

MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR
ET DE LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE

République du Mali



Un peuple - Un but - Une foi



Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie

ANNEE UNIVERSITAIRE : 2021 – 2022

N°...../

MÉMOIRE

**Aspects épidémio-cliniques de l'albinisme à Mbuji mayi
au Kasai Oriental en République Démocratique du
Congo.**

Présenté et soutenu publiquement le 28 /03 /2023
Devant la Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie
Par

Dr Yannick MUKENDI NKESU

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

JURY

PRESIDENT : Pr Ousmane FAYE

Co- DIRECTEUR: Pr Adama AGUISSA DICKO

JURY : Dr Lamissa CISSE

: Dr Claude AKAKPO

DIRECTEUR : Pr Mamadou GASSAMA

DÉDICACES

A mon feu père **Nestor Mukendi Kabongo** et ma défunte mère **Faustine Kapinga Tshibalanga** : *vos souhaits s'accomplissent en ce jour sans votre présence mais vous vivez encore à travers l'éducation, la discipline et la prière que vous m'avez inculquées. Une victoire est difficile à vivre sans vous.*

Je vous dédie ce travail de fin de spécialisation.

REMERCIEMENTS

Au Dieu Tout Puissant créateur du visible et de l'invisible, maître du temps et des circonstances, auprès de qui rien n'est impossible : *merci pour le souffle de vie et pour avoir rendu possible cette spécialisation. Gloire et honneur te soit rendu au nom de Jésus christ notre sauveur.*

Aux hommes de Dieu et serviteurs des églises missionnaire le Pâturage au Congo et chapelles des vainqueurs Bamako : *merci pour votre soutien spirituel sans lequel nous aurions faibli et tombé ; puisse Dieu vous bénir.*

A toute l'équipe de la Fondation Pierre Fabre, Béatrice Garette, Emilie Laouessergues, Marine Julia, la liste est longue : *merci pour la confiance que vous avez fait à ma personne et d'avoir accepté de m'accorder ce soutien financier qui m'a permis de faire cette spécialisation qui non seulement me permettra d'avoir un statut particulier mais d'offrir l'accès aux soins dermatologiques aux populations de Mbuji-Mayi ma ville d'origine. Je ne saurais exprimer toute ma reconnaissance, merci de tout cœur.*

Au Professeur Benoit Mbiya Mukinayi : *je ne sais comment vous remercier car vous êtes un ange et un modèle pour moi, grâce à vos conseils et guide je suis arrivé à la fin de cette spécialisation. Merci de rester cette bonne personne pour la jeunesse de Mbuji-Mayi et de l'Université de Mbuji-Mayi en particulier. Puisse Dieu vous accorder longue vie.*

A L'université de Mbuji-Mayi, spécifiquement au Recteur, le Professeur Disashi Tumba : *merci pour l'accompagnement et la formation de médecine générale qui m'a permis d'affronter cette formation sans peine.*

Au Professeur Ousmane Faye : *malgré vos multiples taches vous m'avez accordé la chance de vous contacter et de m'ouvrir au Mali, ce pays qui m'a tout donné. Puisse le Dieu Tout Puissant vous combler des toutes ses faveurs.*

A tous les dermatologues et personnel de l'Hôpital de Dermatologie de Bamako pour votre hospitalité.

A toi ma tendre épouse Rachel Ntumba Kalambayi : *ta confiance et ton sacrifice ont porté des fruits. Tes encouragements pendant ces années de solitude m'ont permis de rester debout, du fond du cœur merci de ta contribution.*

A mes enfants Asnath Mukendi, Rayan Mukendi et Yderf Mukendi : *merci pour votre patience et d'accepter que papa ne soit pas toujours là, ce travail reste pour vous un défi et un modèle à suivre.*

A mes sœurs et frère pour votre soutien tant matériel que spirituel, puisse Dieu vous accorder une longue vie.

A tous mes collègues en spécialisation, vous avez été une famille pour moi, que Dieu nous propulse encore dans vos carrières.

A mes neveux et nièces, que ce travail soit pour vous une motivation pour chacun de vous. Que Dieu vous donne intelligence et sagesse.

LISTE DES ABREVIATIONS

Liste d'abréviations

CBC	Carcinome Baso Cellulaire
CE	Carcinome épidermoïde
CPM	Clinique Pédiatrique de Mbuji-Mayi
OCT	Optical Coherence Tomography
ONG	Organisation non gouvernementale
PAA	Personnes atteintes d'albinisme
RDC	République Démocratique Du Congo
SAKOR	Solidarité des Albinos du Kasai Oriental
SPF	Sunburn Protection Factor
UV	Ultra-Violet

LISTE DES TABLEAUX

Liste des tableaux

Tableau 1 :	Définitions opérationnelles et critères diagnostique de l'albinisme	21
Tableau 2 :	Répartition des patients selon l'âge, le sexe, la provenance et la profession	25
Tableau 3 :	Répartition des patients selon les antécédents familiaux d'albinisme	26
Tableau 4 :	Répartition selon le nombre de visites médicales pour examen dermatologique	26
Tableau 5 :	Répartition des patients selon les lésions cancéreuses et précancéreuses	27
Tableau 6 :	Répartition des patients selon la pratique de la photoprotection	28
Tableau 7 :	Répartition des cancers cutanées et états précancéreux selon l'âge, le sexe et la localisation	29
Tableau 8 :	Répartition des patients selon les anomalies ophtalmologiques	30

SOMMAIRE

DEDICACE.....	2
REMERCIEMENTS.....	4
LISTE DES ABREVIATIONS	7
LISTE DES TABLEAUX.....	9
SOMMAIRE.....	11
1 Introduction	13
2 Objectifs :	16
2.1 Objectif général :	16
2.2 Objectifs spécifiques :.....	16
3 Méthodes	18
3.1 Cadre de l'étude.....	18
3.2 Type et période d'étude.....	20
3.3 Population d'étude.....	20
3.4 Echantillonnage	20
3.5 Déroulement de l'étude :.....	21
3.6 Collecte des données	22
3.7 Analyse des données	22
3.8 Considérations éthiques :.....	22
4 RESULTATS :	25
4.1 Caractéristiques générales :.....	25
4.2 Aspects cliniques	27
4.3 Etudes des cancers cutanés et états précancéreux selon l'âge, le sexe et la localisation.....	29
4.4 Les anomalies ophtalmologiques (n=77)	30
5 DISCUSSION.....	32
6 Conclusion	38
7 Leçons à retenir :`.....	39
8 Références bibliographiques	41

INTRODUCTION

Aspects épidémio-cliniques de l'albinisme à Mbuji-Mayi au Kasai Oriental en République Démocratique du Congo.

1 Introduction

L'albinisme est une mutation génétique causée par l'altération d'au moins 21 gènes identifiés à ce jour, qui affectent la production de la mélanine dans la peau, les cheveux et les yeux (1,2, 3,4). Ce défaut de la mélanine rend les personnes vulnérables aux rayons ultraviolets (UV) avec une plus grande prédisposition au cancer de la peau (1,2, 3,4). L'albinisme entraîne aussi une photosensibilité, un nystagmus, un strabisme et une vision réduite (1,5). Le diagnostic d'albinisme est clinique et repose sur l'examen dermatologique (dépigmentation de la peau) et ophtalmologique (anomalies oculaires) (1). Les études électrophysiologiques et l'imagerie (OCT) complètent le diagnostic. Pour la confirmation du sous-type d'albinisme le diagnostic moléculaire est obligatoire (1,6). Sur toute la planète, les personnes atteintes d'albinisme font face à des obstacles multiples et convergents qui les empêchent de jouir pleinement de leurs droits à la santé, à l'éducation et au travail. Elles rencontrent également des difficultés pour accéder aux services sociaux de base, notamment à ce qui concerne la santé (7).

L'albinisme touche en moyenne une personne sur 17 000 dans le monde, la prévalence de l'albinisme en Europe et en Amérique du Nord était estimée entre une personne atteinte sur 17 000 et une sur 20 000 (1,8,9). Le taux de prévalence total de l'albinisme en Afrique a été estimé à une personne sur 5 000, avec une fréquence élevée dans les populations d'Afrique subsaharienne, soit une sur 1 755 dans les pays d'Afrique du Sud-Ouest (Namibie) (une sur 2 673 en Tanzanie en Afrique de l'Est (10,11,12). En République Démocratique du Congo, les données démographiques sur les personnes atteintes d'albinisme (PAA) sont limitées à des études hospitalières (7,13). Leur accès aux soins reste difficile, ceci est lié notamment à l'extrême pauvreté, aux déplacements des populations,

à l'absence de spécialistes en dermatologie dans plusieurs provinces et au manque d'organisation de soutien à l'albinisme (7). Dans une étude sur les lésions cutanées observées dans l'albinisme oculo-cutané chez 200 patients à Kinshasa en 2016, Kakièse et al, montrent que la province du Kasai oriental était la zone de provenance de la plupart des personnes atteintes d'albinisme (PAA) avec 28% de leur échantillon (13).

A ce jour, peu de données locales sur l'albinisme sont fournies pour le Kasai Oriental (14). Le but de ce travail est de décrire les aspects épidémio cliniques, qui permettront d'élaborer des programmes en vue de prévenir les complications liées à l'albinisme à Mbuji-Mayi au Kasai oriental en RDC.

OBJECTIFS

2 Objectifs :

2.1 Objectif général :

Décrire le profil épidémio-clinique de l'albinisme à Mbujimayi au Kasai oriental (RDC).

2.2 Objectifs spécifiques :

- Décrire les caractéristiques générales des personnes atteintes d'albinisme (PAA) à Mbujimayi ;
- Déterminer la fréquence des visites médicales pour un examen dermatologique ;
- Identifier le mode de la protection solaire chez les personnes atteintes d'albinisme à Mbujimayi ;
- Déterminer les affections dermatologiques chez les personnes atteintes d'albinisme (essentiellement les cancers et les états précancéreux).
- Déterminer les atteintes ophtalmologiques.

METHODOLOGIE

3 Méthodologie

3.1 Cadre de l'étude

Cette étude s'est déroulée à la Clinique Pédiatrique de Mbuji-Mayi dans la ville de Mbuji-Mayi, qui est le chef-lieu de la province du Kasai Oriental l'une des 26 provinces que compte la RDC. Cette province se situe au centre-est du pays. La ville de Mbuji-Mayi est subdivisée en cinq communes (Muya, Dibindi, Kanshi, Diulu et Bipemba) avec une population estimée à 2 765 000 habitants (15). La « **Clinique Pédiatrique de Mbuji-Mayi** » (CPM en sigle) est une jeune structure hospitalière à Mbuji-Mayi en République Démocratique du Congo (RDC), créée en 2015 dont l'une de ses missions est d'offrir un accompagnement médical et un soutien aux personnes atteintes d'albinisme. Elle se situe au numéro 27 de l'avenue Kasengulu dans la commune de Diulu. Cette commune est aussi sa Zone de santé



Figure 1. Localisation de la ville de Mbuji-Mayi sur une carte de la République Démocratique du Congo (RDC)



Figure 2. Clinique Pédiatrique de Mbuji-Mayi vue de l'extérieur, mai 2022.



Photo prise lors des consultations des personnes atteintes d'albinisme à la Clinique Pédiatrique de Mbuji-Mayi, mai 2022.

3.2 Type et période d'étude

Nous avons mené une étude transversale descriptive sur une période de 7 jours ; allant du 08 mai au 14 mai 2022.

3.3 Population d'étude

L'ensemble des personnes atteintes d'albinisme (PAA) résidant dans la ville de Mbuji-Mayi représentent notre population d'étude.

3.4 Echantillonnage

Définition de cas : Toute personne atteinte d'albinisme, adulte ou enfant accompagnée venue aux cours des consultations organisées à la Clinique Pédiatrique de Mbuji-Mayi pendant la période de notre étude.

a. **Critères d'inclusion :** répondre à la définition de cas ;

b. Critère de non inclusion : incapacité de fournir les informations complètes de l'interrogatoire.

3.5 Déroulement de l'étude :

La sélection du lieu d'étude a été motivée par le fait que cette structure de santé a dans ses missions, l'accompagnement médical et un soutien aux personnes atteintes d'albinisme de la ville. Ainsi les consultations se sont déroulées pendant 7 jours successifs. Pour la collecte des données, un groupe des médecins dermatologues espagnols et des médecins de la Clinique Pédiatrique de Mbuji-Mayi ont conduit ces consultations avec l'appui de l'ONG SAKOR (solidarité des albinos du Kasai oriental) qui a aidé à la sensibilisation des personnes atteintes d'albinisme. Les médias et les réseaux sociaux ont été aussi utilisés pour passer l'information afin d'atteindre toute la population de PAA de la ville de Mbuji-Mayi, cela pendant 2 mois.

Tableau 1. Définitions opérationnelles et critères diagnostic de l'albinisme

Critère du diagnostic de l'albinisme	dépigmentation de la peau, des phanères et les troubles de la vision
Affections dermatologiques observées chez les PAA(personnes atteintes d'albinisme)	Il s'agit de : Carcinome basocellulaire (CBC), carcinome spinocellulaire (CE), kératose actinique, éphélides, lentigines, nævus, chéilite et les tumeurs indifférenciées.
La profession	Toute occupation professionnelle y compris les études
Protection solaire	Physique : le port des vêtements à manches longue, chapeaux à larges bords Chimique : utilisation régulière d'une crème SPF 50 ⁺ protectrice contre les ultraviolets A et B pour les

	zones exposées et non couvertes par les vêtements.
Crème antisolaire	Toute crème SPF 50 ⁺ (protégeant contre les ultra-violet A et B.
Atteintes ophtalmologiques	Strabisme, nystagmus et ectropion.

Dans le cadre de cette étude les diagnostics dermatologiques et ophtalmologiques étaient essentiellement cliniques sur la base d'un critérium prédéfini (voir ci-haut) et nous nous sommes intéressé uniquement aux lésions liées essentiellement ou fréquemment à l'albinisme. Les autres dermatoses n'ont pas été prises en compte.

3.6 Collecte des données

Variables de l'étude :

- **Variables sociodémographiques** : l'âge, le sexe, la profession et la commune de provenance
- **Variables cliniques** : ils portaient sur les antécédents familiaux d'albinisme, le nombre de visites médicales pour un examen de peau, la notion de protection solaire (physique : chapeaux et habits manches longues et protection chimique : crème anti solaire) et aux manifestations cliniques dermatologiques et ophtalmologiques.

3.7 Analyse des données

Les données collectées ont été traitées et analysées avec Microsoft Excel 2013 et le logiciel EPI Info version 7.1.3.3. Les données, selon le cas, sont représentées par la moyenne ou la fréquence

3.8 Considérations éthiques :

Cette étude a été approuvée par les responsables de la zone de santé de Diulu et l'anonymat des participants était garanti , aucun détail personnel n'a été enregistré. L'objectif et les procédures de l'étude ont été expliqués aux participants et aux répondants légaux. Un consentement libre et éclairé a été obtenu de la part des patients ou des accompagnants venus aux consultations. L'inclusion ne comportait aucun risque pour les PAA.

RESULTATS

4 RESULTATS :

Au total nous avons vu en consultations 77 personnes atteintes d'albinisme âgée de 2 à 72 ans

4.1 Caractéristiques générales :

Tableau 2 : Répartition des patients selon l'âge, le sexe, la provenance et la profession.

Variables				
Groupes d'âge	Homme	Pourcentage	Femme	pourcentage
< 5 ans	1		2	
5 – 15	8		14	
16 – 25	14		20	
26 – 35	1		6	
36 – 40	0		3	
> 40 ans	3		5	
Commune de provenance				
Bipemba	16	0,8		
Dibindi	26	33,8		
Diulu	14	18,2		
Kanshi	7	9		
Muya	14	18,2		
Profession				
Agriculture	2	2,6		
Aucune	34	44,2		
Commerce	4	5,2		
Couturière	2	2,6		
Enseignant	2	2,6		
Etudiant et Elève	31	40,2		
Infirmière	2	2,6		

Le sexe féminin prédominait dans notre étude avec 65 % (n=50) des cas. La tranche d'âge entre 16 et 25 ans prédominait dans notre étude avec 44,2 % (n=34) des cas. La moyenne d'âge est de **21,7± 13,7**. La commune de Dibindi était plus représentée dans notre étude avec 33,8 % (n=26). Les patients sans

aucune occupation professionnelle prédominaient dans notre étude avec 44,2 % (n=34) suivi des étudiant et élève avec 40,2% (n=31).

Tableau 3 : Répartition des patients selon les antécédents familiaux d'albinisme

Antécédents	Fréquence	pourcentage
Aucun	43	55,8
Bilatéral	1	1,3
Maternel	16	20,8
Paternel	17	22,1

Les patients sans aucun antécédent prédominaient dans notre étude avec 56% des cas.

Tableau 4 : Répartition selon le nombre de visites médicales pour examen dermatologique.

nombre des visites	Fréquence	Pourcentage
1	60	78
2	17	22
Plus de 2	0	0

Les patients avec une seule visite médicale prédominaient dans notre étude avec 78% des cas.

4.2 Aspects cliniques

Tableau 5 : Répartition des patients selon les lésions cancéreuses et précancéreuses.

cancers , lésions précancéreuses et autres	Fréquence	Pourcentage
CBC		
Oui	3	3,9
Non	74	96,1
CE		
Oui	3	3,9
Non	74	96,1
Tumeurs indifférenciées		
Oui	3	3,9
Non	74	96,1
Kératose actinique		
Oui	24	31,2
Non	53	68,8
Éphélides, Lentigine, Nævus		
Oui	52	67,5
Non	25	32,5
Chéilite actinique		
Oui	8	10,4
Non	69	89,6

Le carcinome basocellulaire et le carcinome épidermoïde sont représentés avec 3,9% cas respectivement et on note 31,2% cas de kératoses actiniques.

Tableau 6 : Répartition des patients selon la pratique de la photoprotection.

Photo protection	Fréquence(71)	Pourcentage
Physique		
Oui	29	40,8
Non	42	59,2
Chimique		
Oui	3	4,2
Non	68	95,8

Les patients sans photoprotection physique régulière prédominaient avec 59,2% des cas et ceux pratiquant la protection chimique (application la crème antisolaire) représentaient 4,2%.

4.3 Etude des cancers cutanés et états précancéreux selon l'âge, le sexe et la localisation.

Tableau 7 : Répartition des cancers cutanés et états précancéreux selon l'âge, le sexe et la localisation

groupes d'âge	CBC (3/77)	CE (3/77)	Kératoses actiniques 24/ 77
< 5 ans	0	0	0
5 – 15	0	0	4
16 – 25	1	1	13
26 – 35	0	1	2
36 – 40	0	0	2
> 40 ans	2	1	3

Localisation	CBC (3/77)	CE (3/77)
tête et cou	2	0
membres supérieurs	1	2
membres inférieurs	0	0
tronc et dos	0	1

Sexe	CBC (3/77)	CE (3/77)	Kératoses actiniques 24/77
Homme	2	1	6
Femme	1	2	18

Deux cas de CBC sont notés chez des patients âgés de plus de 40 ans et 13 patients de la tranche d'âge entre 13 et 25 ans avaient des kératoses actiniques. Les cancers sont localisés sur la tête et les membres supérieurs avec 3 cas pour les 2 sexes.

4.4 Les anomalies ophtalmologiques (n=77)

Tableau 8 : Répartition des patients selon les anomalies ophtalmologiques

Anomalies	Fréquence	Pourcentage
Strabisme		
Oui	20	26
Non	57	74
Ectropion		
Oui	2	2,6
Non	75	97,4
Nystagmus		
Oui	67	87
Non	10	13

Les patients avec nystagmus représentaient 87 % des cas et ceux avec strabisme représentaient 26% des cas.

DISCUSSION

5 DISCUSSION

Nous avons réalisé une étude descriptive portant sur les personnes atteintes d'albinisme à Mbuji-Mayi au Kasai oriental en RDC sur une période de 7 jours, du 08 mai au 14 mai 2022. L'enquête visait à déterminer les caractéristiques épidémio-cliniques de l'albinisme. Les personnes vivant avec albinisme des 2 sexes et d'âge jeune en majorité (moins de 30 ans), provenant de toute la ville et sans occupation ou étudiant/élève pour la plupart ont été vus en consultation. Des cas de cancers cutanés (CBC et CE) ont été retrouvés.

Discussion de la méthodologie :

Notre étude pêche par son caractère limité sur uniquement la ville de Mbuji-Mayi pendant que la province est vaste, ceci rendrait impossible la généralisation par rapport à l'échantillon dans notre étude. Les limites de notre travail sont dues à l'absence d'un tableau technique adéquat (pas d'examen d'histologie), le caractère monocentrique et nos diagnostics étaient basés uniquement sur des arguments cliniques. Malgré ces limites, cette étude a permis d'avoir une vue et une littérature sur l'albinisme à Mbuji-Mayi au Kasai oriental.

Nos résultats ne peuvent être superposables à l'ensemble du pays car ce service n'étant pas encore permanent et probablement qu'il existe d'autres centres qui assurent des consultations dans le pays dont les données ne sont pas mises à la disposition du public. Ces données prendront en fait toute leur valeur par leur confrontation à d'autres données sur d'autres villes de la province et du pays. Toutefois cette étude nous a permis de décrire les aspects épidémio cliniques de l'albinisme dans cette ville.

Discussion des résultats :

La fréquence des consultations :

Notre enquête a enregistré une participation de 77 patients, Cette participation pour laquelle le recrutement s'est fait en 7 jours et sur un seul site, semble élevée comparativement à l'étude de Koudoukpo C et al au Bénin en 2020 qui ont recruté 99 patients entre mai et août 2020 auprès de 4 associations dont certains patients ont été recrutés au siège des associations et d'autres à l'hôpital (16). Notre fréquence est possiblement biaisée car ne reflétant pas la totalité de la population de PAA de Mbuji-Mayi, notamment parce que certains PAA habitant à des longues distances ne sont pas venus aux consultations ou les autres ne se sentant pas malades n'ont pas voulu se déplacer. Certains parmi eux pourraient ne pas avoir eu l'information ou l'avoir eu tardivement, vu que notre période de consultation était tellement courte (7 jours).

Les caractéristiques générales :

Le sexe féminin prédominait dans notre étude avec 64,9% des cas, la différence de sexe dans l'épidémiologie de l'albinisme varie selon les auteurs (13,16,17,18). Certains auteurs ont trouvé une prédominance masculine dans leurs études. Le cas de Koudoukpo C et al qui avaient 63,53% des patients de sexe masculin dans leur étude (16). Une situation différente de notre cas. Nos résultats sont similaires à ceux de Konate I et al au Burkina-Faso qui ont trouvé que le sexe féminin représente 65 % pour un total de 31 PAA recensées (17) et à ceux de Kakiese et al à Kinshasa qui ont trouvé 52% de femmes (13). Cette situation peut s'expliquer par le fait que les hommes ne sont souvent motivés à venir aux consultations que quand ils ont des problèmes de santé aiguë et n'ont pas répondu à notre invitation et que les femmes se soucient généralement de leur peau plus que les hommes en général.

Toutes les tranches d'âge ont été représentées avec une prédominance de patients dans la tranche d'âge entre 16 et 25 ans (44,2%). La moyenne d'âge était de 21,7ans. En général dans notre étude la majorité de nos patients étaient âgés de moins de 25 ans. Nos résultats sont similaires à ceux de Mouhari-Toure A et al au Togo qui ont trouvé aussi un âge moyen de 21,7 ans chez leurs patients (19). Plusieurs auteurs ont trouvé dans leurs études sur l'épidémiologie de l'albinisme que la majorité des patients étaient âgés de moins de 30 ans (20,21,22) et lient cette situation à la réduction de l'espérance de vie chez les PAA.

Les patients sont venus de toutes les 5 communes qui composent la ville de Mbuji-Mayi. La majorité de nos patients venaient d'abord de la commune de Dibindi, suivi de celle de Bipemba et de Diulu. Ceci démontre que la sensibilisation afin de pousser les patients à participer à l'enquête avait atteint presque toute la ville.

Concernant la profession 44,2% de nos patients étaient sans emploi (les enfants y compris), les élèves et étudiants prennent la deuxième position avec 40,2 %. Les autres occupations sont faiblement représentées. Nos résultats sont similaires à ceux de Kakiese et al à Kinshasa qui ont trouvés 41% d'albinos étaient sans emploi (13). Koudoukpo C et al, au Bénin trouvent que les écoliers, élèves et étudiants étaient les plus représentés (38,38%) et expliquent que cela serait dû au fait que leur étude soit faite dans un milieu urbain (16). Ceci est similaire à notre cas, car la ville de Mbuji-Mayi étant un milieu urbain. Bien que chez nous les élèves et étudiants viennent en deuxième position. Ces résultats démontrent une fois de plus qu'en plus de la marginalisation, l'intégration professionnelle demeure un sérieux problème pour les PAA dans le monde, en Afrique et dans nos milieux.

La majorité de nos patients (55,8%) n'avaient pas d'antécédent familial de l'albinisme et 44,2% seulement en avaient. Cette situation est proche de celle observé au Togo par Mouhari-Toure A et al, qui avaient trouvé seulement 37,9%

de leurs patients avaient des antécédents familiaux d'albinisme. Cette même équipe togolaise retrouve une notion de consanguinité (19), qui a été citée à Kinshasa (13) mais pas démontré dans notre travail.

Les patients ne bénéficient pas d'un suivi cutané régulier car dans 78% des cas, ils n'étaient qu'à leur première consultation. Ces résultats seront dus au fait que dans la ville de Mbuji-Mayi et dans la province du Kasai oriental en général, aucun service n'offre des consultations régulières en dermatologie générale et pour les PAA en particulier. Cette ville étant à l'intérieur et au centre du pays, loin des spécialistes dans plusieurs disciplines médicales. Elle ne compte à ce jour aucun dermatologue exerçant sur place. Une situation qui traduit la réalité du pays car en République Démocratique du Congo, les personnes atteintes d'albinisme ont un accès difficile aux soins dû à l'absence de spécialistes en dermatologie dans plusieurs provinces du pays et au manque de formation élémentaire en dermatologie pour les professionnels de la santé en général (7). Cette situation est inacceptable de nos jours, sachant qu'il y a des études qui proposent que les personnes atteintes d'albinisme soient suivies chaque année par leur médecin (23). Pour d'autres auteurs, en raison de leur risque accru de cancer cutané, un examen dermatologique a été recommandé au moins deux fois par an (24).

La photoprotection n'est pas pratiquée régulièrement par 55% de nos patients et les patients qui la pratiquent se limitent à la protection physique (40,8%) (chapeaux et habits manches longues), l'application de la crème antisolaires est faiblement pratiquée (4,2%). Nos résultats sont inférieurs à ceux de Koudoukpo C et al qui avaient trouvé que 62,63% des patients avaient les habitudes vestimentaires appropriées (habits manches longues) et 12,12% utilisaient la crème solaire (16). Malgré cette différence entre nos résultats et ceux de Koudoukpo C et al, la photoprotection reste insuffisante en général (25). Ceci démontre le manque d'éducation ou d'information (26). Un bon programme

éducatif permettrait d'améliorer les comportements et de diminuer les effets nocifs du soleil sur cette population fragile (25). Le coût et d'accessibilité de la crème peut en être aussi la cause, les prochaines études apporteront la lumière sur le sujet.

Les aspects cliniques :

La recherche des dermatoses liées à l'albinisme dans notre enquête trouve que 67,5% des patients avaient des éphélides, des nævus et des lentigines tandis que 31,2% des patients avaient des kératoses actiniques. Cliniquement nous avons eu des patients avec des carcinomes basocellulaires et épidermoïdes. Nos résultats sont similaires des ceux de Koudoukpo C et al qui ont observé des éphélides comme principales dermatoses avec un taux de 56,57%, suivis des kératoses actiniques (24,24%) (16). Nos résultats ne montrent pas une différence entre le carcinome basocellulaire et spinocellulaire et se rapprochent de ceux de Ramos AN et al qui ont observé 8 patients de leur étude avec des carcinomes basocellulaires contre 7 avec des carcinomes spinocellulaires (27). Nos résultats viennent confirmer ceux de Gassama et al au Mali qui ont trouvé que le cancer cutané est fréquent et souvent accessible à la vue donc par un examen clinique (28).

Les atteintes ophtalmiques sont présentes dans presque toute la population de notre étude avec 20 cas de strabisme, 67 cas de nystagmus et 2 patients avec ectropion. Cette situation nécessite une attention particulière. Comment obtenir un accès facile chez des ophtalmologistes ? Nos résultats sont similaires à ceux observés dans l'étude de Konate et al, dans laquelle 100% des PAA examinés présentaient au moins une affection de l'œil (17). Un fait normal car ces troubles visuels sont constitutionnels (17).

CONCLUSION

6 Conclusion

Le profil épidémiologique et clinique de l'albinisme au Kasai oriental a des proportions qui méritent une attention particulière. L'accès aux soins dermatologiques et à l'éducation pour la santé restent insuffisants. Des travaux ultérieurs permettront d'approfondir les aspects non abordés par cette étude. Nous pensons que des consultations thématiques régulières en dermatologie vont améliorer la prise en charge des PAA.

7 Recommandations:

Aux autorités sanitaires de la province :

- Encourager l'initiative permettant aux personnes atteintes d'albinisme de consulter un dermatologue au moins une fois par an.
- Fournir d'avantage la formation et d'information sur la protection solaire aux PAA

Aux responsables de la Clinique Pédiatrique de Mbuji-Mayi :

- Mettre en place un service de dermatologie et d'ophtalmologie pour rendre cette activité pérenne.
- Conduire ultérieurement une étude sur la protection solaire
- Mettre en place des consultations thématiques régulières.

REFERENCES

8 Références bibliographiques

1. Moreno-Artero E, Morice-Picard F, Bremond-Gignac D, Drumare Bouvet I, Duncombe-Poulet C, Leclerc-Mercier S, Dufresne H, Kaplan J, Jouanne B, Arveiler B, Taieb A, Hadj-Rabia S. Management of albinism: French guidelines for diagnosis and care. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2021 Jul;35(7):1449-1459.
2. J.E. Arrese, F. Henry, G.E. piérard. Génophotodermatoses. *Rev Med Liege* 2005; 60: Supp. I: 66-70.
3. Vincent Michaud, Mathieu Fiore, Valentine Coste, Yoann Huguenin, Jean- Claude Bordet, Claudio Plaisant, Eulalie Lasseaux, Fanny Morice-Picard & Benoit Arveiler (2020): A new case with Hermansky-Pudlak syndrome type 9, a rare cause of syndromic albinism with severe defect of platelets dense bodies, *Platelets*, DOI: 10.1080/09537104.2020.1742315.
4. Antoine Gliksohn, International Affairs Officer of Genespoir. Discovery of Two New Albinism Genes. *Albinism InSight*, Autumn 2020 Volume 38 No. 3, 39-40.
5. Kutzbach BR, Merrill KS, Hogue KM, Downes SJ, Holleschau AM, MacDonald JT, Summers CG. Evaluation of vision-specific quality-of-life in albinism. *J AAPOS*. 2009 Apr ;13(2) :191-5.
6. Arveiller, E. Lasseaux et F. Maurice-Picard, « Clinique et génétique de l'albinisme », *La Presse Médicale*, vol. 46, non. 7-8, p. 648–654, 2017.
7. « L'albinisme dans le monde » (Rapport n° A/74/190), soumis à l'Assemblée générale des Nations Unies en 2019. Version 2021.
8. Marçon CR, Maia M. Albinism: epidemiology, genetics, cutaneous characterization, psychosocial factors. *An Bras Dermatol*. 2019 Sep-Oct;94(5):503-520.

9. Morice-Picard F. Etude clinique et génétique de l'Albinisme Oculocutané : Développement d'outils de diagnostic moléculaire et recherche de nouveaux gènes. [Ecole doctorale des Sciences de la Vie et de la Santé]. [Bordeaux]: Université Victor Segalen Bordeaux 2; 2013.
10. Bayaki Saka, Sefako Abla Akakpo, Julienne Noude Teclessou, Piham Gnessike, Saliou Adam, Garba Mahamadou, Panawé Kassang, Yvette Elegbede, Abas Mouhari-Toure, Tchou Darre, Koussake Kombate and Palokinam Pitché. Skin cancers in people with albinism in Togo in 2019: results of two rounds of national mobile skin care clinics. *BMC Cancer* (2021).
11. Hong, E. S., Zeeb, H., & Repacholi, M. H. (2006). Albinism in Africa as a public health issue. *BMC public health*, 6, 212.
12. Tambala-Kaliati T, Adomako EB, Frimpong-Manso K. Living with albinism in an African community: exploring the challenges of persons with albinism in Lilongwe District, Malawi. *Heliyon*. 2021 May 12;7(5):e07034. doi: 10.1016/j.heliyon.2021.e07034. PMID: 34136675; PMCID: PMC8180609.
13. Kakiese VM, Iteke M, Nkwembe RM, Mayuba JP, Mazebo SP, Kayembe JMN. Lésions cutanées observées dans l'albinisme occulo-cutané : résultats d'une campagne de dépistage dans la ville - province de Kinshasa. *Ann Afr. Med.*, Vol 9, 2398 N° 4, Sept. 2016.
14. Mbiya Mukinayi B, Mpoyi Kalenda J, Kalombo Kalenda D, Disashi Tumba G, Gulbis B. Co-occurrence of sickle cell disease and oculocutaneous albinism in a Congolese patient: a case report. *J Med Case Rep*. 2021 Dec 19;15(1):628.
15. Mbujimayi. In: Wikipédia [Internet]. 2022 [cité 7 oct 2022]. Disponible sur:<https://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Mbujimayi&oldid=196409338>

16. Koudoukpo C, Dégboé B, Agbessi N, Ataïgba E, Akpadjan F, Akowanou M, Adégbidi H and Atadokpèdé F 2022. Aspects Épidémiologiques et Diagnostiques des Dermatoses dans Quatre Associations de Personnes Atteintes d'albinisme Oculo-Cutané au Bénin en 2020: Epidemiology and diagnostic features of dermatosis in four associations of subjects with oculocutaneous albinism in Benin in 2020. *HEALTH SCIENCES AND DISEASE*. 23, 1 (Jan. 2022).
17. Konate, I., Dolo, M., Meda, Z. C., Zoundi, I. S., Diallo, B., Andonaba, J. B., Korsaga, N. N., Traoré, F. B., Niamba, P., & Traoré, A. (2020). Albinismes Oculocutanés : Aspects Épidémiologiques, Cliniques et Offre de Soins dans la Commune Rurale de Léna (Burkina Faso). *HEALTH SCIENCES AND DISEASE*, 21(5).
18. Enechukwu NA, Ogun GO, Ezejiofor OI, Chukwuanukwu TO, Yaria J, George AO, Ogunbiyi AO. Histopathologic patterns of cutaneous malignancies in individuals with oculocutaneous albinism in Anambra state, Nigeria: a paradigm swing? *Ecancermedicalscience*. 2020 Feb 20;14:1013.
19. Mouhari-Toure A, Akakpo SA, Teclessou JN, Gnossike P, Adam S, Mahamadou G, Kassang P, Elegbede Y, Darre T, Kombate K, Pitché P, Saka B. Factors Associated with Skin Cancers in People with Albinism in Togo. *J Skin Cancer*. 2021 Dec 23; 2021:3433493.
20. Hong, E. S., Zeeb, H., & Repacholi, M. H. (2006). Albinism in Africa as a public health issue. *BMC public health*, 6, 212.
21. Mabula JB, Chalya PL, Mchembe MD, Jaka H., Giiti G., Rambau P. Cancers cutanés chez les albinos dans un hôpital universitaire du nord-ouest de la Tanzanie: examen rétrospectif de 64 cas. *BMC Dermatol*. 2012; 12 (5):1-6.

22. Awe OO, Azeke TA. Cutaneous Cancers in Nigerian Albinos: A Review of 22 Cases. *Niger J Surg.* 2018 Jan-Jun;24(1):34-38. doi: 10.4103/njs.NJS_23_17. PMID: 29643732; PMCID: PMC5883848.
23. Okulicz J, Shah R, Schwartz R, Janniger C. Oculocutaneous albinism. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2003 May ;17(3) :251–6.
24. Berger E, Hunt R, Tzu J, Patel R, Sanchez M. Squamous-cell carcinoma in situ in a patient with oculocutaneous albinism. *Dermatol Online J.* 2011 Oct 15;17(10):22.
25. Gilaberte Y, Mzumara TE, Manjolo SP, Kaseko N, Bagazgoitia L, Fuller LC, Soto M. Evaluation of the acceptance and efficacy of a bespoke sun protection package for persons with oculocutaneous albinism living in Malawi. *Int J Dermatol.* 2022 Mar;61(3):352-360.
26. Ma EZ, Zhou AE, Hoegler KM, Khachemoune A. Oculocutaneous albinism: epidemiology, genetics, skin manifestation, and psychosocial issues. *Arch Dermatol Res.* 2022 Feb 25.
27. Ramos AN, Ramos JGR, Fernandes JD. Prevalence of premalignant and malignant skin lesions in oculocutaneous albinism patients. *Rev Assoc Med Bras (1992).* 2021 Jan ;67(1) :77-82.
28. Gassama, M., koné, M. B. , Karabinta, Y. ., Sissoko, M. ., Fofana, Y. ., Cissé, L. ., Tall, K. ., Guindo, B. ., Keita, A., Diarra, D. ., Sow, I. ., Traoré, A. ., Sylla, O. ., Dicko, A. A. ., Faye, O. ., & Bayo, S. . (2021). Étude Anatomoclinique des Cancers Cutanés chez l'Albinos : Intérêt d'une Consultation Thématique. *HEALTH SCIENCES AND DISEASE*, 22(10).

Resumé

Aspects épidémio-cliniques de l'albinisme à Mbuji-Mayi au Kasai Oriental en République Démocratique du Congo.

MUKENDI NKESU Yannick, né à Lubumbashi le 09 Mai 1985

Tél : +22390212063, +243851388760. Email : yannicmukendi@gmail.com

Introduction : l'albinisme est une mutation génétique qui affectent la production de mélanine dans la peau, les cheveux et les yeux rendant les personnes atteintes vulnérables aux rayons ultraviolets, avec une plus grande prédisposition au cancer de la peau. En République démocratique du Congo (RDC) l'accès aux soins pour les personnes atteintes d'albinisme (PAA) reste difficile. La province du Kasai oriental aurait un grand nombre des PAA et aucune documentation locale n'a été fournie à ce jour. L'objectif était d'étudier les caractéristiques épidémio clinique de l'albinisme au Kasai oriental. Méthodes : c'est une étude transversale et descriptive dans la ville de Mbuji-Mayi, chef-lieu de la province du Kasai Oriental auprès des PAA, sur une période de 7 jours. les diagnostics dermatologiques et ophtalmologiques étaient essentiellement cliniques. Résultats : au total 77 PAA de 2 sexes, en majorité âgés de moins de 30 ans provenant de toute la ville ont été vues en consultations. Concernant les affections liées à l'albinisme , nous avons observés des carcinomes basocellulaires et épidermoïdes à des proportions identiques . En général 78% des PAA vus étaient à leur première visite médicale pour un examen dermatologique et seulement 4,2 % des PAA appliqués la crème antisolaire. Conclusion : la présente étude a révélé une fréquence pas négligeable de l'albinisme avec une présence des lésions prés cancéreuses et cancéreuses et un taux faible des visites médicales dermatologiques. Ceci confirme l'accès difficile aux soins et aux informations, justifiant une photoprotection très faible.

Mots clés : Albinisme, épidémio-clinique, photoprotection.