (élève, agriculteur, ménagère, ouvrier, vendeur) et celles dont l'exercice ne les exposait pas au rayons UV (commerçant, agent de santé, enseignant, employé de bureau).

➤ **La résidence :**

La résidence désigne la demeure habituelle et fixe d'un individu. Les participants de notre étude étaient de provenances diverses. De ce fait, pour l'analyse multivariée, cette variable a été codée : en zone régionale (Ségou, Kayes, Koulikoro, Sikasso, Mopti, Tombouctou) et en zone urbaine (Bamako). Les participants ne résidant pas au Mali (Burkina Faso, Guinée, Congo, Cote d'ivoire), vu leur effectif assez bas, ont été éliminé. Ils n'étaient pas représentatifs de leurs pays d'origine.

➤ **Le statut matrimonial**

L'état matrimonial légal désigne la situation conjugale d'une personne au regard de la loi. Dans notre étude, nous l'avons codé en célibataire et marié.

➤ **Le nombre d'enfants de la fratrie**

La fratrie désigne l'ensemble des frères et sœurs d'une même famille. Les classes de notre étude étaient 1 à 3 enfants ,4 à 6 enfants, et plus de 7 enfants.

➤ **La localisation de la lésion**

Elle se réfère à la position anatomique de la lésion sur le corps (visage, membre supérieur, tronc, cou).

➤ **Les lésions cutanées**

Dans notre étude, pour l'analyse descriptive, le type de lésions cutanées était les éphélides, les kératoses actiniques, les carcinomes. Pour l'analyse multivariée, ces différentes lésions étaient codées en deux modalités (oui ou non).

➤ **Pathologies dermatologiques**

Elles font référence aux différentes affections dermatologiques (chélite, eczéma, pyodermite, acné, bourbouille, dermatite séborrhéique, teigne, folliculite, prurigo) observées chez les PAA au cours de notre étude.

#### ➤ **Protection solaire**

Dans notre série, l'utilisation de mesure de protection était codée en deux modalités : oui ou non. Le type de mesure de protection utilisé était les vêtements et autres accoutrements recouvrant (les chapeaux à bord larges, les lunettes, les chemises à manches longues) et les écrans solaires.

### **4.9. Gestion et analyse des données**

#### **4.9.1. Gestion des données**

Par rapport à la gestion des données, les informations ont été collectées à travers la base de consultation de routine des PAA de l'HDB du 23 août 2018 au 8 mars 2022. Ces données ont été analysées à l'aide du logiciel SPSS 25.0. Pour se faire, des étapes intermédiaires furent nécessaires. En effet, dans le but d'épurer la base de données, nous avons saisi les données manquantes disponibles dans le registre de consultation avant de corriger les inconsistances entre le registre et la base. Ensuite, les données recueillies ont été extraites du logiciel Access pour Microsoft Excel. Enfin, pour les adapter à nos besoins (indicateurs de nos objectifs spécifiques) des recodages ont été faits avec la création de nouvelles variables.

#### **4.9.2. Analyse des données**

L'analyse des données a été faite en deux étapes.

##### ➤ **Analyse descriptive**

L'analyse descriptive concernait :

- Les caractéristiques socio-démographiques qui étaient l'âge, le genre, la résidence, la profession et le statut matrimonial ;
- La fréquence et la localisation des différentes lésions ;
- Le type de carcinome rencontré
- Les différents types de mesures de protection utilisés

##### ➤ **Analyse multivariée :**

Pour l'analyse des données, le logiciel d'analyse de données *Statistical Package for Social Sciences* (SPSS 25.0) a été utilisé. Le test de  $\chi^2$  de Pearson a été utilisé pour la comparaison des proportions. Le seuil de significativité était de 0,05.

Du fait du manque de certaines données dans la base de données initiale, l'étude de la variation annuelle des fréquences des lésions cutanées cancéreuses et précancéreuses chez les PAA de l'HDB a concerné les années 2019 et 2020

L'analyse de régression est une méthode statistique de modélisation des relations entre différentes variables. La régression logistique binaire met en exergue la relation entre une variable dépendante binaire Y et des variables explicatives continues ou catégorielles  $X_1, X_2, X_n$  ; pour identifier la variation de Y en fonction des variables explicatives. Cette régression a pour formule générale : **logit [Variable dépendante] =  $\beta_0 + \beta_1 X_1 + \beta_2 X_2 + \dots + \beta_n X_n$** . Les résultats sont exprimés en Odds Ratio (OR). Sont précisés, l'intervalle de confiance (IC= 95%) et les valeurs de p.

Plus spécifiquement dans notre cas, dans notre modèle, nous avons intégré les variables indépendantes suivantes : l'âge, le genre, la zone de provenance, la profession, la présence d'éphélides, l'utilisation d'une mesure de protection solaire. La variable dépendante était la présence ou non de kératoses actiniques et de carcinomes (lésions précancéreuses ou cancéreuses).

La régression logistique binaire a été conduite avec la méthode de pas-à-pas descendante (Backward). Pour optimiser la qualité de nos modèles, le rapport de vraisemblance a été mesuré et les sujets dont les variables dépendantes (présence de kératoses actiniques, présence de lésions cancéreuses) comportaient des valeurs manquantes n'ont pas été inclus dans les analyses de régression.

#### **4.10. Considérations éthiques**

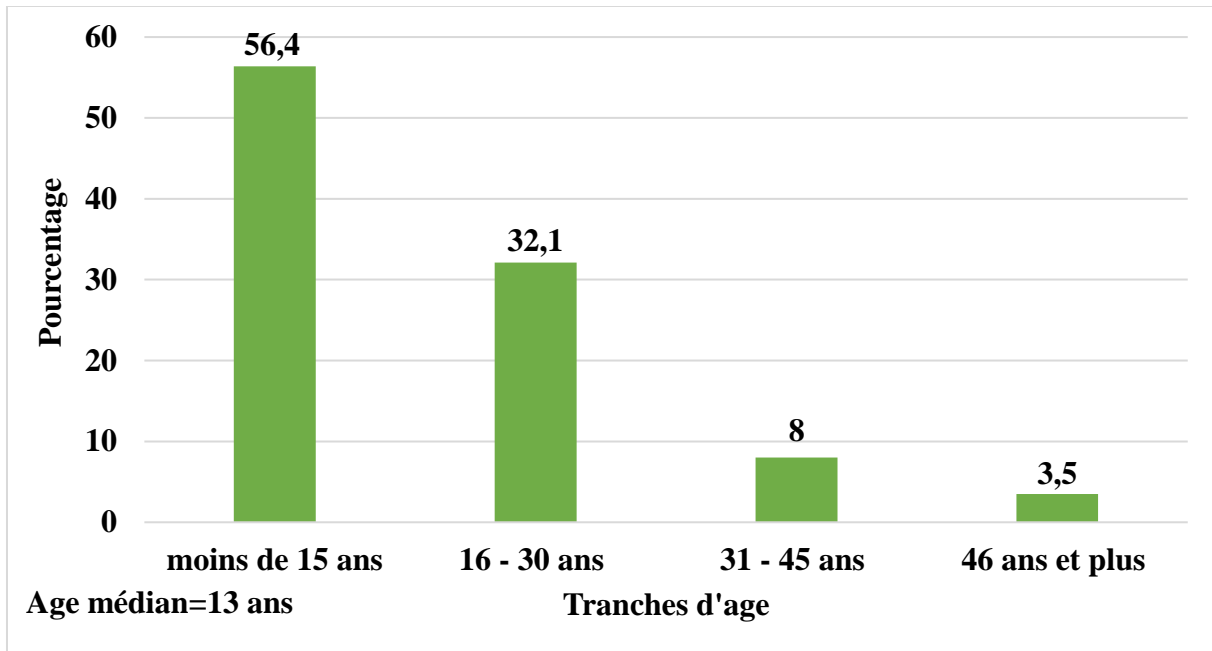
La présente étude a été approuvée par le groupe de chercheurs séniors de l'HDB avant son initiation. Les principes de confidentialité des données ont été respectés. L'analyse a porté sur des données de routine collectées au niveau du service de dermatologie pendant la période d'étude. La base de données a été anonymisée en utilisant des numéros d'identification uniques et en supprimant les noms des patients.

## 5. RESULTAS

La cohorte initiale était de 606 PAA, pour l'étude cas-témoins, nous avons inclus au total 551 PAA. La prévalence de lésions cutanées précancéreuses était de 21,2% (116/546) et celle des cancers cutanés était de 9,2% (44/478). Les données collectées sont présentées comme suit :

### 5.1. Description de la population d'étude

#### 5.1.1. Caractéristiques sociodémographiques



**Figure 5:** Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon la tranche d'âge

L'âge médian des participants de notre étude était de 13 ans avec 0 et 75 comme valeurs minimales et maximales. La tranche d'âge la plus représentée était celle de moins de 15 ans [56,4% (333/591)].

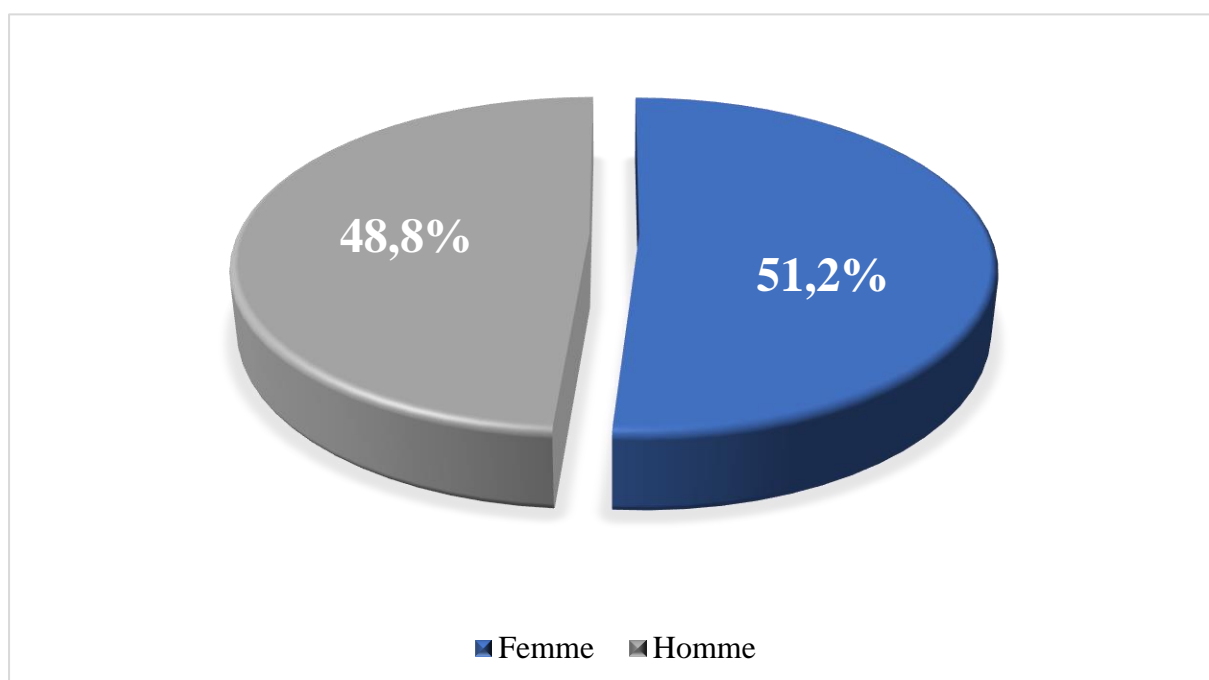


**Tableau I:** Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon le lieu de résidence

Résidence	Fréquence	Pourcentage
<b>Bamako</b>	<b>245</b>	<b>47,6</b>
Kayes	79	15,4
Sikasso	66	12,8
Koulikoro	60	11,7
Ségou	52	10,2
Mopti	10	1,9
Tombouctou	2	0,4
<b>Total</b>	<b>514</b>	<b>100</b>

**Manquants 53**

Au cours de notre étude, la majorité des patients provenaient de Bamako, soit 47,6 % (245/514).



**Figure 6:** Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon le genre

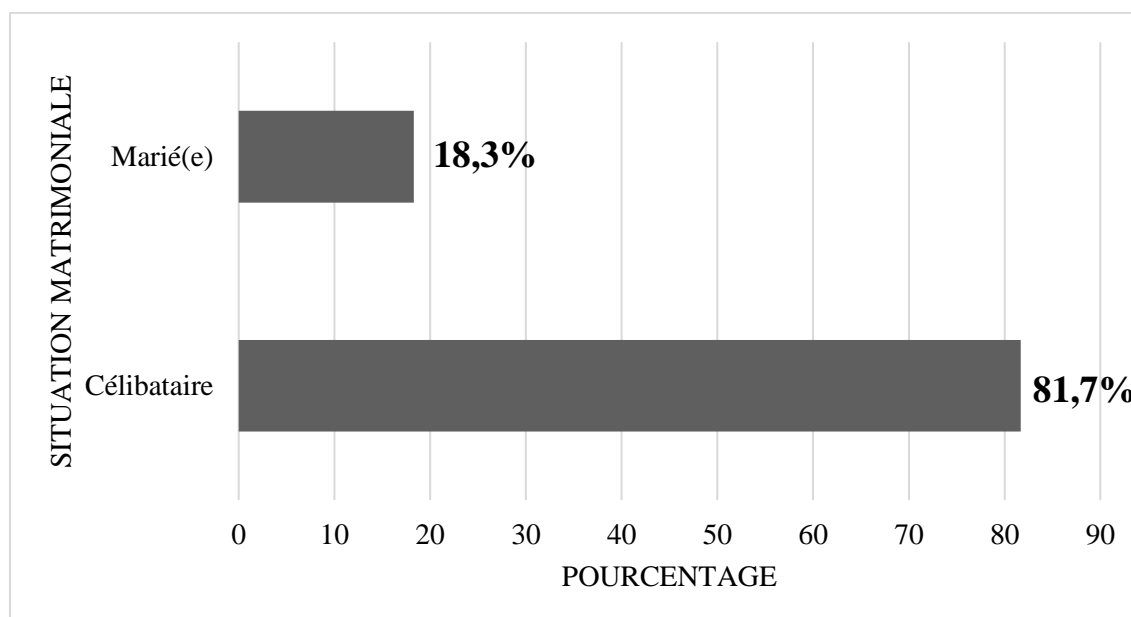
La sex-ratio était de 0,96 (289/303) et le pourcentage de femmes parmi nos participants était de 51,2% (303/592).

**Tableau II:** Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon la profession

<b>Profession</b>	<b>Fréquence</b>	<b>Pourcentage</b>
<b>Elève</b>	<b>159</b>	<b>45,2</b>
<b>Ménagère</b>	<b>75</b>	<b>21,3</b>
Agriculteur	33	9,4
Commerce	26	7,4
Etudiant	24	6,8
Employé de bureau	17	4,8
Ouvrier	10	2,8
Enseignant	5	1,4
Agent de santé	3	0,8
<b>Total</b>	<b>352</b>	<b>100</b>

**Enfants : 236 ; Manquants : 18**

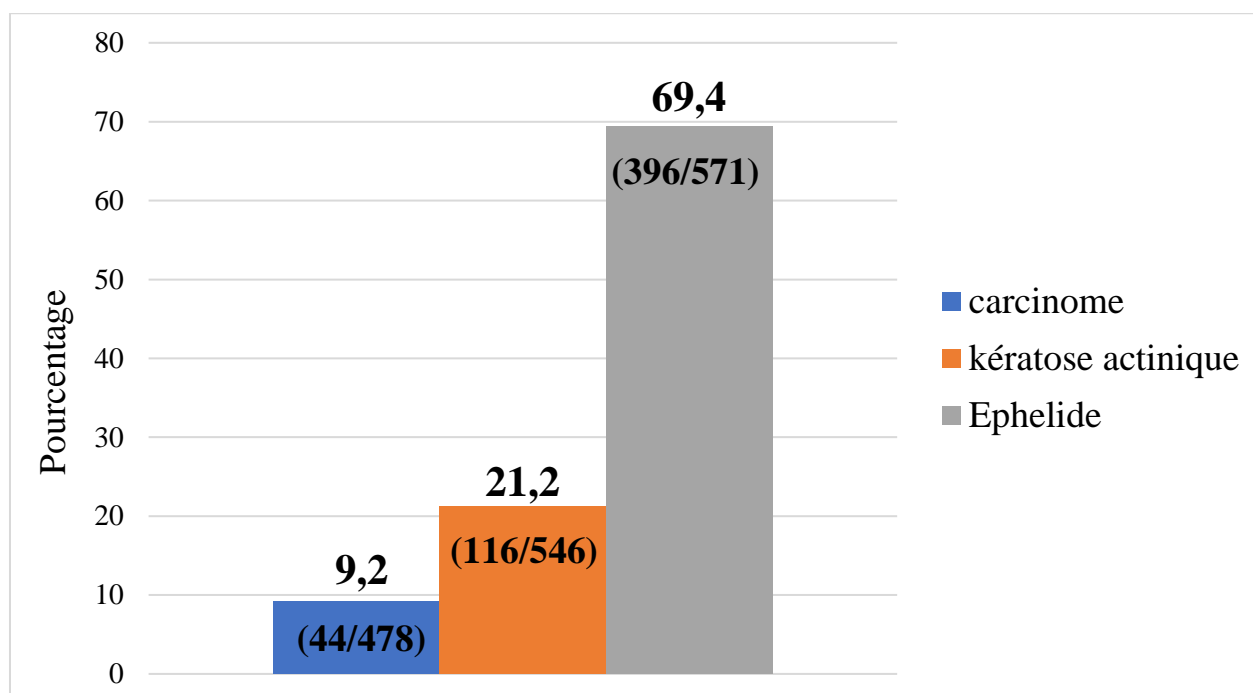
Parmi les PAA incluses dans notre étude, 45,2% (159/352) étaient des élèves et 21,3% (75/352) des ménagères.



**Figure 7:** Répartition des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022 selon la situation matrimoniale

Les participants de notre étude étaient majoritairement célibataires 81,7% (484/592).

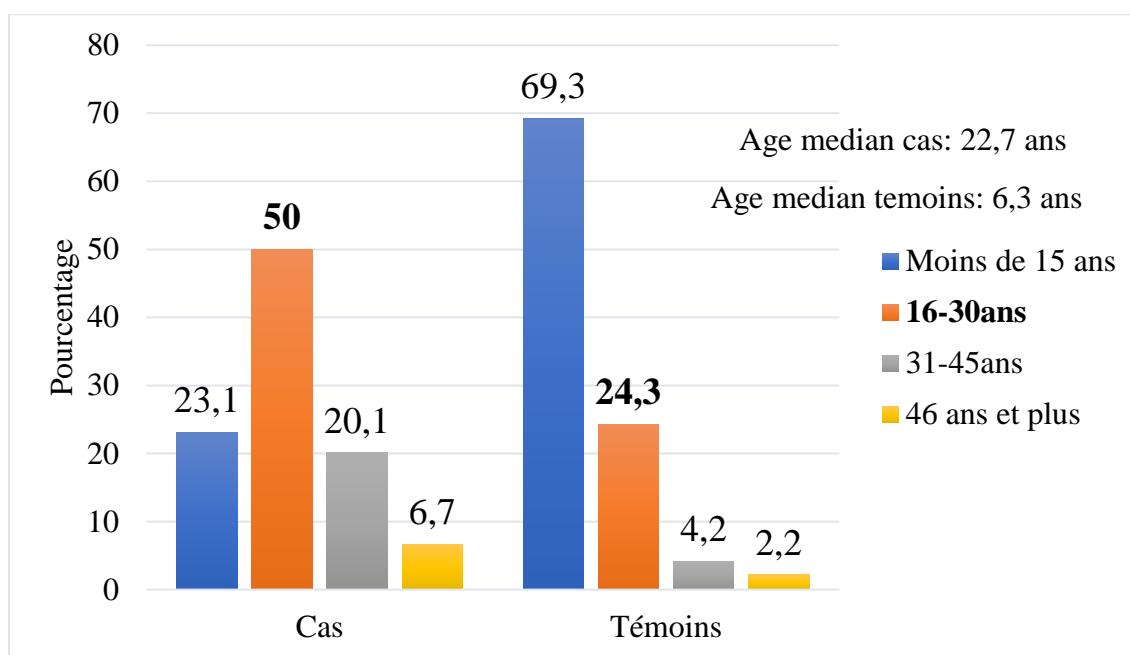
### 5.1.2. Prévalence des lésions cutanées



**Figure 8 :** Fréquence des types de lésions cutanées répertoriées chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

La fréquence des éphélides était de 69,4% (396/571), celle des kératoses actiniques était de 21,2 % (116/546) et celle de carcinomes était de 9,2% (44/478).

### 5.1.3. Répartition des caractéristiques sociodémographiques en fonction des lésions précancéreuses ou cancéreuses



**Figure 9:** Répartition de la fréquence des lésions précancéreuses et cancéreuses en fonction de l'âge des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

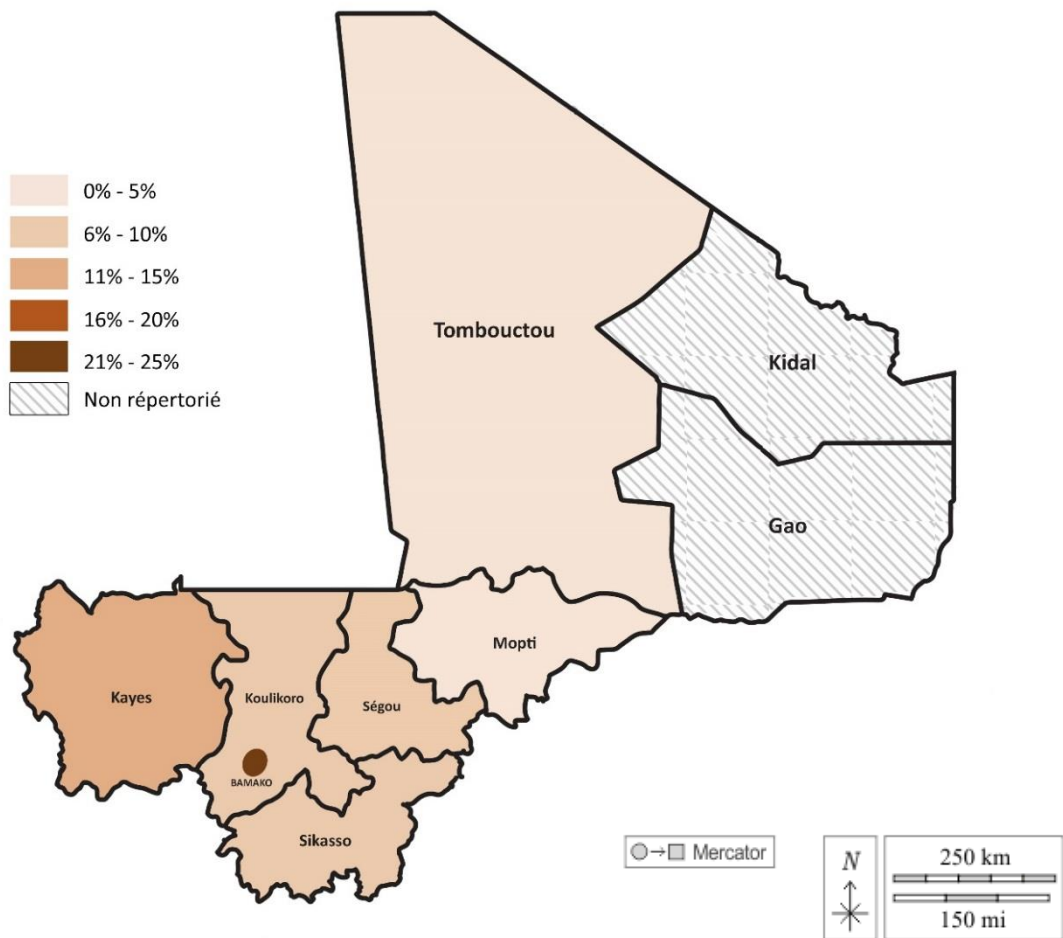
L'âge médian de nos cas était de 22,7 ans tandis que celui de nos témoins était de 6,3 ans. La tranche d'âge de 16 à 30 ans représentait 50% (67/134) parmi nos cas contre 24,3% (98/404) parmi nos témoins.

**Tableau III:** Répartition de la fréquence des lésions précancéreuses ou cancéreuses en fonction des caractéristiques sociodémographiques des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Caractéristiques	Cas		Témoins		OR (IC à 95%)
	n	%	n	%	
<b>Genre</b>					
Féminin	62	46,3	214	52,7	1
<b>Masculin</b>	72	<b>53,7</b>	192	<b>47,3</b>	<b>0,77 [0,52-1,16]</b>
<b>Total</b>	134	100	406	100	
N= 540 ; NR : 11					p= 0,196
<b>Profession</b>					
Non exposés aux UV	34	25,8	226	55,3	1
<b>Exposés aux UV</b>	98	<b>74,2</b>	183	<b>44,7</b>	<b>0,28 [0.17 ; 0.44]</b>
<b>Total</b>	132	100	409	100	
N= 541 ; NR :10					p=10 <sup>-3</sup>
<b>Zone de Provenance</b>					
Zone urbaine	46	39,3	180	47,4	1
<b>Zone rurale</b>	71	<b>60,7</b>	200	<b>52,6</b>	<b>0,72 [0,46-1,12]</b>
<b>Total</b>	117	100	380	100	
N= 497 ; NR :54					p=0,14

**OR :** odds ratio ; **NR :** non renseigné ;

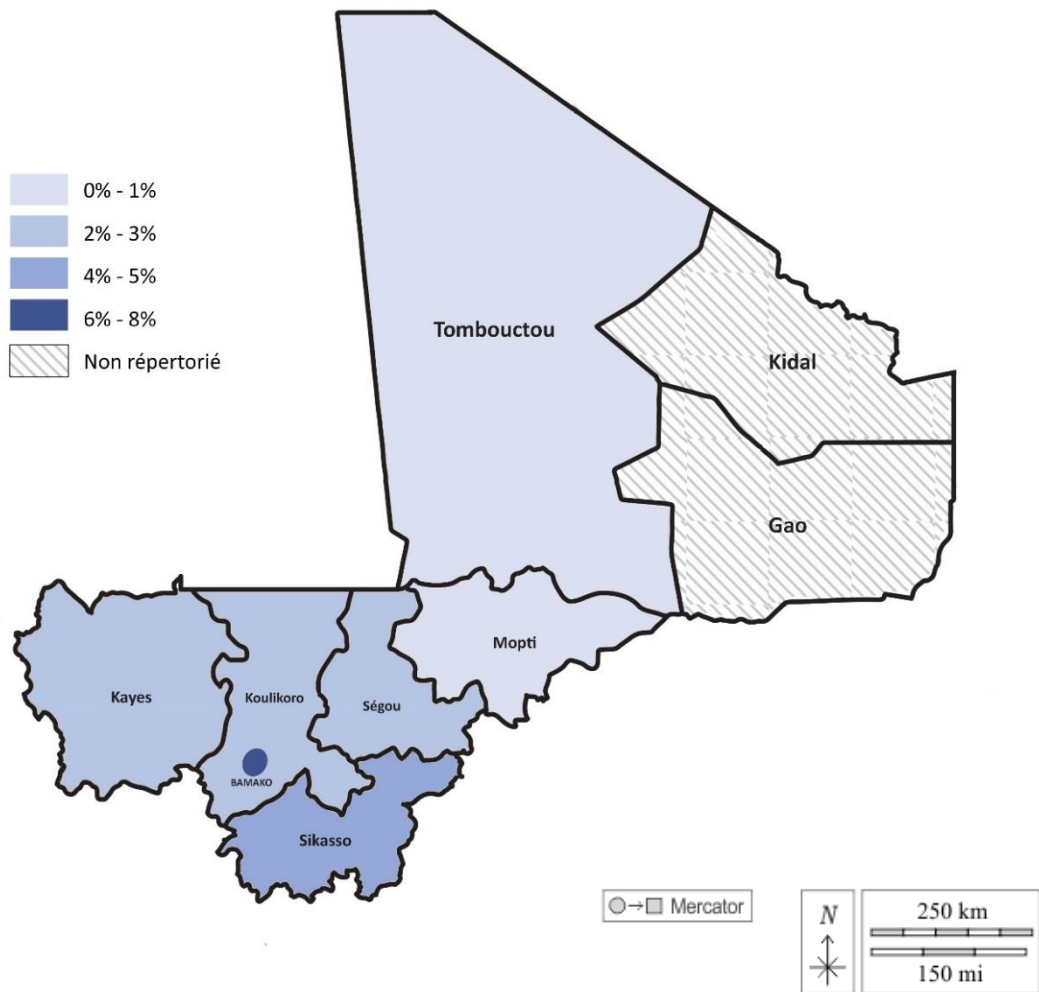
Au cours de notre série, les patients de genre masculin représentaient 53,7% (72/134) chez les cas contre 47,3% (192/406) parmi les témoins. La fréquence des PAA dont la profession les exposait aux rayons UV étaient de 74,2% (98/132) chez les cas et de 44,7% (183/409) chez les témoins. Le pourcentage des participants qui provenaient de zones rurales étaient de 60,7 % (71/117) chez les cas contre 52,6% (200/271) chez les témoins.



**Figure 10:** Cartographie de la fréquence des éphélides en fonction de la situation géographique des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Source : <https://d-maps.com/m/africa/mali/mali18.gif>

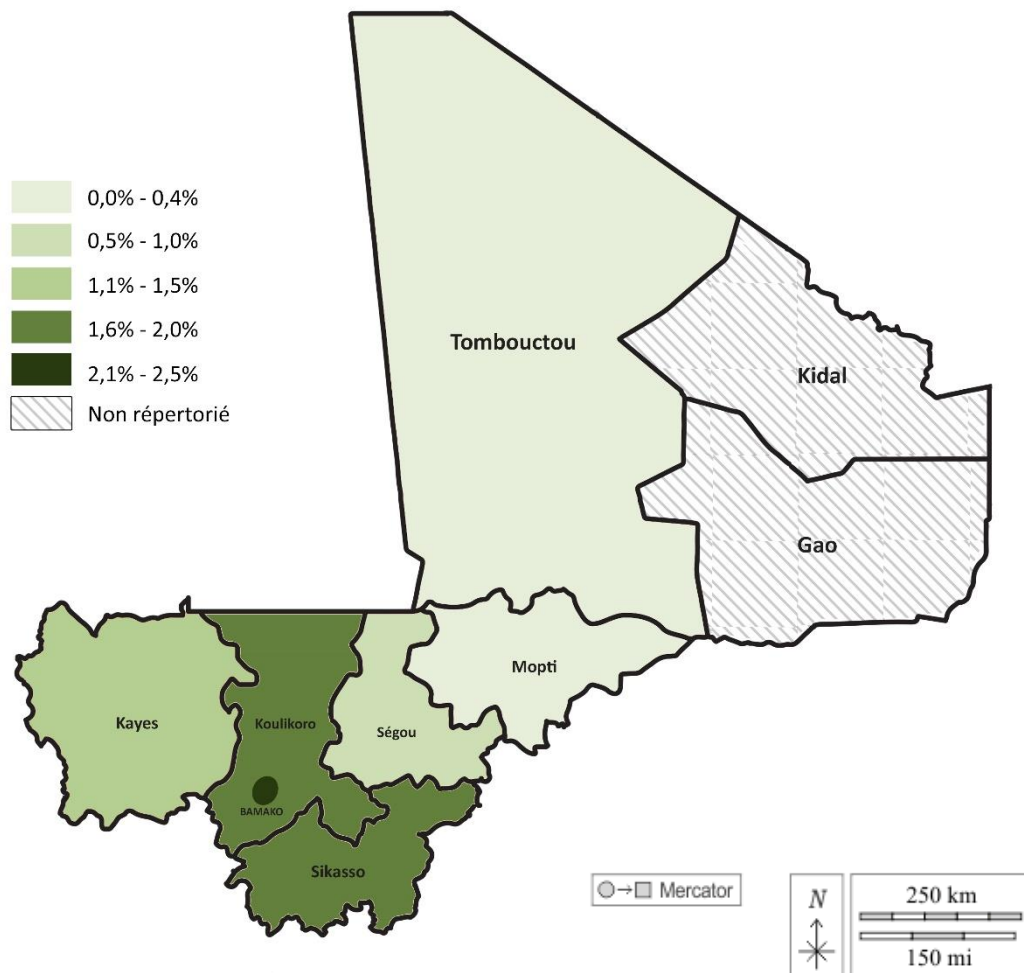
La proportion de nos participants provenant de Sikasso présentant des éphélides était de 9,6% (50/521) contre 1,7% (9/521) pour ceux provenant de Mopti.



**Figure 11:** Cartographie de la fréquence des kératoses Actiniques en fonction de la situation géographique des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Source : <https://d-maps.com/m/africa/mali/mali18.gif>

Parmi nos participants, le pourcentage de kératoses actiniques était de 8,1% (40/496) chez ceux qui résidaient à Bamako et de 3,8% (19/496) chez ceux qui résidaient à Sikasso. Aucun cas de kératoses actiniques n'a été répertorié à Tombouctou.



**Figure 12:** Cartographie de la fréquence des lésions cancéreuses en fonction de la situation géographique des personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

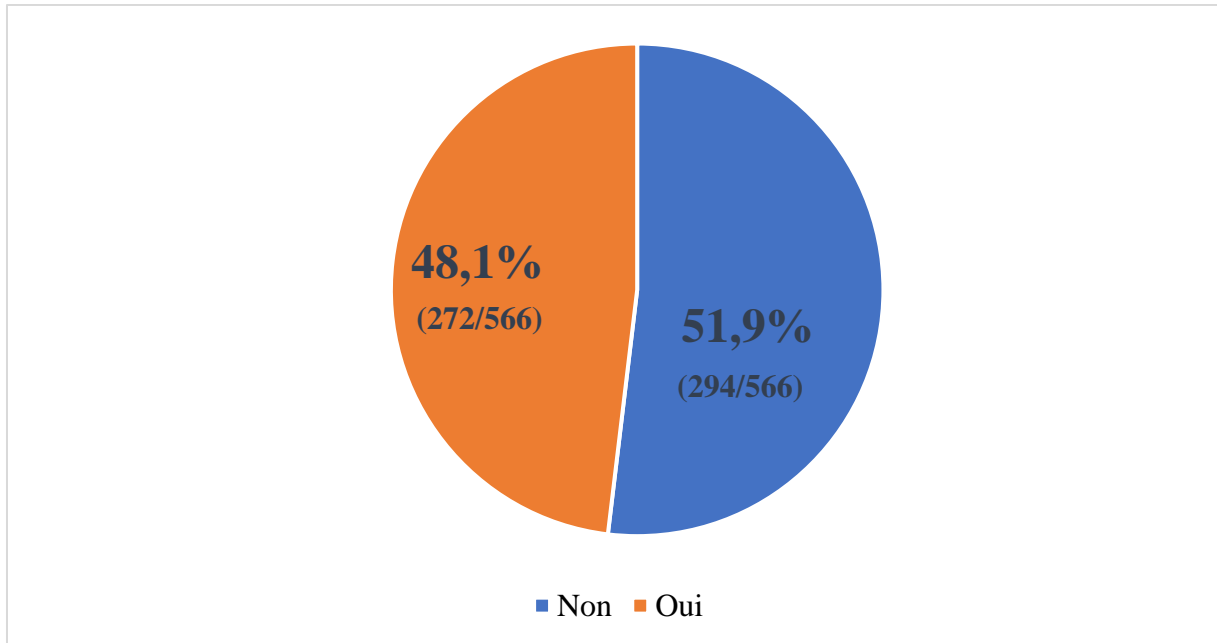
Source : <https://d-maps.com/m/africa/mali/mali18.gif>

La fréquence des lésions cancéreuses parmi nos patients était de 2,3% (10/433) pour ceux provenant de Bamako quand elle était de 1,6% (7/433) à Koulikoro et 0,9% (4/433) à Ségou.



## 5.2. Mesures de protection

### 5.2.1. Notion d'utilisation de mesures de protection

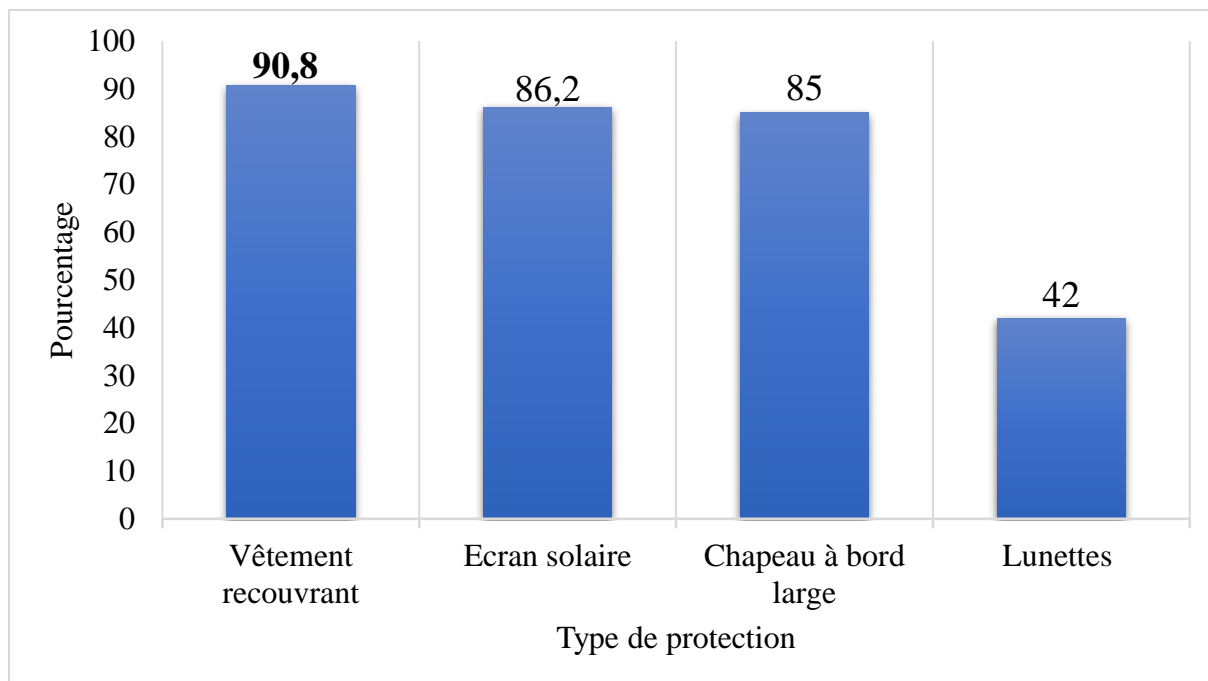


**Oui** : utilisation de mesures de protection solaire

**Non** : Non utilisation de mesures de protection solaire

**Figure 13:** Répartition des PAA suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako en fonction du statut d'utilisation au moins une mesure de protection solaire de 2018 à 2022

Pour un total de 566 PAA, 294 (51,9 %) n'utilisaient pas de mesures de protection contre les rayonnements solaires.



**Figure 14:** Distribution de la fréquence du type de mesures de protection utilisé par les PAA suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Le type de mesure de protection le plus utilisé était les vêtements recouvrant [247/272 (90,8%)].

### 5.2.2. Variation de la fréquence des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses selon le statut d'utilisation des mesures de protection solaire

**Tableau IV:** Variation de la fréquence des lésions cutanées cancéreuses ou précancéreuses selon le statut d'utilisation d'au moins une mesure de protection chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Protection solaire	Cas		Témoins		OR (IC à 95%)
	n	%	n	%	
Oui	47	35,6	210	52,1	1
Non	85	<b>64,4</b>	193	<b>47,9</b>	<b>0,51[0,33-0,77]</b>
<b>Total</b>	132	100	403	100	
N=535 ;		NR :16		p= 0,001	

OR : Odds Ratio ; NR : Non Renseigné ;

La fréquence des participants qui n'utilisaient aucune mesure de protection solaire était de 64,4% (85/132) chez les cas lorsqu'elle était de 47,9% (193/403) parmi les témoins (Test Chi2 de Pearson, p=0,001).

### 5.3. Variation de la fréquence des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses selon le nombre d'enfants de la fratrie

**Tableau V:** Variation de la fréquence des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses selon le nombre d'enfants de la fratrie au sein des personnes atteintes d'Albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Nombre d'enfants de la fratrie	Cas		Témoins	
	n	%	n	%
1 à 3	27	21,8	157	40,6
4 à 6	43	34,7	150	38,8
<b>7 à plus</b>	54	<b>43,5</b>	80	<b>20,7</b>
<b>Total</b>	124	100	387	100
N=511 ;		NR :40		p= 10 <sup>-3</sup>

**NR :** Non Renseigné

La fréquence des PAA issues d'une famille constituée de plus de 7 enfants était de 40,5% (54/124) chez les cas contre 20,7% (80/387) chez les témoins. La différence de fréquence des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses entre les groupes de nombres d'enfants était supérieure à celle attendue au hasard (test Chi2 de Pearson, p= 10<sup>-3</sup>).

#### 5.4. Répartition des PAA suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako selon la présence de lésions dermatologiques

Tableau VI: Répartition des PAA suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako selon la présence de lésions dermatologiques de 2018 à 2022

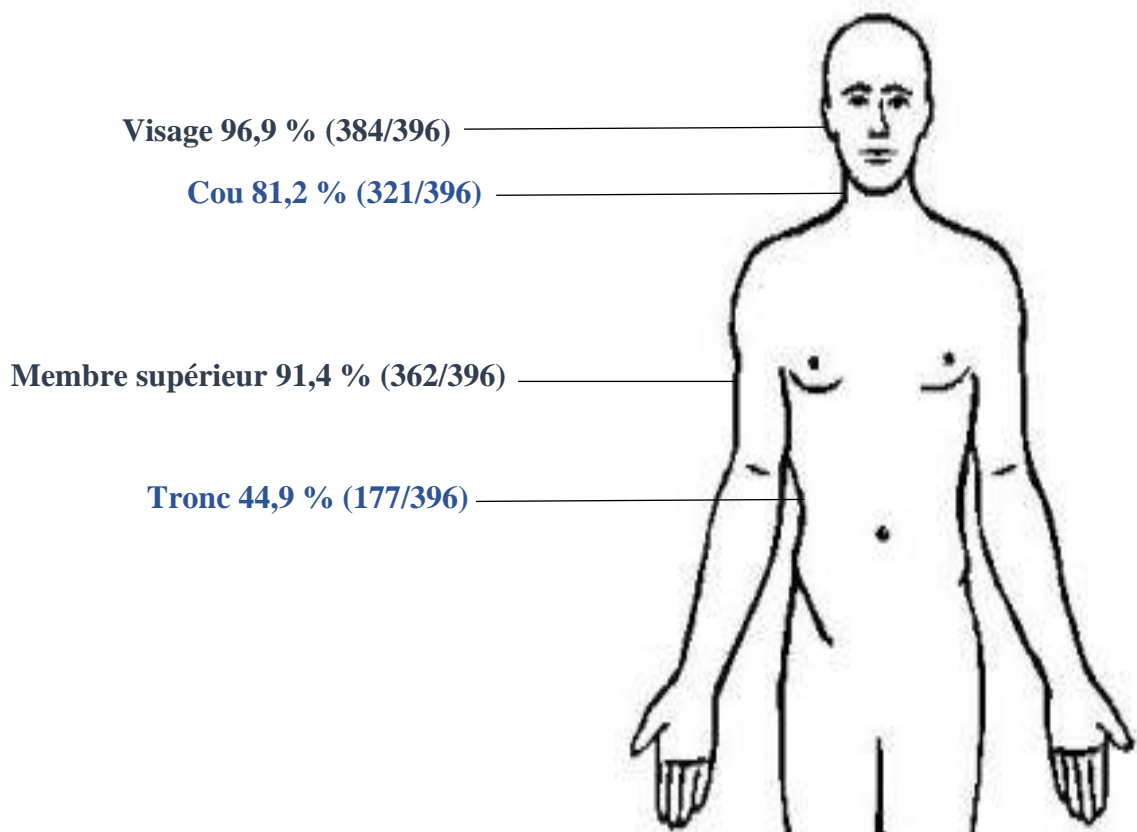
Lésions dermatologiques	Fréquence	Pourcentage
<b>Chéilite</b>	<b>51</b>	<b>29,2</b>
<b>Pyodermite</b>	<b>50</b>	<b>28,6</b>
Bourbouille	16	9,2
Acné	14	8
Eczéma	14	8
Dermatite séborrhéique	11	6,3
Prurigo	10	5,7
Teigne	9	5,2
<b>Total</b>	<b>175</b>	<b>100</b>

Au cours de notre série, les lésions dermatologiques les plus représentées étaient les chéilites et les pyodermes avec comme pourcentages 29,2% (51/175) et 28,6% (50/175).

## 5.5. Description des différentes lésions cutanées

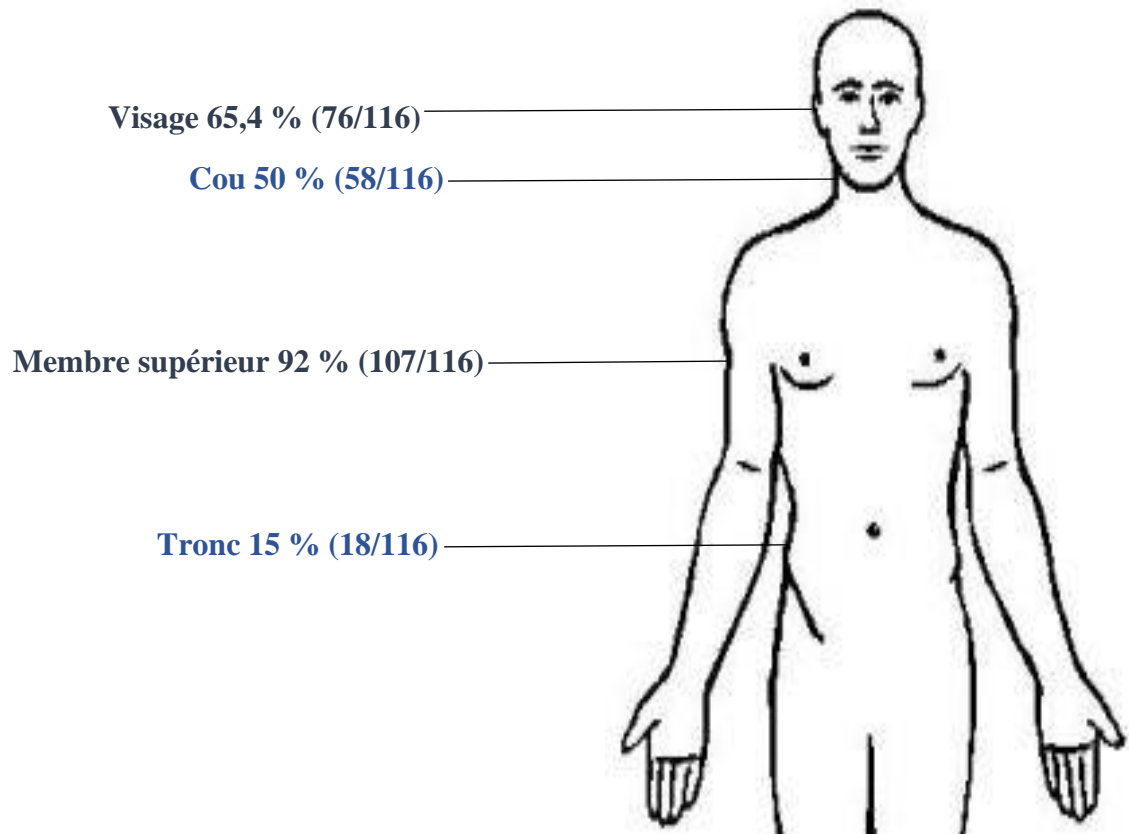
### 5.5.1. Localisation des lésions cutanées

**NB :** A noter que dans notre population d'étude, un individu pouvait présenter à la fois plusieurs lésions cutanées sur diverses parties du corps.



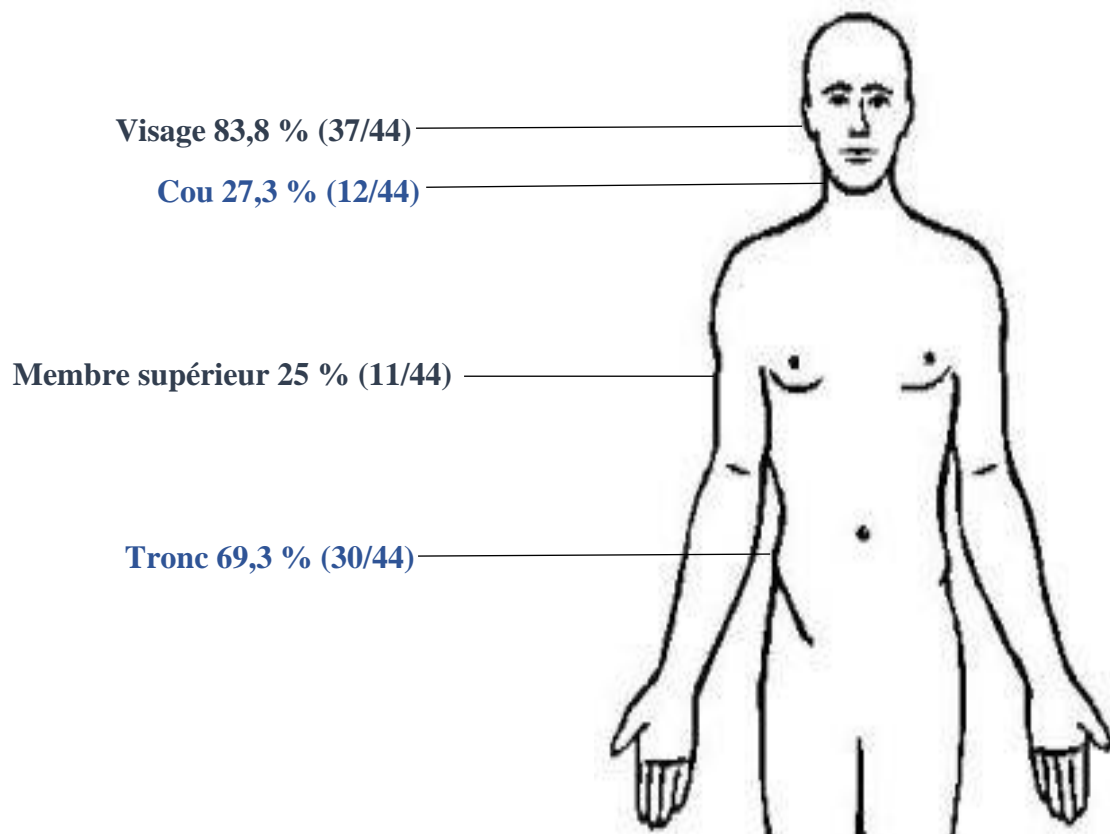
**Figure 15:** Localisation anatomique des lésions bénignes chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Les lésions bénignes étaient plus fréquentes sur le visage [96,9% (384/396)] et les membres supérieurs [91,4% (362/396)].



**Figure 16:** Localisation anatomique des lésions précancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

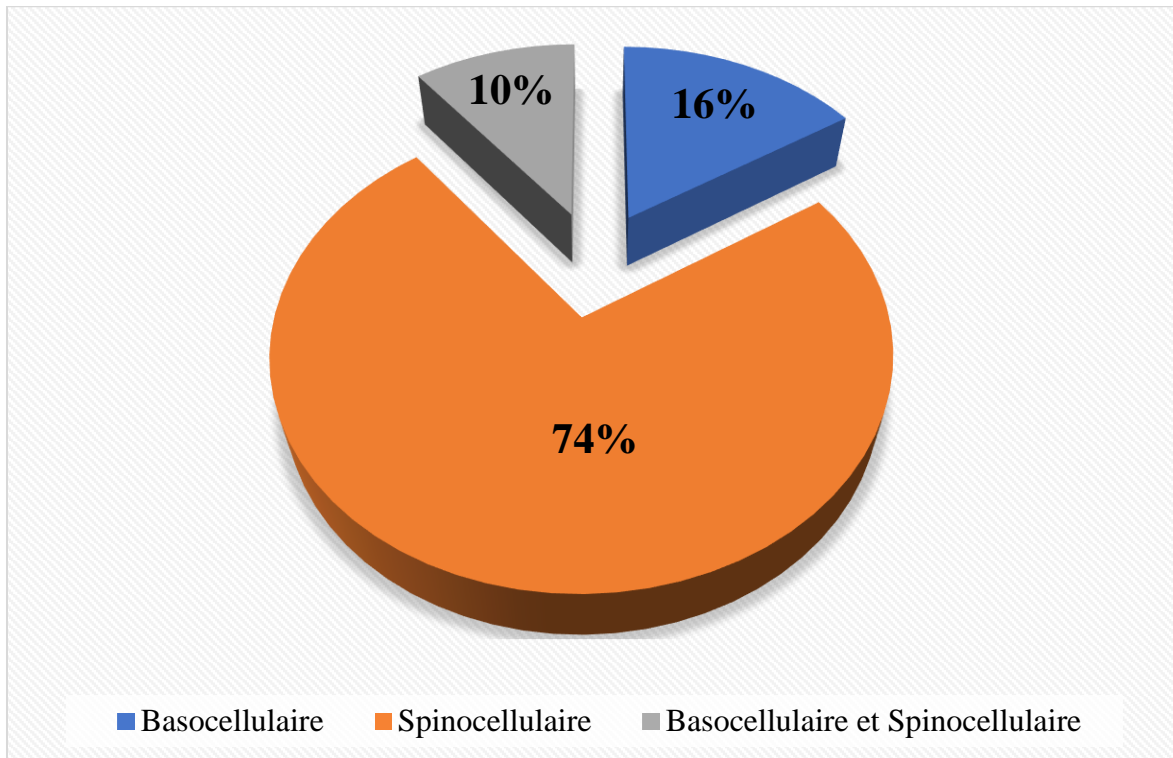
Les lésions précancéreuses étaient majoritairement localisées sur les membres supérieurs [92% (107/116)] et le visage [65,4% (76/116)].



**Figure 17:** Localisation anatomique des lésions cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Au cours de notre étude, la fréquence des lésions cancéreuses était de 83,8 % (37/44) pour le visage et de 69,3% (30/44) pour le tronc. A contrario, pour les zones comme le cou et les membres supérieurs, elle était respectivement de 27,3% (12/44) et de 25% (11/44).

### 5.5.2. Type de carcinomes



**Figure 18:** Fréquence du type de carcinome présent chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

Le carcinome spinocellulaire était le plus représenté 74% (14/19). Les PAA présentant les 2 types de carcinome (basocellulaire et spinocellulaire) représentaient 10% (2/19) du total.



### 5.6. Variation de la fréquence annuelle de 2019 à 2020 des cas de lésions précancéreuses ou cancéreuses

**Tableau VII:** Variation de la fréquence annuelle de 2019 à 2020 des cas de lésions précancéreuses ou cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2019 à 2020

Années	Cas		Témoins		Total	
	n	%	n	%	n	%
<b>2019</b>	70	<b>26,8</b>	191	<b>73,2</b>	261	100
<b>2020</b>	30	<b>23,8</b>	86	<b>76,2</b>	126	100
<b>N=548 ;</b>					p= 0,51	

En 2019, la fréquence des cas était de 26,6% (70/261) tandis que celle des témoins était de 73,2% (191/261). En 2020 la fréquence des cas était de 23,8% (30/126) lorsque celle des témoins était de 76,2% (86/126). Ces différences de fréquences n'étaient pas statistiquement significatives (p=0,510).

### 5.7. Facteurs associés à la survenue des lésions précancéreuses ou cancéreuses

**Tableau VIII:** Facteurs associés à la survenue des lésions précancéreuses ou cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme suivies à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako de 2018 à 2022

<b>Facteurs</b>	<b>OR ajusté</b>	<b>IC (95%)</b>	<b>Valeur de p</b>
<b>Tranche d'âges</b>			
Moins de 22 ans	1		
<b>Plus de 22 ans</b>	<b>4,26</b>	<b>2,58- 7,1</b>	<b>&lt;10<sup>-3</sup></b>
<b>Présence d'éphélides</b>			
Non	1		
<b>Oui</b>	<b>2,79</b>	<b>1,41- 5,54</b>	<b>0,0033</b>
<b>Profession</b>			
Non exposés aux UV	1		
<b>Exposées aux UV</b>	<b>2,36</b>	<b>1,43- 3,92</b>	<b>0,0008</b>
<b>Likelihood Ratio : 74,86</b>			

Un ajustement fut réalisé pour l'association de la présence d'éphélides, de l'âge et de la profession.

Les PAA de plus de 22 ans étaient 4,26 fois plus susceptibles de présenter des lésions précancéreuses ou cancéreuses que les PAA âgées de moins de 22 ans [ORa= 4,26 (2,58-7,1)]. Les PAA présentant des éphélides étaient 2,79 fois plus susceptibles de présenter des lésions précancéreuses ou cancéreuses que les PAA qui n'en présentaient pas [ORa= 2,79 (1,41-5,54)]. Celles exposées aux rayons UV dans le cadre de l'exercice de leur profession étaient 2,36 fois plus susceptibles de présenter des lésions précancéreuses ou cancéreuses que celles n'étant pas exposées aux rayons UV [ORa= 2,36 (1,43-3,92)].

Toutes les associations entre la présence de lésions cancéreuses et les différents facteurs évoqués ci-dessus étaient statistiquement significatives.

## 6. COMMENTAIRES ET DISCUSSION

Dans le but d'étudier la variation des fréquences et des facteurs associés à la survenue de lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme au sein de l'HDB, nous avons mené une étude cas témoins nichée dans une cohorte de 2018 à 2022.

### 6.1. Les caractéristiques sociodémographiques

L'âge médian des participants de notre étude était de 13 ans avec 0 et 75 comme extrêmes. La fréquence de PAA âgées de 0 à 15 ans était de 56,4%. Notre population d'étude était jeune et pourrait être représentative de la configuration de la population africaine qui est majoritairement jeune [79].

L'âge médian de nos cas était de 22,7 ans tandis que celui de nos témoins était de 6,3 ans. La tranche d'âge de 16 à 30 ans représentait 50% parmi nos cas contre 24,3% parmi nos témoins. Bon nombre d'études réalisées en Afrique font état d'un taux plus élevé de lésions précancéreuses et cancéreuses dans les tranches d'âge les plus jeunes (moins de 25 ans). En l'occurrence en Tanzanie et au Nigéria où J Luande et al (1985) [38] et King R et al (2019) [80] ne trouvaient aucun patient exempt de lésions précancéreuses ou cancéreuses à plus de 20 ans. Sachant que ces lésions sont invasives et mortelles, nous pouvons supposer qu'il y aurait une diminution de l'espérance de vie des PAA dû aux cancers cutanés. Cela reste une hypothèse et pour l'affirmer, une étude sur le taux de mortalité des PAA est nécessaire. Au cours de notre série, la sex-ratio était de 0,96. Les femmes représentaient 51,2%. Cette valeur est similaire à celle de Amani C [25] dans son étude sur les plantes médicinales utilisées pour la protection cutanée de l'albinisme en 2019 rapportait une sex-ratio de 0,70. Cette prédominance féminine pourrait s'expliquer par le fait que les femmes soient plus soucieuses de leur apparence, de leur esthétique.

La majorité de nos participants provenaient de Bamako. Probablement parce que notre cadre d'étude était l'HDB. Au Mali, cet hôpital est le seul de la spécialité dermatologie. Bien que la prévalence exacte de PAA soit méconnue, le manque de personnels de santé qualifiés sur la prise en charge effective des affections liées à cette condition et la distance à parcourir pour accéder aux soins de santé restent un réel problème de santé publique. Cependant pour palier à ce problème depuis 2015 au Mali, le concept de télédermatologie a été initié. Il est basé sur la mise en relation de professionnels de santé en utilisant les technologies de l'information et de

la communication pour le diagnostic des affections dermatologiques et a permis à nos jours l'implication de plus 88 centres de santé périphériques [81].

Les élèves étaient les plus représentés dans notre population (45,2%). Ces résultats sont similaires à ceux de Gassama M, mais divergent de ceux de Simpara B dont les patients provenant de zones rurales avaient comme professions majoritaires ménagères et cultivateurs. La prépondérance d'élèves est logique, notre population d'étude étant majoritairement jeune et vivant en zone urbaine où le taux d'alphabétisation est plus élevé.

## **6.2. La prévalence des lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses**

### **6.2.1. La prévalence des lésions cutanées précancéreuses**

La prévalence de lésions cutanées précancéreuses était de 21,2%. Cette prévalence est inférieure à celle retrouvée dans d'autres études. Par exemple Ramos et al [2], dans son étude menée au Brésil en 2021 sur 74 patients albinos rapportait une prévalence de lésions précancéreuses de 43%. Bien qu'ayant un échantillon plus grand, notre faible prévalence pourrait s'expliquer par le caractère jeune de notre population. Effectivement, il est admis que le risque de survenue des lésions précancéreuses accroit proportionnellement avec l'âge [82]. Cette faible prévalence pourrait aussi s'expliquer par le fait que les PAA de notre population d'étude sont suivies régulièrement à l'HDB où elles sont sensibilisées sur les méthodes de prévention des lésions cutanées précancéreuses.

### **6.2.2. La prévalence des lésions cutanées cancéreuses**

Les cancers cutanés sont rares sur la peau noire. Selon une étude de 5 ans menée par Dembélé S [13] à l'HDB et au CHU point G sur les cancers cutanés chez des personnes normalement pigmentées, une prévalence de lésions cutanées cancéreuses de 8,7% a été retrouvée. Dans notre étude, nous avons retrouvé une prévalence de lésions cancéreuses (9,2%) supérieure à la leur. Cela confirme l'influence de l'albinisme comme facteur de risque des lésions cutanées.

Néanmoins, la prévalence de lésions cancéreuses (9,2%) était supérieure aux 2,2% et 4,6 % rapportés respectivement au Mali [83] et en France [84], mais inférieure aux 12,4 % rapportés au Togo [12], aux 25 % en Tanzanie [85] et aux 23 % en Afrique du Sud [86]. Cette nette différence de fréquence peut être due au caractère uni centrique de notre étude qui était centrée

sur l'HDB. Pour la conception de l'étude Sud-africaine les associations, écoles, hôpitaux et cliniques ont été sollicitées pour référer à l'auteur toutes les PAA. Pour la réalisation des études menées au Togo et en Tanzanie, des campagnes de consultations par des équipes mobiles avaient été réalisées à travers le pays touchant ainsi plusieurs localités surtout les zones rurales. Cela met en lumière la nécessité de multiplier les campagnes de consultations mobiles déjà organisées par les dermatologues maliens car ces zones rurales sont en général moins bien desservies en termes de couverture sanitaires dans les pays sous-développés et les PAA qui y vivent sont sujettes de discrimination et d'exclusion sociale.

### **6.3. La localisation des lésions cutanées**

#### **6.3.1. Les lésions précancéreuses**

Dans notre étude, les lésions précancéreuses étaient majoritairement rencontrées sur les membres supérieurs et sur le visage. Ces observations sont similaires à celles retrouvées en Tanzanie par Lookingbill et al [85] et peuvent s'expliquer par le fait que les kératoses actiniques se développent majoritairement sur les zones les plus exposées au rayonnement solaire [87].

#### **6.3.2. Les lésions cancéreuses**

Au cours de notre étude, les lésions cancéreuses étaient principalement localisées sur le visage (83,8%). Yakubu et al [88] au Nigéria dans leur étude intitulée « cancers cutanés chez les albinos africains » retrouvaient une prédominance de CSC sur la tête et le cou (82%). Ces observations similaires peuvent être expliquées par le fait que la tête est la partie du corps humain la plus exposée aux rayons solaire, entraînant des doses d'UV cumulatives élevées [82]. De plus, la peau du visage étant très fine, la cicatrisation est plus difficile.

### **6.4. Les types de lésions cancéreuses**

Le pronostic du CBC (carcinome basocellulaire) est excellent s'il est pris en charge tôt. Il ne métastase que très rarement contrairement au CSC (carcinome spinocellulaire) qui est souvent associé à une dose cumulative élevée de rayon UV [89,90]. Parmi nos patients, le type le plus représenté de cancer était le CSC (74%) bien que 10% présentaient à la fois les 2 types de carcinome (basocellulaire et spinocellulaire). Cette prédominance de CSC a été retrouvée au Mali en 2019 [83] (Gassama et al) et au Nigéria en 2009 [91] (Asuquo et al). En revanche, dans

des études menées au Togo en 2019 [92] ( Saka et al) et au Brésil en 2021 [2] (Ramos et al), le carcinome le plus fréquent était le CBC. Ces divergences pourraient être dues à la différence entre les conceptions des études. Le point commun retrouvé entre notre étude et les autres études menées au Mali et au Nigéria est qu'elles ont toutes été réalisées en milieu hospitalier. Dans les séries hospitalières les patients diagnostiqués sont ceux qui se rendent à l'hôpital. Le parcours de soins des PAA étant difficile, très peu d'entre eux ont le réflexe de faire des consultations de routine ou même de consulter pour la moindre lésion, les raisons pouvant être le manque d'information ou de ressources financières et la peur des interventions chirurgicales. De ce fait, le CBC étant typiquement indolore, les PAA qui en sont atteints seront peu susceptibles de se présenter à l'hôpital [93]. De plus, il peut être confondu avec plusieurs affections cutanées comme les naevus dermiques. L'ajout de la démoscopie au diagnostic des cancers de la peau est nécessaire pour le dépistage précoce et l'exclusion des mimiques afin de guider les biopsies. Les PAA doivent aussi être éduquées sur l'auto diagnostic des lésions cutanées et sensibilisées sur la nécessité du diagnostic précoce des cancers.

#### **6.5. Facteurs associés à la survenue de lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses**

Dans notre étude, nous avons retrouvé que les PAA présentant des éphélides étaient 2,79 fois plus susceptibles de faire des lésions précancéreuses ou cancéreuses que ceux qui n'en présentaient pas. Cela diffère des résultats retrouvés par Mouhari et al [12] au Togo et Kromberg et al [94] en Afrique du sud. Dans ces séries, la présence d'éphélides s'est révélée être un facteur protecteur contre les lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses. Les éphélides sont des lésions dues à l'exposition au soleil mais aussi à la génétique. Leur fréquence varie en fonction des différents types d'AOC. N'ayant pas réalisé de phénotypage dans nos séries respectives, nos observations peuvent être difficiles à interpréter.

Du fait de la discrimination et de leur handicap visuel, les PAA sont moins susceptibles d'arriver au bout de leur cursus scolaire/universitaire et rencontrent des difficultés à être employées [95]. Elles sont contraintes de travailler en plein air, accroissant exponentiellement le risque de cancer cutané [96]. Les lésions cancéreuses sont invasives et mortelles pour les PAA. Elles renforcent la stigmatisation et sont souvent présentes dès l'âge adulte. Pour réduire la stigmatisation et permettre une meilleure insertion sociale des PAA, des campagnes de sensibilisation de la population sur l'albinisme et les lésions inhérentes doivent être organisées.

Dans notre série, avoir plus de 22 ans et exercer des professions exposants aux rayons UV étaient des facteurs de risques pour les lésions précancéreuses ou cancéreuses. Le même constat a également été fait par Ramos et al [2] au Brésil en 2021. Cela traduit le rôle cumulatif de l'exposition au soleil et l'imminence de l'usage des mesures de protection dès le bas âge.

## **6.6. Utilisation de mesures de protection**

La principale cause de survenue de lésions cutanées cancéreuses et précancéreuses est l'exposition aux rayons UV [97]. Du fait du déficit en mélanine, les PAA sont plus exposés aux effets néfastes du rayonnement solaire. Ainsi l'utilisation de mesure de protection contre les rayons UV reste le principal moyen de prévention contre le développement des lésions précancéreuses ou cancéreuses.

Bien qu'un réel effort de sensibilisation soit fait par les agents de santé et les différentes associations de défense des droits des PAA, le réflexe de protection contre les rayons UV est loin d'être un acquis. Plus de la moitié de nos participants (51,9 %) n'utilisaient pas de mesures de protection solaire. Ce constat a également été fait par Konate I et al au Burkina Faso en 2018 et par MUKENDI Y et al au Congo en 2023 qui retrouvaient respectivement 64,5% et 55%. L'Afrique étant un continent particulièrement ensoleillé plus de la moitié de l'année, cela constitue un réel problème de santé publique pour les PAA qui y vivent.

## **6.7. Variation annuelle de la fréquence des lésions précancéreuses ou cancéreuses**

Dans l'objectif d'étudier la variation annuelle de fréquences des lésions précancéreuses et cancéreuses nous avons trouvé qu'en 2019, la fréquence des cas était de 26,6% tandis que celle des témoins était de 73,2%. En 2020 la fréquence des cas était de 23,8% lorsque celle des témoins était de 76,2%. Ces différences n'étaient pas statistiquement significatives. La complétude des données en ce qui concerne les périodes de collecte n'étaient pas effective, ainsi pour certaines années, le nombre de mois total ne correspondait pas aux 12 mois d'une année. Les consultations des 12 mois étaient seulement répertoriées pour les années 2019 et 2020.

## **6.8. Forces et limites**

Notre étude avait une bonne puissance (92,32%) et un échantillon conséquent. Elle a permis d'avoir une meilleure compréhension de la complexité du parcours de soin des PAA, ainsi que

des facteurs favorisant la survenue des complications invalidantes et mortelles liées à leur condition. Sa principale force est que l'équipe de consultation était dirigée par des dermatologues.

Cependant, du fait du manquement de certaines données dans la base, il n'a pas été possible de déterminer la variation annuelle de la fréquence des lésions cutanées cancéreuses et précancéreuses chez les PAA de l'HDB. De plus, bien que nous ayons mis en évidence les facteurs associés à la survenue de ces lésions, une étude de cohorte sur des PAA suivies sur une période de 5 à 10 années permettrait de comprendre davantage le mécanisme de survenue des lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses en déterminant le temps d'apparition et l'incidence de ces lésions.



## CONCLUSION

Les prévalences des lésions précancéreuses et cancéreuses chez les PAA étaient respectivement de 21,2% et 9,2%. Ces lésions étaient localisées majoritairement sur le visage et les membres supérieurs. Le type le plus rencontré était le CSC. Les facteurs de risques aux lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses chez les PAA étaient la présence d'éphélides et l'exercice d'une profession exposant aux rayons UV et l'âge de plus de 22 ans.

En effet, les lésions précancéreuses et cancéreuses surviennent dès le plus jeune âge chez les PAA maliens et ont un réel impact sur leur qualité de vie. L'utilisation correcte de toutes les mesures de protection solaire dès le bas âge semble cruciale pour les PAA de Bamako. Par conséquent, des interventions adaptées doivent être élaborées et testées pour prévenir ces lésions cutanées et réduire l'exposition aux rayons UV du soleil.

# RECOMMANDATIONS

À la lumière de tout ce qui précède, nous formulons les recommandations suivantes :

➤ **Aux autorités sanitaires**

- Sensibiliser et éduquer des PAA à l'adoption des mesures de protection contre le soleil ;
- Suivies des PAA dès la naissance ;
- Prévenir et dépister précocement des cancers cutanés pour un meilleur pronostic ;
- Passer vers la numérisation en élaborant des bases de données fiables et exploitables ;
- Formation des agents de santé sur la prise en charge effective des lésions inhérentes à cette condition.

➤ **Aux politiques**

- Formation de plus de dermatologues ;
- Recensement des PAA dans le but d'avoir une prévalence nationale ;

➤ **A l'HDB**

- Ajout du phénotypage au diagnostic de l'albinisme
- Ajout de la démoscopie au dépistage des lésions cutanées.

➤ **Aux PAA**

- Procéder à l'auto dépistage des lésions cutanées ;
- Faire des consultations dermatologiques et ophtalmologiques régulières.

➤ **Aux associations**

- Eduquer aussi la population sur l'albinisme pour prévenir la stigmatisation ;

➤ **A la population**

- Plus de tolérance, acceptation des singularités ;

## REFERENCES

1. Arveiler B, Michaud V, Lasseaux E. Albinism: An Underdiagnosed Condition. *J Invest Dermatol.* 2020;140(7):1449-51.
2. Ramos AN, Ramos JGR, Fernandes JD. Prevalence of premalignant and malignant skin lesions in oculocutaneous albinism patients. *Rev Assoc Médica Bras.* 2021;67:77-82.
3. Montoliu L, Grønskov K, Wei AH, Martínez-García M, Fernández A, Arveiler B, et al. Increasing the complexity: new genes and new types of albinism. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2014;27(1):11-8.
4. Opara KO, Jiburum BC. Skin cancers in albinos in a teaching Hospital in eastern Nigeria - presentation and challenges of care. *World J Surg Oncol.* 2010;8:73.
5. Grønskov K, Ek J, Brøndum-Nielsen K. Oculocutaneous albinism. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;2:43.
6. Ma EZ, Zhou AE, Hoegler KM, Khachemoune A. Oculocutaneous albinism: epidemiology, genetics, skin manifestation, and psychosocial issues. *Arch Dermatol Res.* 2022;
7. Marçon CR, Maia M. Albinism: epidemiology, genetics, cutaneous characterization, psychosocial factors. *An Bras Dermatol.* oct 2019;94(5):503-20.
8. Nations U. Journée internationale de sensibilisation à l'albinisme | Nations Unies [Internet]. United Nations. United Nations; [cité 16 nov 2022]. Disponible sur: <https://www.un.org/fr/observances/albinism-day>
9. Hong ES, Zeeb H, Repacholi MH. Albinism in Africa as a public health issue. *BMC Public Health.* 2006;6:212.
10. Mabula JB, Chalya PL, Mchembe MD, Jaka H, Giiti G, Rambau P, et al. Skin cancers among Albinos at a University teaching hospital in Northwestern Tanzania: a retrospective review of 64 cases. *BMC Dermatol.* 2012;12:5.
11. Lalla Aïcha Diakité : Prévention et prise en charge des personnes atteintes d'albinisme [Internet]. [cité 9 mars 2023]. Disponible sur: <https://www.fondationpierrefabre.org/fr/lalla-aïcha-diakite-prevention-et-prise-en-charge-des-personnes-atteintes-dalbinisme/>
12. Mouhari-Toure A, Akakpo SA, Teclessou JN, Gnossike P, Adam S, Mahamadou G, et al. Factors Associated with Skin Cancers in People with Albinism in Togo. *J Skin Cancer.* 2021;2021:3433493.
13. Sokona MD. Aspects épidémiologiques histologiques et cliniques des tumeurs malignes(cancers) cutanées diagnostiquées dans les services d'anatomie pathologique de Bamako: Faculté de Médecine, de Pharmacie Et d'Odontostomatologie [thèse de médecine]. 2011;65
14. Stienstra R, Dijk W, van Beek L, Jansen H, Heemskerk M, Houtkooper RH, et al. Mannose-binding lectin is required for the effective clearance of apoptotic cells by adipose tissue macrophages during obesity. *Diabetes.* 2014;63(12):4143-53.

15. Driskell RR, Lichtenberger BM, Hoste E, Kretzschmar K, Simons BD, Charalambous M, et al. Distinct fibroblast lineages determine dermal architecture in skin development and repair. *Nature*. 2013;504(7479):277-81.
16. Wong R, Geyer S, Weninger W, Guimberteau JC, Wong JK. The dynamic anatomy and patterning of skin. *Exp Dermatol*. 2016;25(2):92-8.
17. Swindle LD, Thomas SG, Freeman M, Delaney PM. View of normal human skin in vivo as observed using fluorescent fiber-optic confocal microscopic imaging. *J Invest Dermatol*. 2003;121(4):706-12.
18. Garidel P, Fölting B, Schaller I, Kerth A. The microstructure of the stratum corneum lipid barrier: mid-infrared spectroscopic studies of hydrated ceramide:palmitic acid:cholesterol model systems. *Biophys Chem*. 2010;150(1-3):144-56.
19. Yurchenco PD, Amenta PS, Patton BL. Basement membrane assembly, stability and activities observed through a developmental lens. *Matrix Biol J Int Soc Matrix Biol*. 2004;22(7):521-38.
20. Breitzkreutz D, Koxholt I, Thiemann K, Nischt R. Skin basement membrane: the foundation of epidermal integrity--BM functions and diverse roles of bridging molecules nidogen and perlecan. *BioMed Res Int*. 2013;2013:179784.
21. Brenner M, Hearing VJ. The protective role of melanin against UV damage in human skin. *Photochem Photobiol*. 2008;84(3):539-49.
22. Solano F. Photoprotection and skin pigmentation : melanin-related molecules and some other new agents obtained from natural sources. *Molecules*. 2020;25(7):1537.
23. Li M, Knapp SK, Iden S. Mechanisms of melanocyte polarity and differentiation: What can we learn from other neuroectoderm-derived lineages? *Curr Opin Cell Biol*. 2020;67:99-108.
24. Bessou-Touya S, Pain C, Taïeb A, Picardo M, Maresca V, Surlève-Bazeille JE. Chimeric human epidermal reconstructs to study the role of melanocytes and keratinocytes in pigmentation and photoprotection. *J Invest Dermatol*. 1998;111(6):1103-8.
25. Amani C ardine. Plantes médicinales utilisées pour la protection cutanée de l'albinisme: Faculté de pharmacie. 2019;159 [Internet]. Disponible sur: <https://bibliosante.ml/bitstream/handle/123456789/4879/19P20.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
26. Huang X, Saint-Jeannet JP. Induction of the neural crest and the opportunities of life on the edge. *Dev Biol*. 2004;275(1):1-11.
27. Vandamme N, Berx G. From neural crest cells to melanocytes: cellular plasticity during development and beyond. *Cell Mol Life Sci*. 2019;76(10):1919-34.
28. Solano F. Melanins: skin pigments and much more—types, structural models, biological functions, and formation routes. *New J Sci*. 2014;2014:1-28.
29. Napolitano A, Panzella L, Monfrecola G, d'Ischia M. Pheomelanin-induced oxidative stress: bright and dark chemistry bridging red hair phenotype and melanoma. *Pigment Cell Melanoma Res*. 2014;27(5):721-33.

30. Xiao M, Chen W, Li W, Zhao J, Hong YL, Nishiyama Y, et al. Elucidation of the hierarchical structure of natural eumelanins. *J R Soc Interface*. 2018;15(140):20180045.
31. Simon JD, Peles DN. The red and the black. *Acc Chem Res*. 2010;43(11):1452-60.
32. Lai X, Wichers HJ, Soler-Lopez M, Dijkstra BW. Phenylthiourea binding to human tyrosinase-related protein 1. *Int J Mol Sci*. 2020;21(3):915.
33. Solano F. On the metal cofactor in the tyrosinase family. *Int J Mol Sci*. 2018;19(2):E633.
34. Panzella L, Ebato A, Napolitano A, Koike K. The Late Stages of Melanogenesis: Exploring the Chemical Facets and the Application Opportunities. *Int J Mol Sci*. 2018;19(6):E1753.
35. Okamura K, Suzuki T. Current landscape of oculocutaneous Albinism in Japan. *Pigment Cell Melanoma Res*. 2021;34(2):190-203.
36. David CV. Oculocutaneous albinism. *Cutis*. 2013;91(5):E1-4.
37. Keeler C. Cuna Moon-child albinism, 1950-1970. *J Hered*. 1970;61(6):273-8.
38. Luande J, Henschke CI, Mohammed N. The Tanzanian human albino skin. *Natural history. Cancer*. 1985;55(8):1823-8.
39. Lund PM. Oculocutaneous albinism in southern Africa: population structure, health and genetic care. *Ann Hum Biol*. 2005;32(2):168-73.
40. Gong Y, Shao C, Zheng H, Chen B, Guo Y. [Study on genetic epidemiology of albinism]. *Yi Chuan Xue Bao*. 1994;21(3):169-72.
41. Hutton SM, Spritz RA. Comprehensive analysis of oculocutaneous albinism among non-Hispanic caucasians shows that OCA1 is the most prevalent OCA type. *J Invest Dermatol*. 2008;128(10):2442-50.
42. King R; Hearing V; Creel D; Oetting W. Albinism | The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease | OMMBID | McGraw Hill Medical [Internet]. [cité 2022]. Disponible sur: <https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookId=2709&sectionId=225895065>
43. Suzuki T, Tomita Y. Recent advances in genetic analyses of oculocutaneous albinism types 2 and 4. *J Dermatol Sci*. 2008;51(1):1-9.
44. Kerr R, Stevens G, Manga P, Salm S, John P, Haw T, et al. Identification of P gene mutations in individuals with oculocutaneous albinism in sub-Saharan Africa. *Hum Mutat*. 2000;15(2):166-72.
45. Woolf CM, Grant RB. Albinism among the Hopi Indians in Arizona. *Am J Hum Genet*. 1962;14:391-400.
46. Rooryck C, Morice-Picard F, Elçioğlu NH, Lacombe D, Taieb A, Arveiler B. Molecular diagnosis of oculocutaneous albinism: new mutations in the OCA1-4 genes and practical aspects. *Pigment Cell Melanoma Res*. 2008;21(5):583-7.

47. Inagaki K, Suzuki T, Shimizu H, Ishii N, Umezawa Y, Tada J, et al. Oculocutaneous albinism type 4 is one of the most common types of albinism in Japan. *Am J Hum Genet.* 2004;74(3):466-71.
48. Ito S, Suzuki T, Inagaki K, Suzuki N, Takamori K, Yamada T, et al. High frequency of Hermansky-Pudlak syndrome type 1 (HPS1) among Japanese albinism patients and functional analysis of HPS1 mutant protein. *J Invest Dermatol.* 2005;125(4):715-20.
49. Marti A, Lasseaux E, Ezzedine K, Léauté-Labrèze C, Boralevi F, Paya C, et al. Lessons of a day hospital: Comprehensive assessment of patients with albinism in a European setting. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2018;31(2):318-29.
50. Maaloul I, Talmoudi J, Chabchoub I, Ayadi L, Kamoun TH, Boudawara T, et al. Chediak-Higashi syndrome presenting in accelerated phase: A case report and literature review. *Hematol Oncol Stem Cell Ther.* 2016;9(2):71-5.
51. Jeambrun LP. L'albinisme : données historiques.
52. Chelala N. L'albinos en Afrique : La blancheur noire énigmatique. *Albinos En Afr.* 2008;1-218.
53. Phatoli R, Bila N, Ross E. Being black in a white skin: Beliefs and stereotypes around albinism at a South African university. *Afr J Disabil.* 2015;4(1):106.
54. Ruppel OC, éditeur. *Children's rights in Namibia.* Windhoek: Macmillan Education Namibia; 2009. 435 p.
55. Giulio I, Piccirillo R, Bagnato P, Palmisano I, Schiaffino MV. The melanosomal/lysosomal protein OA1 has properties of a G protein-coupled receptor. *Pigment Cell Res Spons Eur Soc Pigment Cell Res Int Pigment Cell Soc.* 2006;19:125-35.
56. Witkop CJ. Albinism: hematologic-storage disease, susceptibility to skin cancer, and optic neuronal defects shared in all types of oculocutaneous and ocular albinism. *Ala J Med Sci.* 1979;16(4):327-30.
57. Creel D, O'Donnell FE, Witkop CJ. Visual system anomalies in human ocular albinos. *Science.* 1978;201(4359):931-3.
58. Bouzas EA, Caruso RC, Drews-Bankiewicz MA, Kaiser-Kupfer MI. Evoked potential analysis of visual pathways in human albinism. *Ophthalmology.* 1994;101(2):309-14.
59. Delevoeye C, Giordano F, van Niel G, Raposo G. La biogénèse des mélanosomes. *Med Sci MS.* 2011;27(2):153-62.
60. Federico JR, Krishnamurthy K. Albinism. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519018/>
61. Grønskov K, Dooley CM, Østergaard E, Kelsh RN, Hansen L, Levesque MP, et al. Mutations in *c10orf11*, a melanocyte-differentiation gene, cause autosomal-recessive albinism. *Am J Hum Genet.* 2013;92(3):415-21.
62. Huizing M, Malicdan MCV, Gochuico BR, Gahl WA. Hermansky-Pudlak Syndrome. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, et al., éditeurs. *GeneReviews®*

[Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 9 nov 2022]. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1287/>

63. Margolis SS, Sell GL, Zbinden MA, Bird LM. Angelman Syndrome. *Neurotherapeutics*. 2015;12(3):641-50.
64. Butler MG, Miller JL, Forster JL. Prader-Willi Syndrome - clinical genetics, diagnosis and treatment approaches: an update. *Curr Pediatr Rev*. 2019;15(4):207-44.
65. Castaño-Jaramillo LM, Lugo-Reyes SO, Cruz Muñoz ME, Scheffler-Mendoza SC, Duran McKinster C, Yamazaki-Nakashimada MA, et al. Diagnostic and therapeutic caveats in Griscelli syndrome. *Scand J Immunol*. 2021;93(6):e13034.
66. Merrill KS, Lavoie JD, King RA, Summers CG. Positive angle kappa in albinism. *J AAPOS Off Publ Am Assoc Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2004;8(3):237-9.
67. Brown SM. Positive angle kappa: a sign of albinism in patients with congenital nystagmus. *Am J Ophthalmol*. 2004;138(4):692-3.
68. Brodsky MC. Positive angle kappa: a confounding variable in the diagnostic testing of patients with albinism. *Br J Ophthalmol*. 2008;92(4):577-8.
69. Minami T, Azuma K, Nakauchi S. Steady-state visually evoked potential is modulated by the difference of recognition condition. *PloS One*. 2020;15(7):e0235309.
70. D J, B R, Mh R, H H. [Exploration of retro-chiasmatic visual pathways in human albinism]. *J Fr Ophtalmol*. avr 2000;23(4).
71. Hu Z, Wang K, Bertsch M, Dunn T, Kehoe T, Kemerley AD, et al. Correlation between electroretinography, foveal anatomy and visual acuity in albinism. *Doc Ophthalmol Adv Ophthalmol*. 2019;139(1):21-32.
72. Lasseaux E, Plaisant C, Michaud V, et al. Molecular characterization of a series of 990 index patients with albinism - PubMed. 2018;31(4):466-474.
73. Bodemer PC, Taieb DC. Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques (FIMARAD).
74. El Kouarty H, Dakhama BSB. Piebaldisme: une anomalie pigmentaire à reconnaître: à propos d'un cas et revue de la littérature. *Pan Afr Med J*. 2016;25:155.
75. Praetorius C, Sturm RA, Steingrimsson E. Sun-induced freckling: ephelides and solar lentigines. *Pigment Cell Melanoma Res*. 2014;27(3):339-50.
76. Rosen T, Lebwohl MG. Prevalence and awareness of actinic keratosis: barriers and opportunities. *J Am Acad Dermatol*. 2013;68(1 Suppl 1):S2-9.
77. Reinehr CPH, Bakos RM. Actinic keratoses: review of clinical, dermoscopic, and therapeutic aspects. *An Bras Dermatol*. 2019;94(6):637-57.
78. Chatterjee K, Rasool F, Chaudhuri A, Chatterjee G, Sehgal VN, Singh N. Basal Cell Carcinoma, Oculo-Cutaneous Albinism and Actinic Keratosis in a Native Indian. *Indian J Dermatol*. 2013;58(5):377-9.

79. Noualhat L. Reporterre. L'Afrique confrontée au boom de sa population [Internet]. Reporterre, le média de l'écologie. [cité 25 janv 2023]. Disponible sur: <https://reporterre.net/L-Afrique-confrontee-au-boom-de-sa-population>
80. King RA, Creel D, Cervenka J, Okoro AN, Witkop CJ. Albinism in Nigeria with delineation of new recessive oculocutaneous type. *Clin Genet*. 1980;17(4):259-70.
81. Un service unique de télédermatologie au Mali [Internet]. Fondation Pierre Fabre. [cité 18 juin 2023]. Disponible sur: <https://www.fondationpierrefabre.org/fr/programmes-en-cours/dermatologie-en-milieu-tropical/mise-en-place-dun-service-de-teledermatologie/>
82. Flohil SC, Leest RJT van der, Dowlatshahi EA, Hofman A, Vries E de, Nijsten T. Prevalence of actinic keratosis and its risk factors in the general population: The Rotterdam study. *J Invest Dermatol*. 2013;133(8):1971-8.
83. Gassama M, Koné MB, Karabinta Y, Sissoko M, Fofana Y, Cissé L, et al. Étude Anatomoclinique de 20 cas de cancers cutanés chez des albinos : Intérêt d'une consultation thématique au Service de Dermatologie du CNAM Bamako/ Mali. *Health Sci Dis [Internet]*. 3 oct 2021 [cité 5 avr 2022];22(10). Disponible sur: <https://www.hsd-fmsb.org/index.php/hsd/article/view/3019>
84. Gamella JF, Carrasco-Muñoz EM, Núñez Negrillo AM. Oculocutaneous albinism and consanguineous marriage among Spanish Gitanos or Calé--a study of 83 cases. *Coll Antropol*. 2013;37(3):723-34.
85. Lookingbill DP, Lookingbill GL, Leppard B. Actinic damage and skin cancer in albinos in northern Tanzania: findings in 164 patients enrolled in an outreach skin care program. *J Am Acad Dermatol*. 1995;32(4):653-8.
86. Kromberg JG, Castle D, Zwane EM, Jenkins T. Albinism and skin cancer in Southern Africa. *Clin Genet*. 1989;36(1):43-52.
87. Ramalingam VS, Sinnakirouchenan R, Thappa DM. Malignant transformation of actinic keratoses to squamous cell carcinoma in an albino. *Indian J Dermatol*. 2009;54(1):46-8.
88. Yakubu A, Mabogunje OA. Skin Cancer in African Albinos. *Acta Oncol*. 1993;32(6):621-2.
89. Beylot-Barry M. Les carcinomes [Internet]. Les carcinomes. [cité 30 janv 2023]. Disponible sur: <https://www.chu-bordeaux.fr/>
90. Diepgen TL, Mahler V. The epidemiology of skin cancer. *Br J Dermatol*. 2002;146 Suppl 61:1-6.
91. Asuquo ME, Ngim O, Ebughe G, Bassey EE. Skin cancers amongst four Nigerian albinos. *Int J Dermatol*. 2009;48(6):636-8.
92. Saka B, Teclessou JN, Akakpo SA, Gnossike P, Doh K, Adam S, et al. A Histopathological Study of Skin Lesions in Individuals with Oculocutaneous Albinism in Togo in 2019. *J Skin Cancer*. 2020;2020:2361957.
93. Enechukwu NA, Ogun GO, Ezejiofor OI, Chukwuanukwu TO, Yaria J, George AO, et al. Histopathologic patterns of cutaneous malignancies in individuals with oculocutaneous albinism in Anambra state, Nigeria: a paradigm swing? *ecancermedicalsecience*. 2020;14:1013.



94. Kromberg JGR, Castle D, Zwane EM, Jenkins T. Albinism and skin cancer in Southern Africa. *Clin Genet.* 2008;36(1):43-52.
95. Les personnes atteintes d'albinisme continuent de souffrir de discriminations, dénonce une experte [Internet]. ONU Info. 2022 [cité 23 sept 2022]. Disponible sur: <https://news.un.org/fr/story/2022/06/1121602>
96. Agale SV, D'Costa GF, Bharambe BM, Bhatia V. Childhood actinic keratosis in an albino transforming into squamous cell carcinoma. *Indian Dermatol Online J.* 2012;3(3):199-201.
97. Narayanan DL, Saladi RN, Fox JL. Ultraviolet radiation and skin cancer. *Int J Dermatol.* 2010;49(9):978-86.

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET  
MALI  
DES AFFAIRES SOCIALES



Tél.: (223) 20 22 51 31 - Fax: (223) 20 22 28 45  
Site web : www.hdermbamako.ml

REPUBLIQUE DU

Un Peuple - Un But - Une Foi

## DOSSIER PATIENT ALBINS

Numéro Dossier: .....

Médecin:.....

Date inclusion : ...../...../.....

Lieu:.....

### Identité

Nom :		Profession	Famille de : .....
Prénom		Provenance : .....	Nationalité:..... ...
Date de naissance	...../...../.....	Age: .....	Contact: .....
Sexe	Masculin      Féminin	Ethnie: .....	
Niveau d'instruction:	Non scolarisé      primaire	secondaire:	supérieur
Statut Matrimonial	Marié      Célibataire :	veuf(ve)      Divorcé(e)	raison divorce :.....

### Antécédents

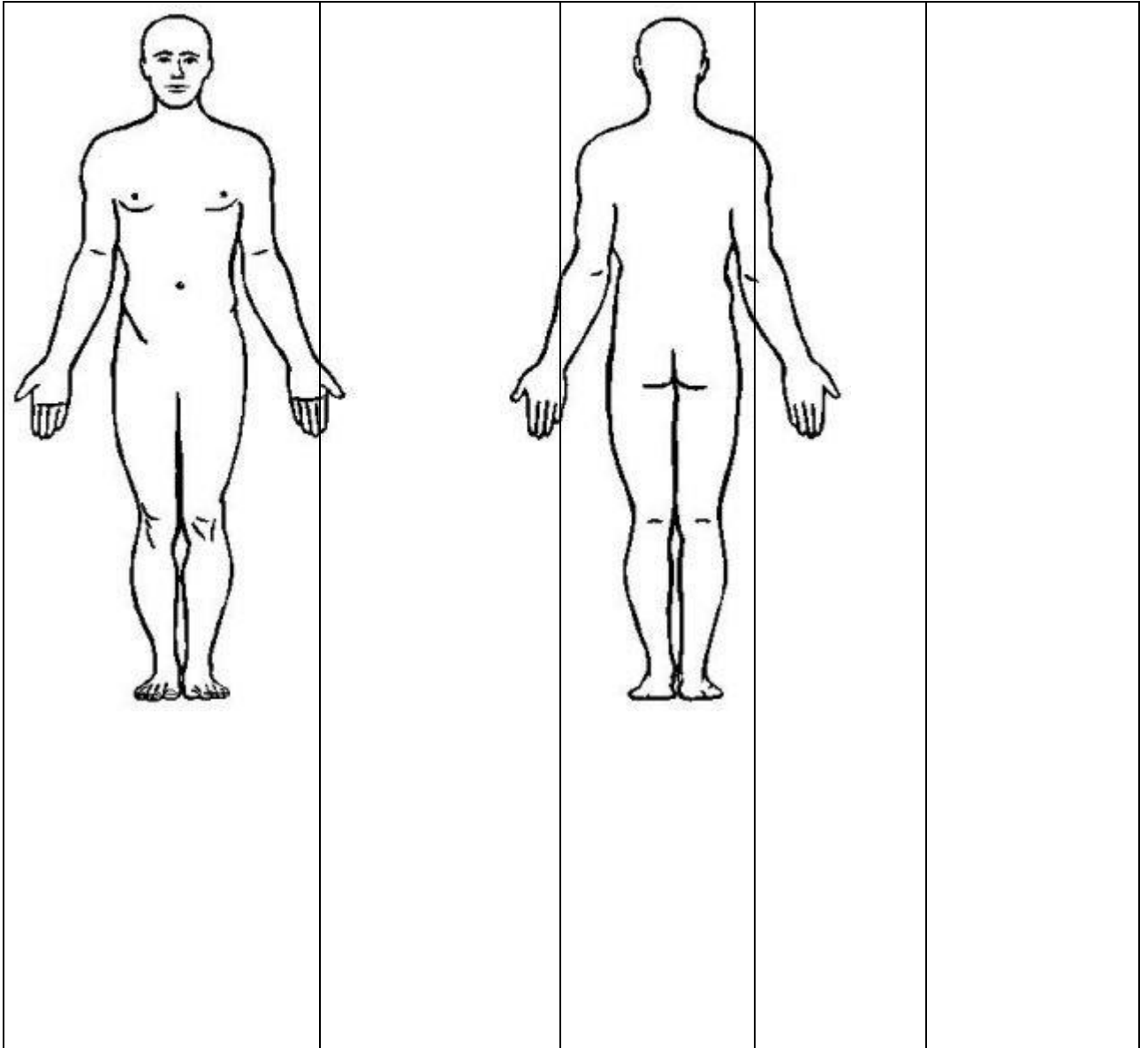
Grands parents Paternels

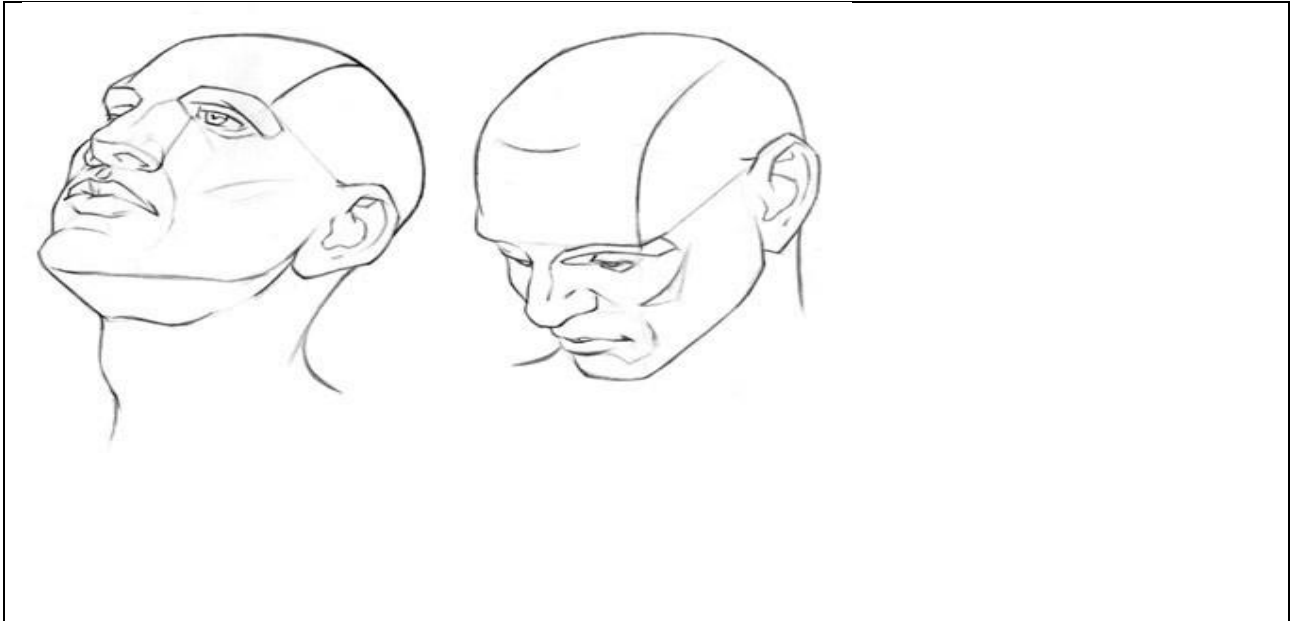
Albinos    oui      non

<i>Grand parents maternels</i>	Albinos	oui	non
<i>Père</i>	Albinos	oui	non
<i>Mère</i>	Albinos	oui	non
<i>Fratrie</i>	Nbre Enfant: .....		Nombre albinos : .....
<i>Autre Parents Albinos</i>	Non	Si Oui	, préciser:.....
<i>Mariage Consanguin entre les Parents</i>	Oui	Non	
<b>CLINIQUE</b>			
<i>Signes Fonctionnels</i>	douleur	sensation de brulure	prurit
<i>Durée d'évolution des symptômes ..... mois</i>			

<i>Utilisation crème solaire</i>	Date :...../...../.....	Lieu de dispensation : HDB	Autre: .....
<i>oui non</i>			
Modalité d'utilisation : chaque jour	occasionnellement		
Modalité de Protection: vêtements :	Chapeau :	lunette de Soleil:	Autres:

<b>Examen</b>					
<i>Ephelides</i>	<i>Oui</i>	<i>Non</i>	si oui : < 5%	5-10%	>10%
<i>Erythème Solaire</i>	<i>Oui</i>	<i>Non</i>	si oui : < 5%	5-10%	>10%
<i>Keratose Actinique</i>	<i>Oui</i>	<i>Non</i>	si oui : < 5%	5-10%	>10%
<i>Peau Rhomboidale</i>	<i>Oui</i>	<i>Non</i>	si oui : < 5%	5-10%	>10%
<i>Cheilite</i>	<i>Oui</i>	<i>Non</i>	Nodule	<i>Oui</i>	<i>Non</i>
<i>Ulcération:</i>	<i>oui non</i>	<i>Taille ...../.....cm</i>	Biopsie : <i>oui</i>	<i>non</i>	
Résultat Biopsie :			CBC CSC	Melanome	





**SUITE EXAMEN**

utiliser les signes suivants: érythème solaire : + Ephélides: - kératose actinique: K carcinome : o

Autres lésions cutanés : oui          non          spécifier : ..... Autre affection dermatologique : .....

**TRAITEMENT**

Azote liquide          Nombres séances: .....          émoullients          Autres: .....

Electrocoagulation

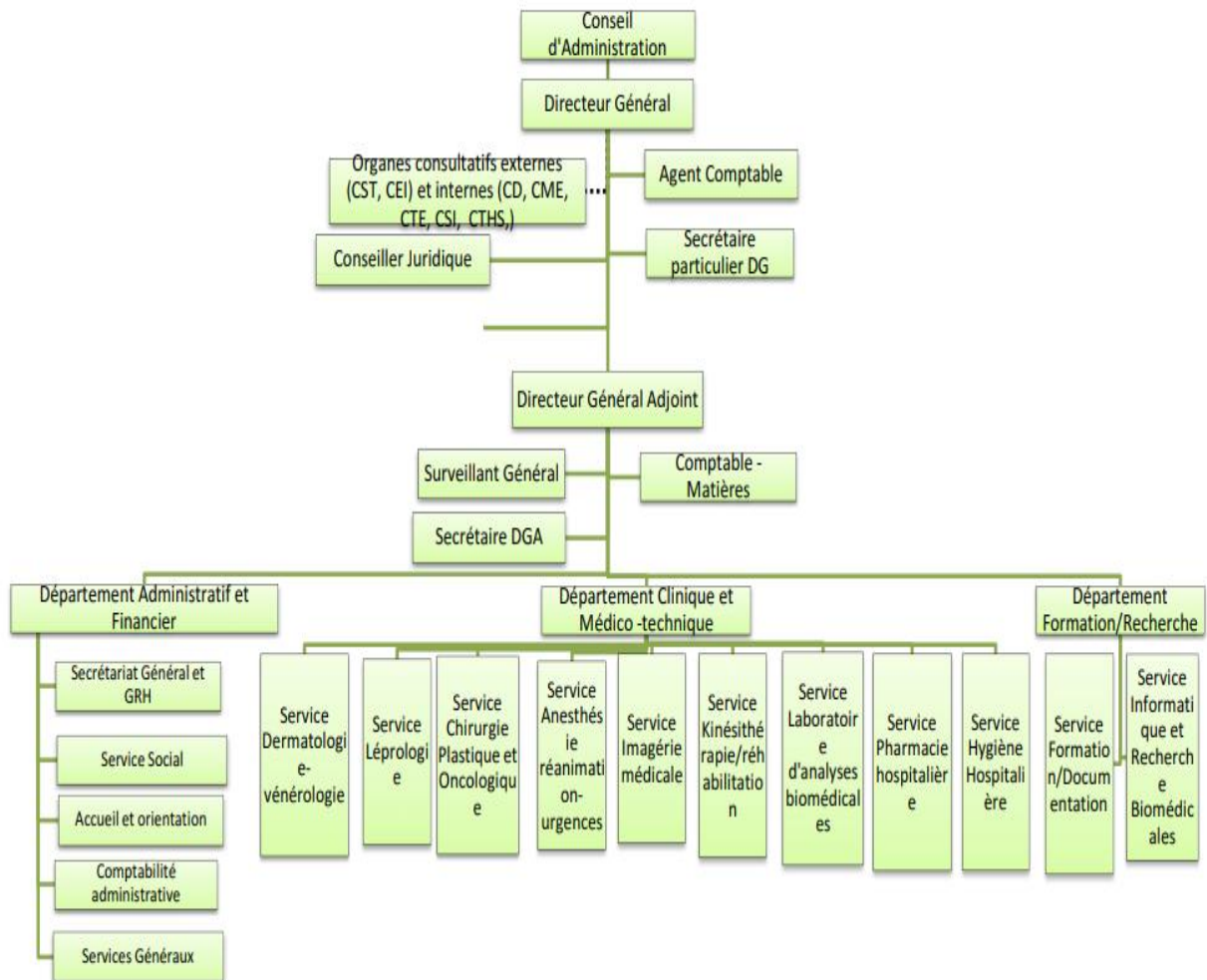
Exérèse Chirurgicale : .....

**FEUILLE DE SUIVI**

VISITE NUMÉRO: .....          DATE: ..... / ..... / ..... 20.....

<i>Nouvelle(s) lésion(s) :</i> <i>oui non</i>	Cheilite Oui      Non
<i>Ephélides:</i> <i>Nombre : .....</i>	Kératose actinique: Nombre :.....
<i>CBC</i>	CSC:              Autre:.....

## Organigramme de l'Hôpital Dermatologie de Bamako



## **FICHE SIGNALITIQUE**

**Nom :** Diarra

**Prénoms :** Céline Bélyira Alima

**Titre de la thèse :** Étude des facteurs associés aux lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses chez les personnes atteintes d'albinisme de 2018 à 2022, au sein de l'Hôpital de Dermatologie de Bamako, Mali

**Année de soutenance :** 2023

**Nationalité :** Malienne

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

**Secteur d'intérêt :** Santé Publique-Dermatologie

**Email :** celinediarra1@gmail.com

### **Résumé**

L'albinisme est une maladie héréditaire autosomique caractérisée par l'absence ou la baisse de production de mélanine, pigment qui colore la peau, les yeux et les cheveux. Les personnes atteintes d'albinisme sont sensibles aux rayons ultraviolets et sont prédisposés aux lésions cutanées précancéreuses ou cancéreuses. Cependant, peu de données existent sur l'épidémiologie de ces affections en Afrique subsaharienne et particulièrement au Mali. Notre étude avait pour but de générer des données supplémentaires en vue d'améliorer les évidences relatives aux connaissances épidémiologiques sur l'albinisme au Mali. Elle s'est aussi attelée à étayer le parcours des soins des PAA et à identifier les déterminants de la survenue des lésions précancéreuses et cancéreuses chez les PAA au Mali.

Pour cela, nous avons mené une étude cas-témoins nichée dans une cohorte de 606 personnes atteintes d'albinisme suivies à l'hôpital dermatologique de Bamako sur une période de 3 ans et 6 mois.

Sur les 606 PAA de la cohorte, 51,2 % étaient des femmes, 45,2% des élèves et 21,3 des ménagères. L'âge moyen était de 13 ans (0 à 75 ans). La prévalence des éphélides, kératoses actiniques et carcinomes étaient respectivement 69,4%, 21,2 % et 9,2%. Le carcinome Spinocellulaire était le plus représenté (74%). Plus de la moitié de nos participants (51,9 %) n'utilisaient pas de mesure de protection. Les facteurs de risques à la survenue de lésions



précancéreuses et cancéreuses étaient l'exercice d'une profession exposant aux rayons UV [3,22 (1,93-5,36)] et la présence d'éphélides [2,57 (1,31-5,01)]. Les facteurs protecteurs aux lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses chez les PAA étaient l'âge de moins de 40 ans [0,37 (0,16- 0,83)] et la présence de chéilite [0,32 (0,13-0,81)].

Les lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses chez les PWA sont fréquentes et associées à un risque cumulatif élevé de rayons UV. Par conséquent, des interventions adéquates doivent être élaborées et testées pour prévenir ces lésions cutanées et réduire l'exposition aux UV du soleil.

**Mots clés :** Albinisme, facteurs associés, cancer de la peau.

## **Abstract**

Albinism is an autosomal inherited condition characterized by the lack of melanin production or reduction of the amount, the pigment that colors the skin, eyes and hairs and protects against ultra violet radiation. People living with albinism (PWA) are susceptible to skin cancers. However, few data exist on the epidemiology of these disorders in sub-Saharan Africa and particularly in Mali. Our study aimed to generate additional data to improve the evidence base for epidemiological knowledge of albinism in Mali. It also aimed to document the care pathway of PWAs and to identify the determinants of the occurrence of precancerous and cancerous lesions in PWAs in Mali.

We conducted a case-control study nested in a cohort of 606 people with albinism followed at the dermatological hospital of Bamako over a period of 3.5 years.

Of the 606 AAPs in the cohort, 51.2% were women, 45.2% were students, and 21.3 were housewives. The mean age was 13 years (0 to 75 years). The prevalence of ephelides, actinic keratoses and carcinomas were 69.4%, 21.2% and 9.2% respectively. Spin cellular carcinoma was the most represented (74%). More than half of our participants (51.9%) did not use any protective measure. The risk factors for the occurrence of precancerous and cancerous lesions were occupation exposing to UV radiation [3.22 (1.93-5.36)] and the presence of ephelides [2.57 (1.31-5.01)]. Protective factors for precancerous and cancerous skin lesions in AAPs were age less than 40 years [0.37 (0.16- 0.83)] and the presence of cheilitis [0.32 (0.13-0.81)].

Precancerous and cancerous skin lesions in PWAs are common and associated with high cumulative UV risk. Therefore, tailored interventions must be built and tested for preventing skin infections and reducing exposure to sun UV.

**Keywords: Albinism, associated factors, skin cancer.**

## **Serment d'HYPPOCRATE**

En présence des Maîtres de cette faculté, de mes chers condisciples, devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'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. Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je garderai le respect absolu de la vie humaine dès la conception.

Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité.

Respectueux et reconnaissant envers mes maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.

**JE LE JURE !!!**