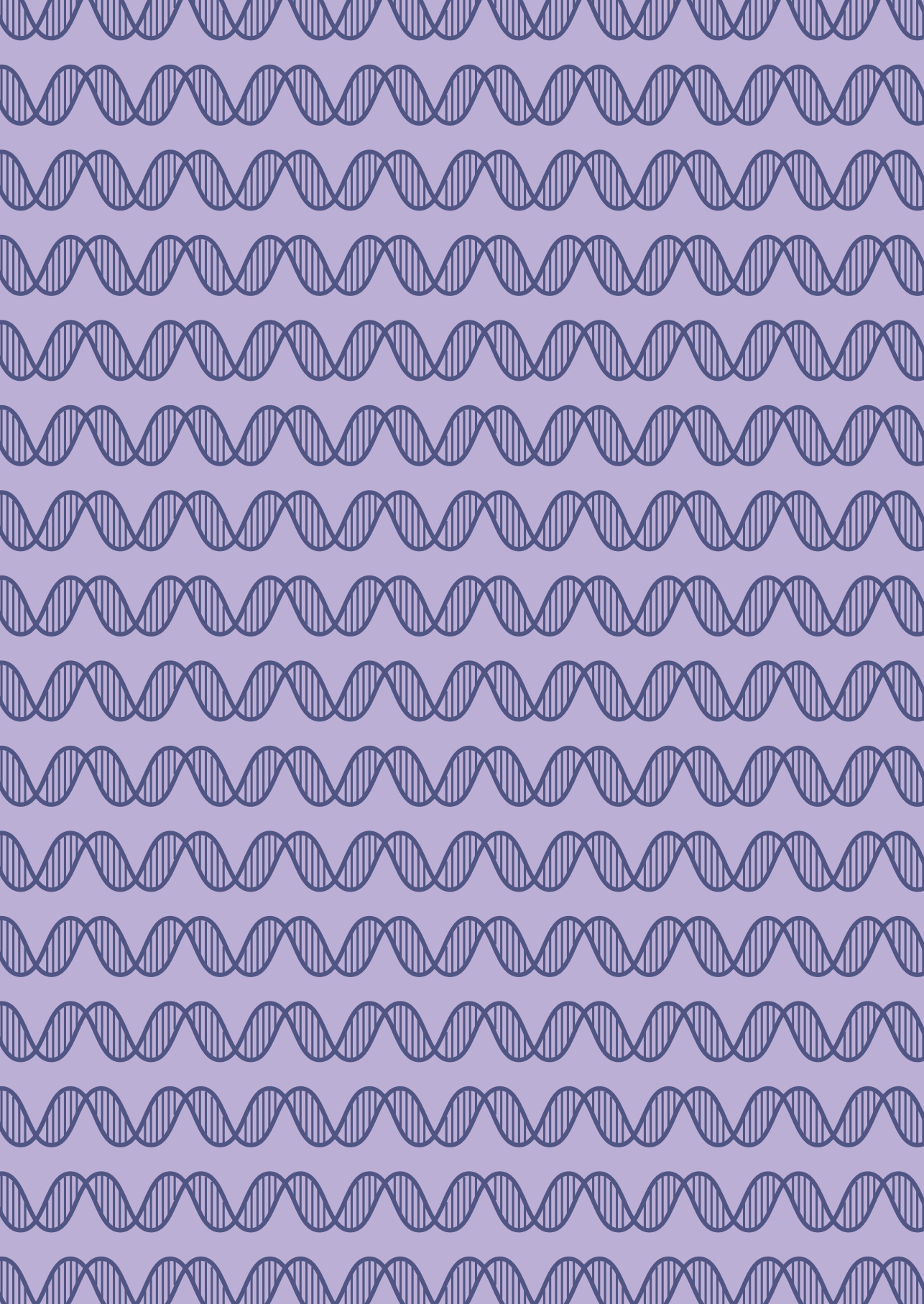




Albinisme

— juste un gène!

Gudrun A. Rappold



Albinisme

—

juste un gène!

Avant-propos

Lorsque je suis né au Nigeria, mes parents ont été très surpris de me voir. Ma couleur contrastait fortement avec leur intense peau brune et leurs cheveux noirs. La femme docteur qui a aidé à me mettre au monde les a rapidement informés que j'étais probablement atteint d'albinisme. Sur ma première carte d'hôpital, elle a noté : "albino ?" Vous voyez, même elle s'est demandé si j'étais vraiment atteint d'albinisme. Comme mes parents, elle connaissait peu de personnes atteintes d'albinisme et n'était pas consciente de la diversité qui existe même au sein de l'albinisme.

Des années plus tard, dans ma vingtaine, c'est moi qui ai finalement expliqué la génétique de l'albinisme à mes parents, et ceci seulement parce que quelqu'un avait publié des informations sur l'albinisme sur Internet. Mes parents ont été merveilleux en m'aimant, en m'éduquant et en m'élevant. Cependant, j'aimerais qu'ils aient été davantage soutenus. J'aimerais que mes parents, ma famille et mes amis aient disposé, lorsque je suis né, d'un livre tel que « Albinisme - juste un gène! ». Ils auraient appris les détails de la génétique de l'albinisme d'une manière simplifiée, mais complète. Ils auraient peut-être été mieux préparés à supporter ma déficience visuelle, qui était un problème majeur pour eux et pour moi. Peut-être auraient-ils été mieux informés pour expliquer mon état à ceux qui me harcelaient parce que j'étais noir, mais blanc en apparence.

Toutefois, je suis heureuse et très encouragée par le fait que ce livre permettra à de nombreuses personnes atteintes d'albinisme d'apprendre comment faire passer le sujet de l'albinisme du domaine des rumeurs, fausses informations et superstitions à celui des faits, de la science et de la génétique. Ceci est particulièrement important dans de nombreuses régions d'Afrique où les fausses informations sur l'albinisme et ses causes restent très répandues, menaçant la paix et la sécurité des personnes atteintes d'albinisme et de leurs familles. C'est pourquoi je souhaite que ce livre devienne accessible à de nombreuses personnes en Afrique. De cette façon, nous continuerons à endiguer la vague d'ignorance qui entoure cette belle condition génétique. Enfin, je souhaite encourager toutes les personnes atteintes d'albinisme et les membres de leur famille à considérer la publication et la diffusion de livres comme celui-ci comme un autre facilitateur utile de la nouvelle aube d'une inclusion significative des personnes atteintes d'albinisme et des membres de leur famille dans la culture africaine et la société africaine en général.

Ikponwosa "I.K." Ero

avocate défenseur des droits de l'homme et première experte indépendante des Nations Unies sur l'albinisme (2015-2021)

La lecture de ce petit livre écrit par Madame Professeur Rappold m'a émue, car j'ai moi-même été confrontée pendant de nombreuses années toujours de nouveau à la question de l'albinisme en Afrique.

Comme Madame Rappold, je suis choquée par l'absurdité de tout acte de violence, donc aussi les mutilations et les meurtres d'enfants et d'adultes atteints d'albinisme dans les pays du sud de l'Afrique. Il est à peine croyable qu'une superstition se soit répandue ainsi. Aujourd'hui encore, même des bébés nés avec l'albinisme sont tués, des centaines de personnes ne peuvent pas vivre en sécurité, uniquement à cause de ce défaut génétique congénital. Cependant, cette origine de la violence dans une superstition renforce en moi l'espoir que l'information et l'éducation précoces peuvent contribuer de manière importante à préserver à l'avenir les personnes concernées d'un destin aussi cruel.

Le livre « Albinisme - juste un gène ! » explique clairement aux enfants et aux jeunes l'origine de l'albinisme et, dans la foulée, comment fonctionne l'hérédité. La génétique détermine notre apparence. Comment agir en tant qu'être humain, nous l'apprenons. Agir plus ensemble, se respecter, être là les uns pour les autres - cette idée se retrouve également dans le livre. Professeur Rappold cite comme soutien précieux le regroupement de personnes concernées dans des groupes d'entraide. Présidant une association faîtière de plusieurs centaines d'organisations d'entraide, je ne peux que confirmer cette affirmation. Si nous nous unissons, nous pouvons faire bouger bien de choses - c'est ainsi qu'est né aussi ce projet transfrontalier d'amitié pour l'éducation des enfants et des jeunes. Lors de mes voyages passés dans différents pays africains, j'ai rencontré de nombreuses personnes formidables et engagées qui se battent pour les multiples besoins de leurs concitoyens, y compris les personnes atteintes d'albinisme et leurs familles, ainsi que pour leur soutien médical. Votre initiative peut devenir sur place un élément porteur.

Je souhaite beaucoup de succès à cette initiative et espère vivement qu'elle apportera une contribution importante pour transmettre des connaissances, informer et, en fin de compte, prévenir des crimes.

Eva Luise Köhler

*Présidente de l'Alliance des maladies chroniques rares (ACHSE)
et du conseil d'administration de la Fondation Eva Luise et Horst
Köhler pour les personnes atteintes de maladies rares*

* En Europe, une maladie est considérée comme rare, lorsque pas plus de 5 personnes sur 10.000 présentent le même tableau clinique. 80% des maladies rares sont héréditaires.



1

Tous les êtres humains sont égaux. Qu'ils soient jeunes ou âgés, gros ou maigres, noirs ou blancs – tous les êtres humains sont égaux. Indépendamment de leur apparence, tout le monde a le même droit d'être traité avec respect et tolérance. Tous les êtres humains sont égaux – et quand même différents. La diversité est une bonne chose. La diversité rend notre vie pleine de couleurs et intéressante.





2

Toutes les personnes ont un air un peu différent. Quelques-unes sont de petite taille, d'autres de grande taille. Certaines ont la peau claire, d'autres la peau foncée. Si tu as des parents à la peau claire, il y a de fortes chances que tu seras un enfant à la peau claire, également. Si tes parents ont la peau noire, tu seras sans doute noir aussi. Si l'un de tes parents est blanc et l'autre noir, tu seras un mélange des deux. Tu auras un peu l'air de ta mère et un peu l'air de ton père. Ceci est une règle fondamentale de la génétique.

3

C'était un moine, Gregor Mendel, disposant de beaucoup de temps libre pour faire des expériences dans le potager de son monastère avec toutes sortes de petits pois, qui arrivait à ces connaissances sur l'héritage génétique. Les règles de la génétique, comme il l'appelait, valent pour tous les êtres vivants, pas seulement pour les petits pois et d'autres plantes, mais aussi pour les animaux et les êtres humains.

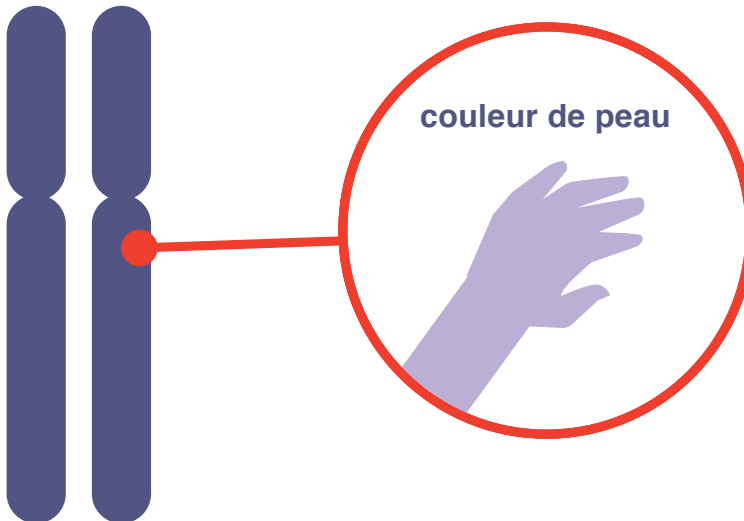


Dans toute famille, il y a des caractéristiques spécifiques que l'on rencontre à travers elle. Par exemple, un talent particulier pour composer des musiques ou pour exceller dans une discipline de sport. Ou bien les membres d'une famille ont tendance à perdre les nerfs, à sombrer dans des folies ou à mourir d'une crise cardiaque. Au sein d'une famille, un grand nombre de caractéristiques peut être commun.

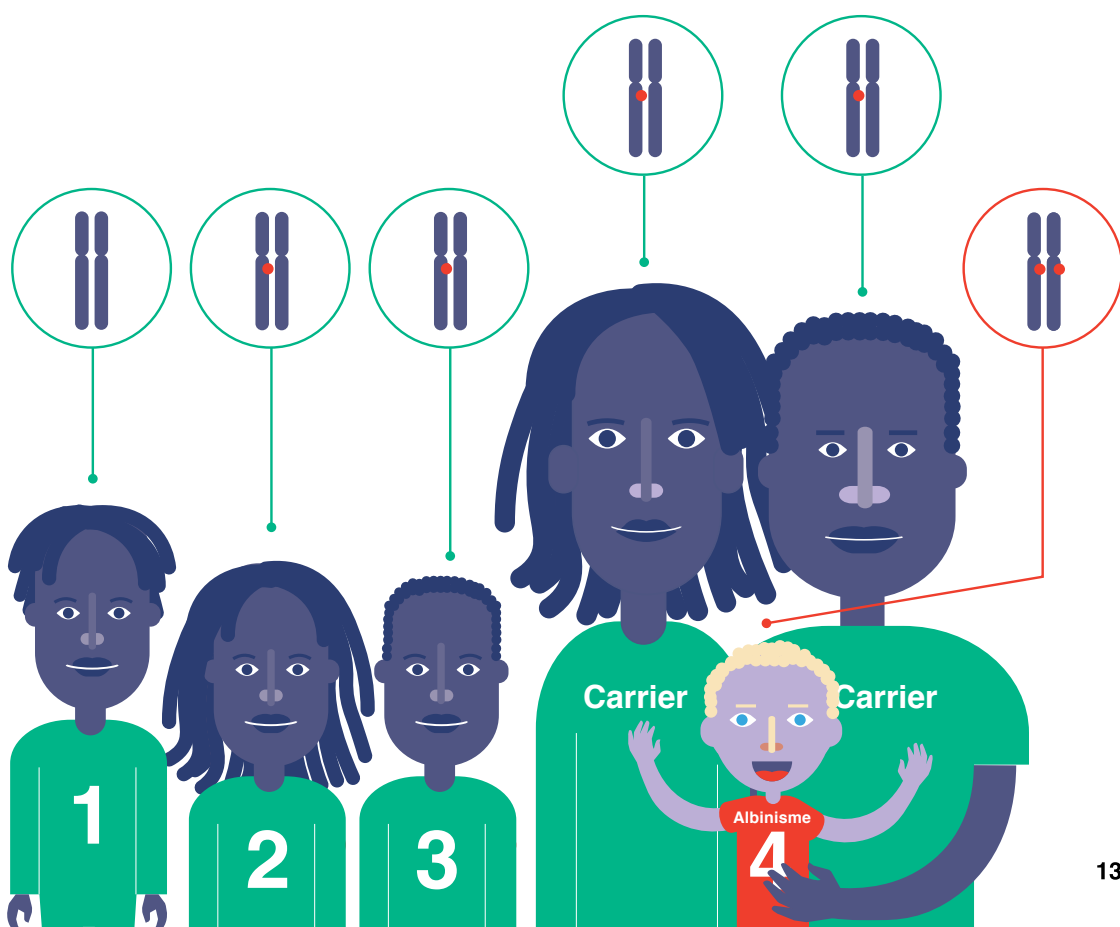
Les caractéristiques transmises par tes parents sont appelées caractéristiques dominantes, lorsqu'elles sont déjà visibles chez l'un d'eux. Chez toi, la probabilité est de 1 sur 2 (50 %) que tu hérites une caractéristique dominante ou une maladie dominante de ta mère ou de ton père.

4

Mais il y a aussi des caractéristiques récessives. Dans ce cas, les deux parents ont une petite modification dans un gène. Les gènes sont les informations génétiques qui vous sont transmises par vos parents. Les gènes donnent à notre corps des instructions sur la façon de fonctionner. De la couleur de votre peau et de vos yeux à votre taille, en passant par votre apparence, tout cela est déterminé par vos gènes.



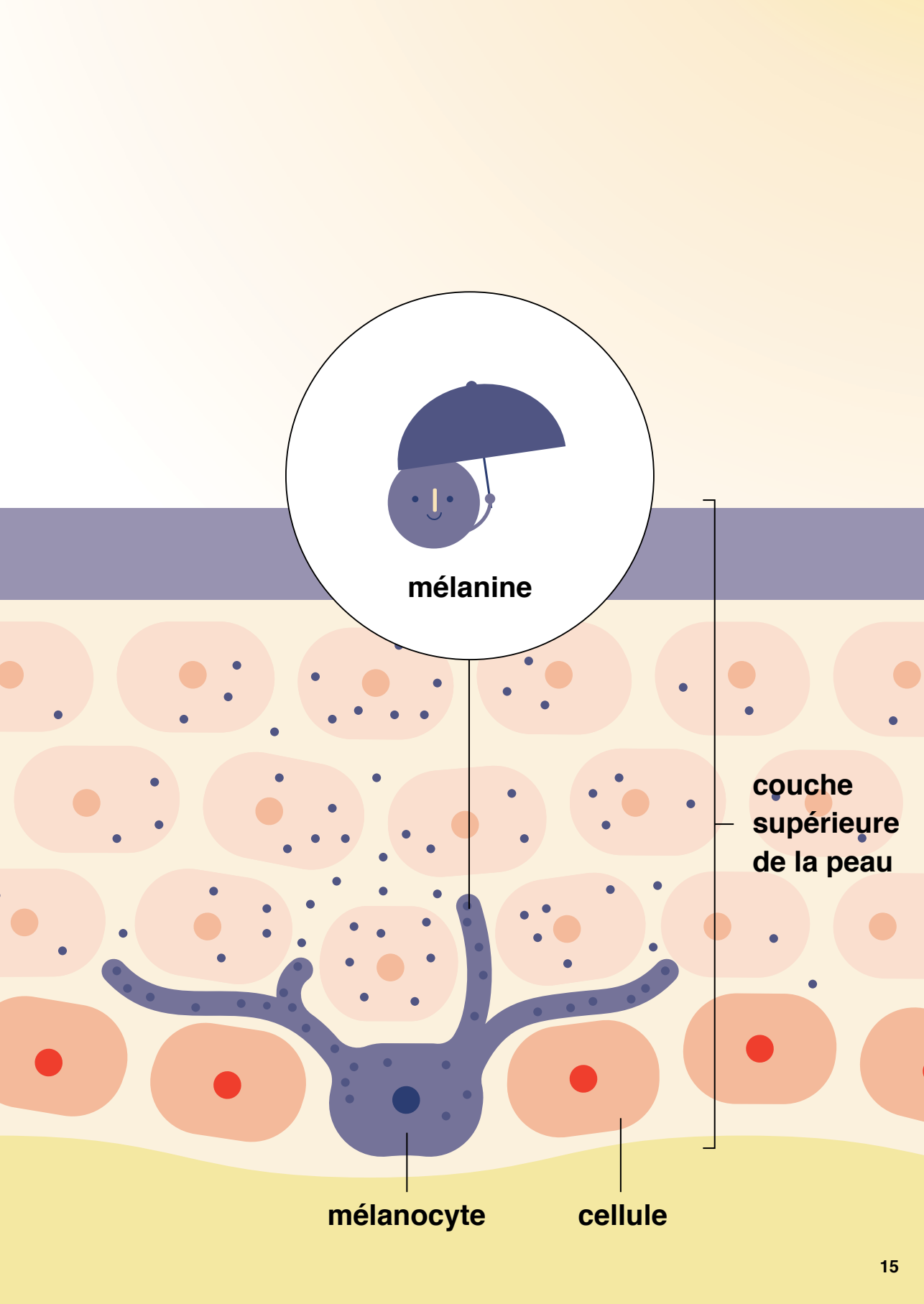
Les caractéristiques récessives ne se remarquent pas, elles sont invisibles. Un parent qui possède cette modification génétique, sans qu'on la remarque, est appelé „porteur“ (en anglais „carrier“). Mais si deux porteurs ont ensemble un enfant, il y a à chaque grossesse une probabilité de 1 sur 4 (25%) que cet enfant soit atteint de la maladie. L'une de ces perturbations récessives frappe les yeux, la peau et les cheveux et est appelée „albinisme“.



5

Ta peau enveloppe tout ton corps et l'aide à garder une température constante. Elle est comme une barrière entre ton corps et le monde extérieur.

Ta peau consiste en plusieurs couches et remplit beaucoup de fonctions différentes. Dans la couche supérieure se trouvent des cellules de nerfs, qui te permettent de sentir des pressions et des douleurs. Certaines cellules t'aident à te protéger contre des germes de maladie. D'autres cellules, appelées mélanocytes, protègent ta peau de trop de soleil.



mélanine

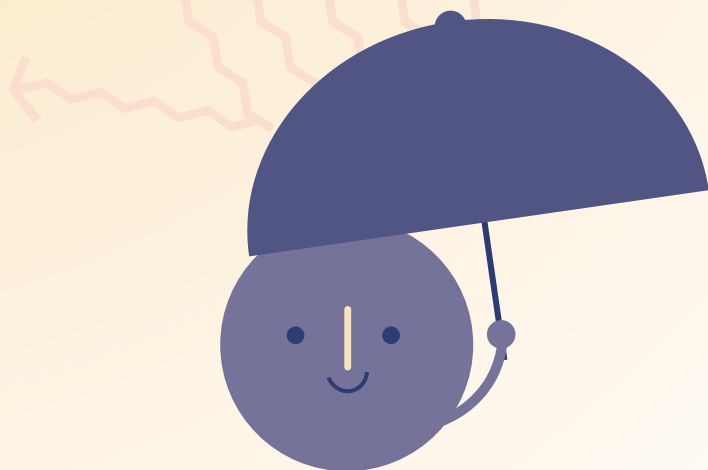
**couche
supérieure
de la peau**

mélanocyte

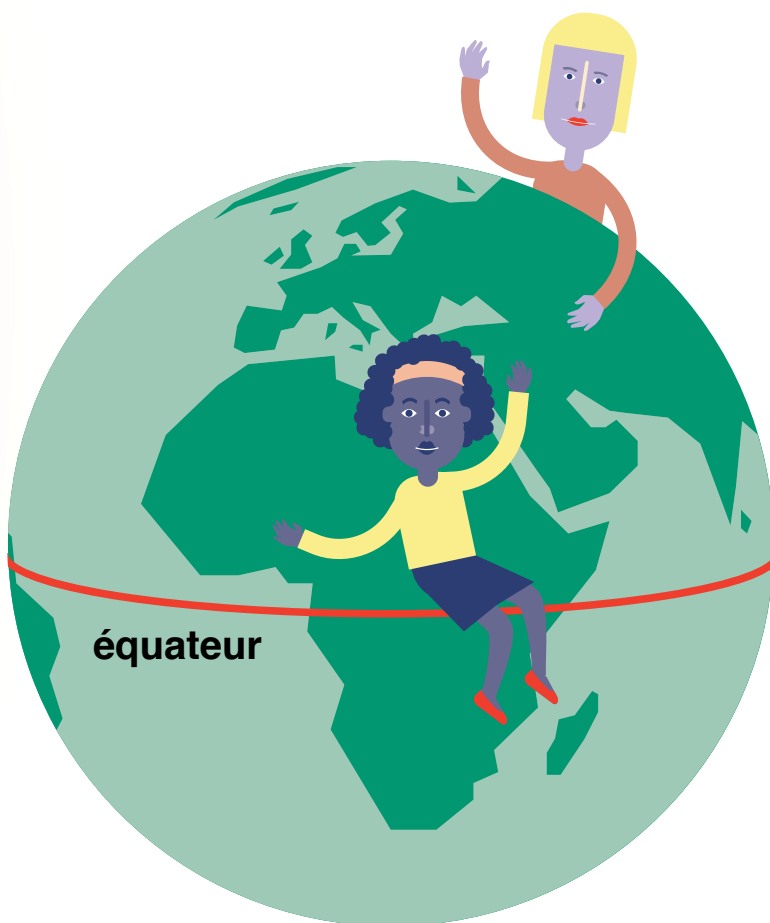
cellule

6

Les mélanocytes emmagasinent la mélanine, un pigment de couleur foncée, dans la couche supérieure et protectrice de la peau. Au soleil, ta peau produit plus de mélanine qui rend la peau plus foncée, ce qui la protège bien contre le danger des rayons ultraviolets du soleil. Des personnes à la peau claire peuvent facilement attraper un coup de soleil, ce qui est peu probable chez les personnes à la peau noire.



mélanine



Dans certaines régions du monde, la plupart des personnes sont blanches, par exemple dans les pays du Nord, où le soleil brille moins fort. Dans d'autres régions du monde près de l'équateur, la plupart des personnes sont noires et donc mieux protégées contre le soleil.

7

Parfois, un couple voit naître un enfant à la peau et aux cheveux très clairs ainsi qu'aux yeux d'une couleur plus claire. Ceci peut être une grande surprise, surtout si ça arrive pour la première fois dans les deux familles. C'est notamment frappant lorsque les parents sont noirs. Des événements inattendus provoquent beaucoup d'attention. Or, il est relativement probable que ce phénomène soit déjà apparu avant dans ces familles. Il est particulièrement fréquent lorsque des personnes d'une même famille, même d'une parenté très éloignée, se marient entre elles. Il se peut qu'une



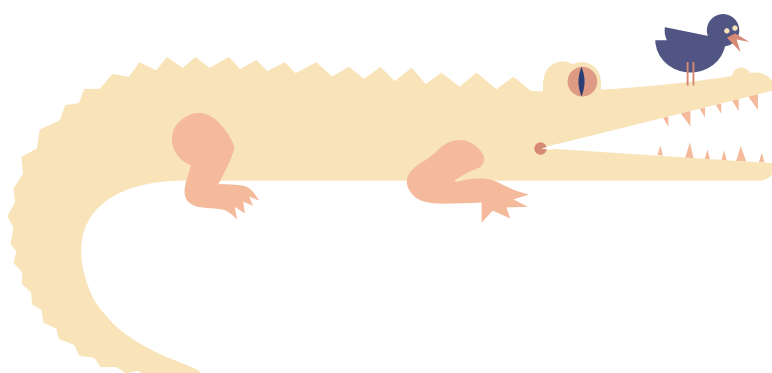
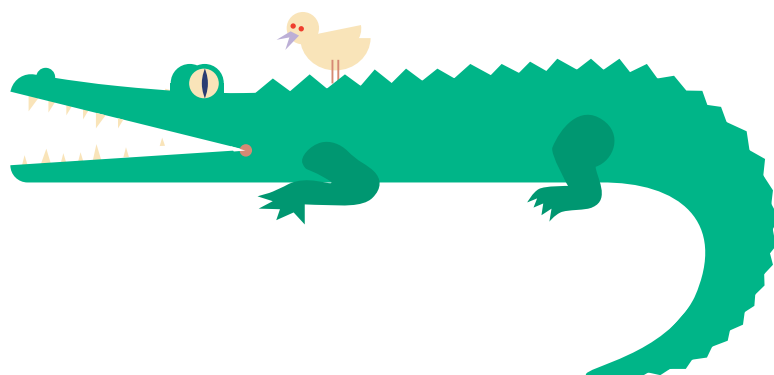
tante ou un arrière-grand-père aient eu le même aspect. Cependant, dans tous ces cas, les deux parents y ont contribué. Les spécialistes de la génétique parlent alors d'une caractéristique récessive, dont les deux familles sont porteuses.

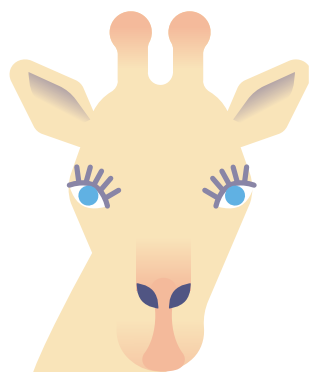
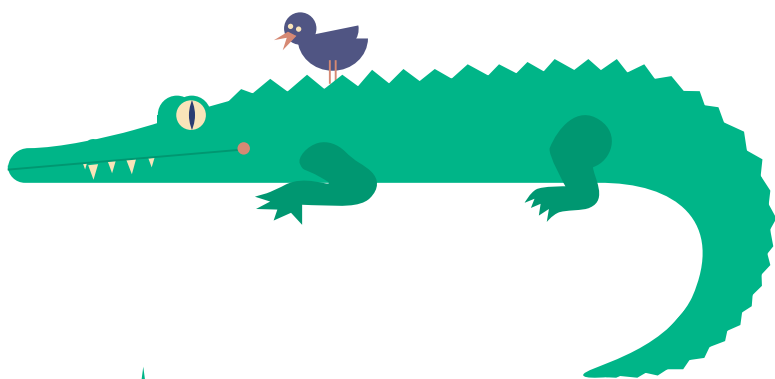
Ils ont donné à cette caractéristique le nom „albinisme“ (car „alba“ signifie „blanc“).



8

Les animaux peuvent aussi avoir de l'albinisme. Ils sont alors considérés comme particulièrement beaux.



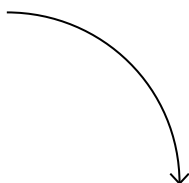
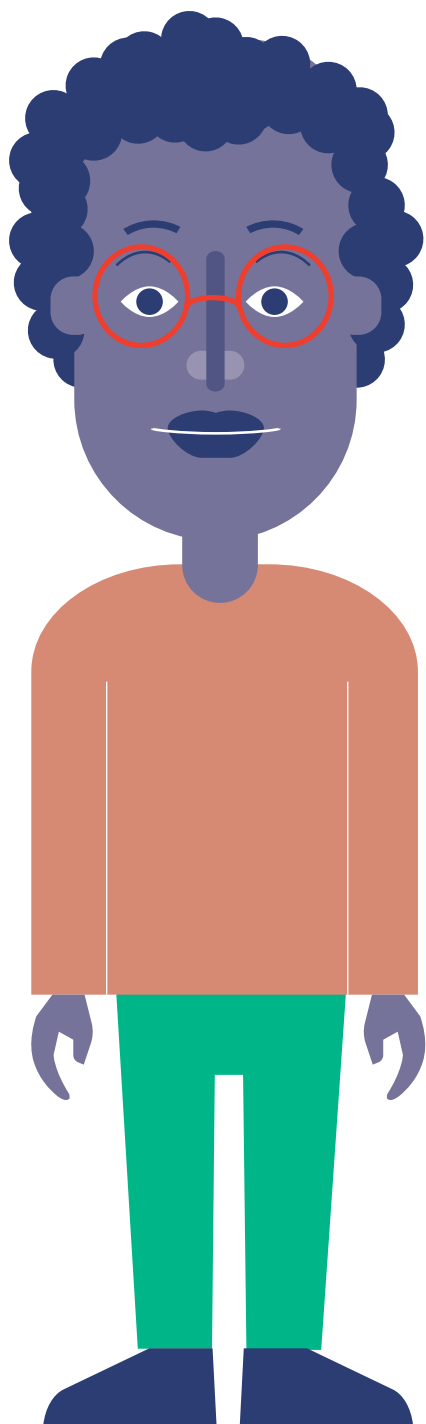


9

Des personnes avec albinisme voient moins bien. C'est parce que les fibres de nerfs dans leurs yeux sont mal orientées. Pour cette raison, il leur est aussi plus difficile de lire et d'attraper un ballon, mais elles sont capables de faire beaucoup de ce que tu fais. Des lunettes de soleil les aident à protéger leurs yeux et un chapeau et de la crème solaire à protéger leur peau d'un excès de rayons ultraviolets du soleil. Leur peau n'a pas assez de mélanine pour les protéger d'un coup de soleil. Cela peut donc provoquer de graves lésions de la peau et même un cancer de la peau.

Par ailleurs, ces personnes sont tout comme toi : elles sont intelligentes et elles aiment la musique et le sport.





**20.000
gènes**



20 gènes

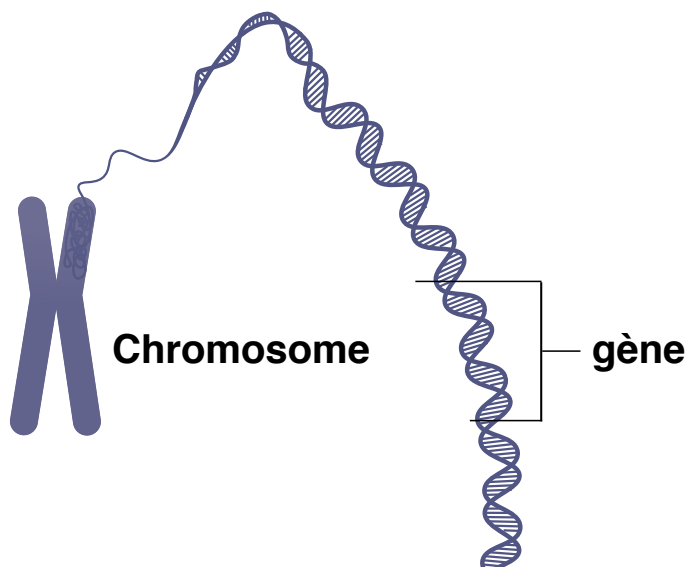
**produisent ou
distribuent la mélanine**

10

Chaque être humain possède à peu près 20.000 gènes. En cas d'albinisme, une petite modification est survenue dans l'un des 20 différents gènes connus pour produire ou distribuer de la mélanine. L'un de ces gènes s'appelle *OCA2* et il produit une protéine dans la membrane des mélanosomes. Des modifications de ce gène se retrouvent fréquemment en Afrique. Mais il y a des personnes avec albinisme dans le monde entier.

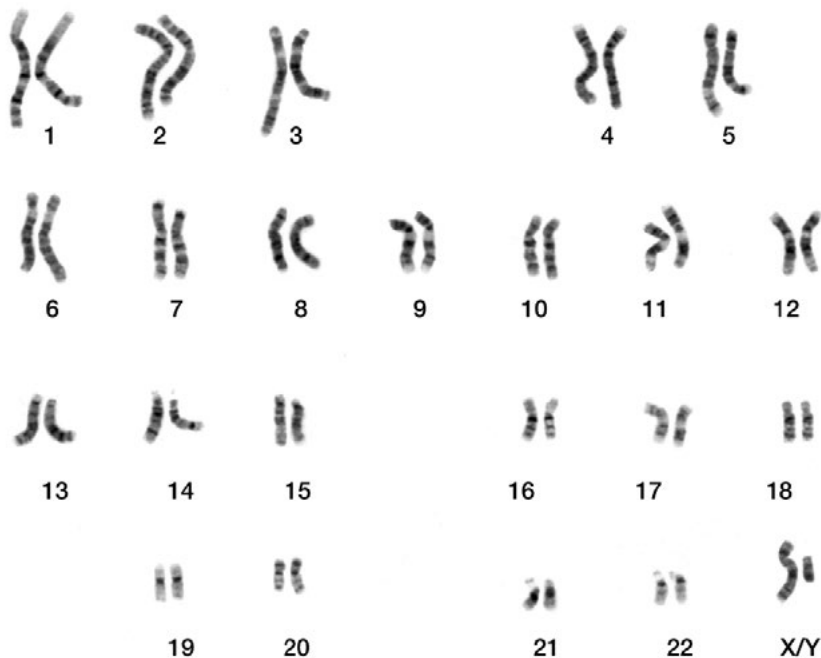
Un autre gène est appelé *OCA1* et produit une enzyme du nom de tyrosinase. La plupart des personnes avec albinisme dans le Nord ont une modification dans ce gène. Normalement, ce gène a la faculté de produire suffisamment de mélanine.

Mais chez les personnes avec albinisme, ces gènes ne fonctionnent plus correctement.

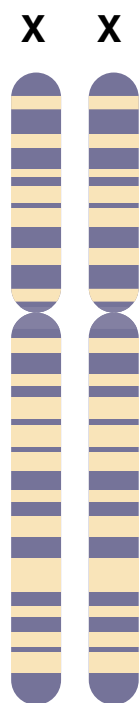


11

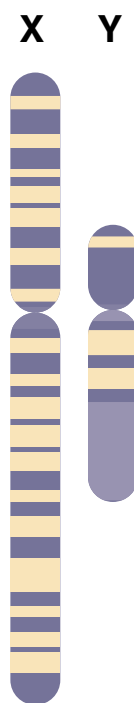
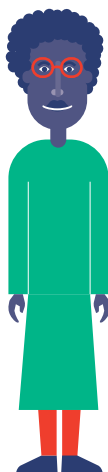
Les gènes sont situés sur des chromosomes. Dans chaque cellule, il y a 23 paires de chromosomes. Les chromosomes dans 22 paires sont pour chacune d'un aspect semblable chez tout être humain. Mais il y a une exception: la 23e paire de chromosomes contient chez les garçons un chromosome X et un chromosome Y, chez les filles 2 chromosomes X. Les chromosomes X sont beaucoup plus grands que les chromosomes Y et portent beaucoup plus de gènes.



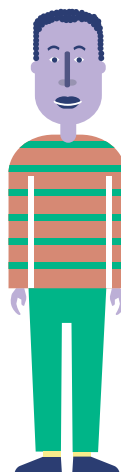
On appelle les chromosomes X et Y aussi chromosomes sexuels et les autres chromosomes autosomes. Lorsqu'il y a chez une fille un défaut sur l'un des chromosomes X, ceci n'a pas de conséquence, puisqu'elle a un deuxième chromosome X, qui peut compenser le défaut. Ici, les filles ont donc un net avantage.



femmes



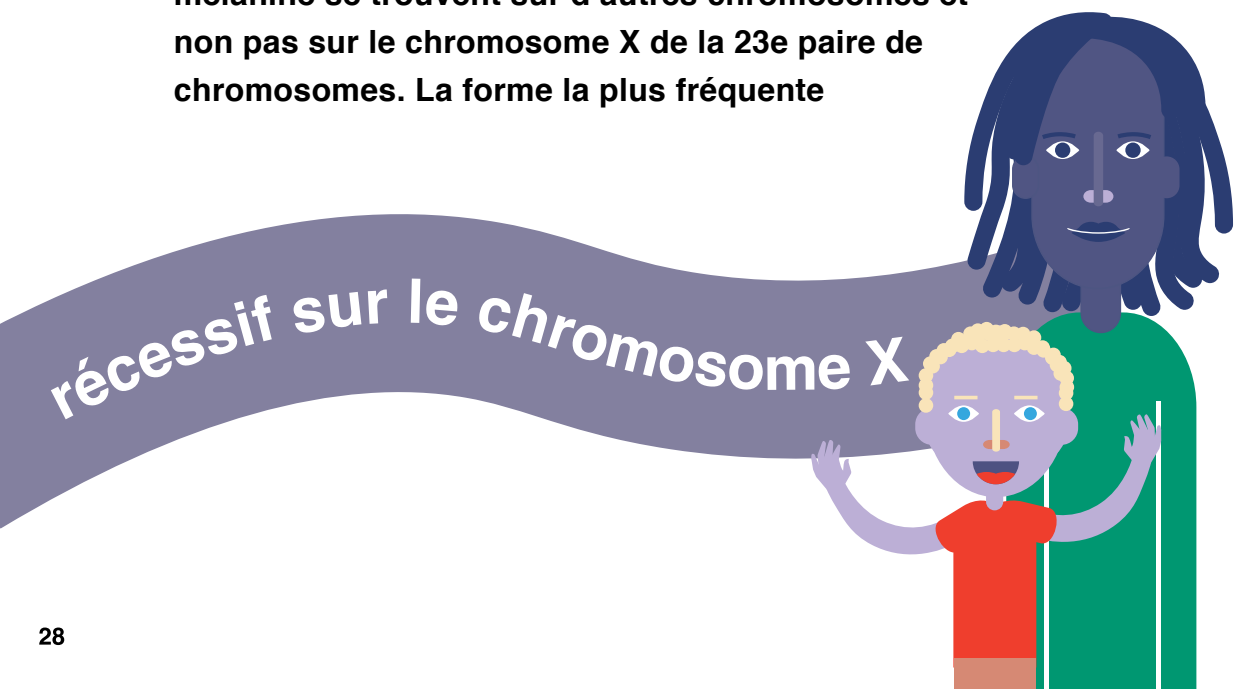
hommes



12

Les gènes qui produisent ou distribuent la mélanine sont situés sur différents chromosomes. Un type d'albinisme oculaire, qui affecte uniquement les yeux, est provoqué par une petite modification sur un gène situé sur le chromosome X de la 23^{ième} paire de chromosomes. S'il y a une modification dans ce gène, cela a seulement des conséquences chez les garçons et les hommes, puisque les filles et les femmes ont deux chromosomes X, qui peuvent s'entraider mutuellement. Les spécialistes de la génétique appellent cela hérédité récessive liée aux chromosomes X.

Différentes formes d'albinisme sont ainsi transmises de différentes façons. Toutes les autres modifications génétiques provoquant trop peu ou l'absence de mélanine se trouvent sur d'autres chromosomes et non pas sur le chromosome X de la 23^e paire de chromosomes. La forme la plus fréquente

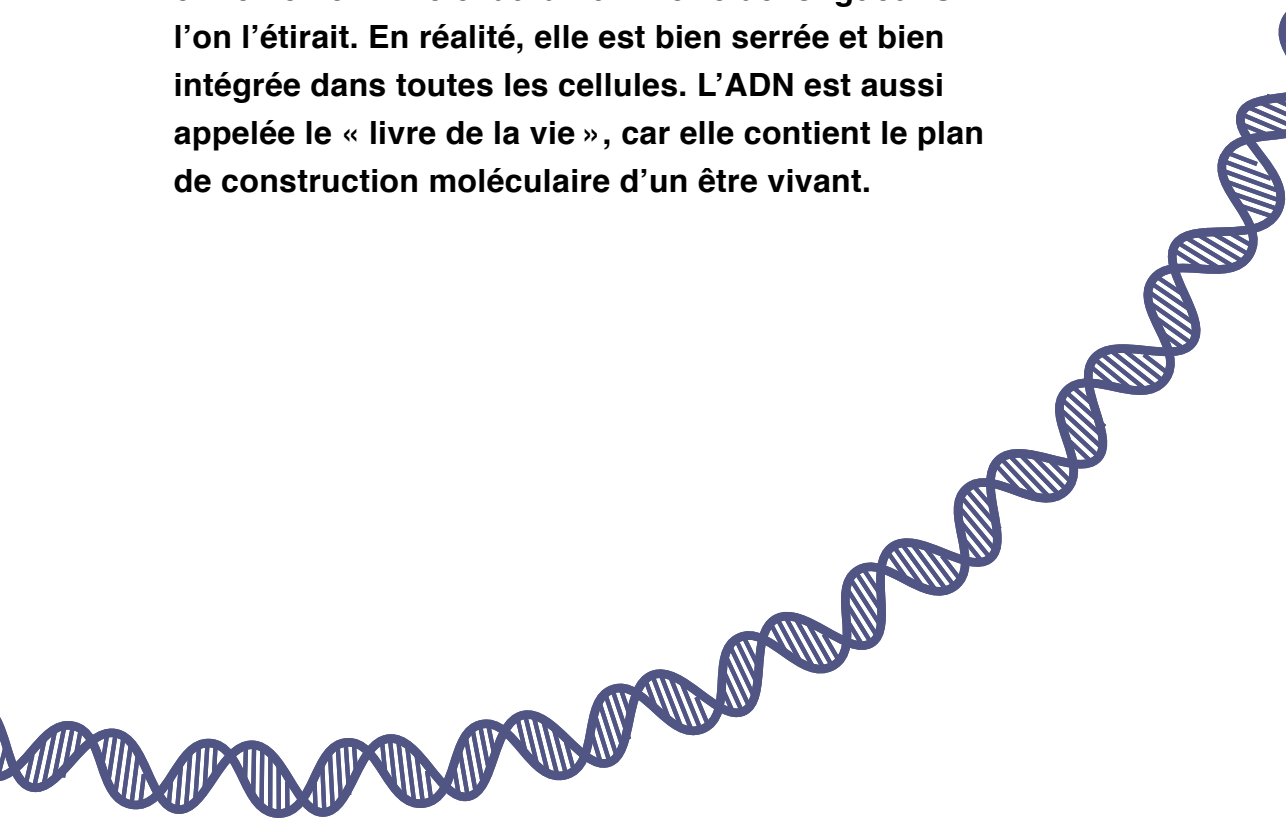


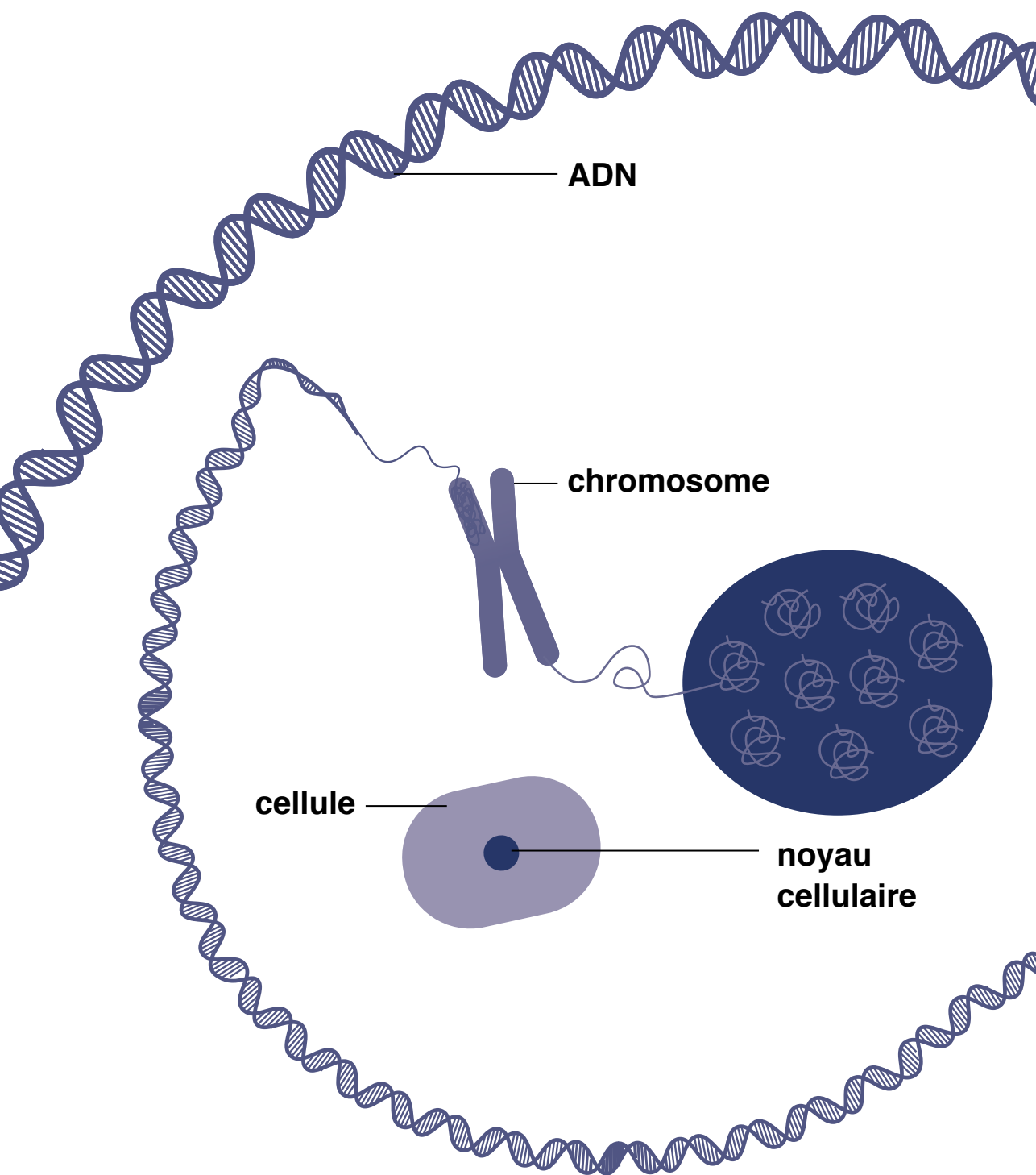
d'albinisme en Afrique, causée par une modification du gène *OCA2*, se trouve par exemple sur le chromosome 15. La forme d'albinisme la plus fréquente dans le Nord, qui affecte la peau, les cheveux et les yeux, est causée par une petite modification du gène de la tyrosinase situé sur le chromosome 11. Si le défaut génétique est situé sur des autosomes, la situation est différente; alors, les filles et les garçons ont la même probabilité d'être affectés par la maladie. Des spécialistes de la génétique appellent cela une hérédité récessive autosomale.



13

Nous avons déjà parlé des cellules et des 23 paires de chromosomes se trouvant dans chaque cellule de ton corps, et aussi des 20.000 gènes situés sur ces chromosomes. Maintenant, abordons l'ADN, l'acide désoxyribonucléique. Comme c'est un mot long et compliqué, on a décidé de n'utiliser que l'abréviation. L'ADN est une molécule longue de la forme d'une double spirale et a un peu l'air d'une échelle que l'on aurait torsadée plusieurs fois. Cette molécule est extrêmement fine et aurait un mètre de longueur si l'on l'étirait. En réalité, elle est bien serrée et bien intégrée dans toutes les cellules. L'ADN est aussi appelée le « livre de la vie », car elle contient le plan de construction moléculaire d'un être vivant.



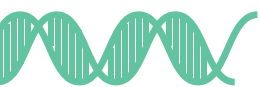


14

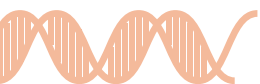
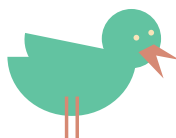
L'ADN est vraiment étonnante. Elle est étonnante, car elle contient l'ensemble des informations génétiques et donc le secret de la vie pour un être vivant. Si tu es un être humain, elle contient les informations pour un être humain. Si tu es une girafe, elle contient les informations nécessaires pour que tu sois une girafe. Si tu es un oiseau, elle contient toutes les informations nécessaires pour que tu sois un oiseau.



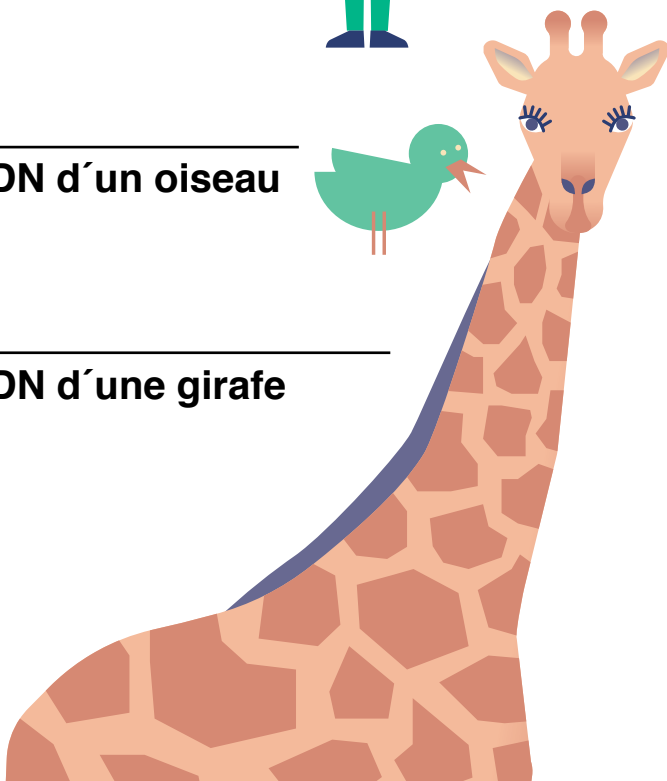
ADN d'un humain

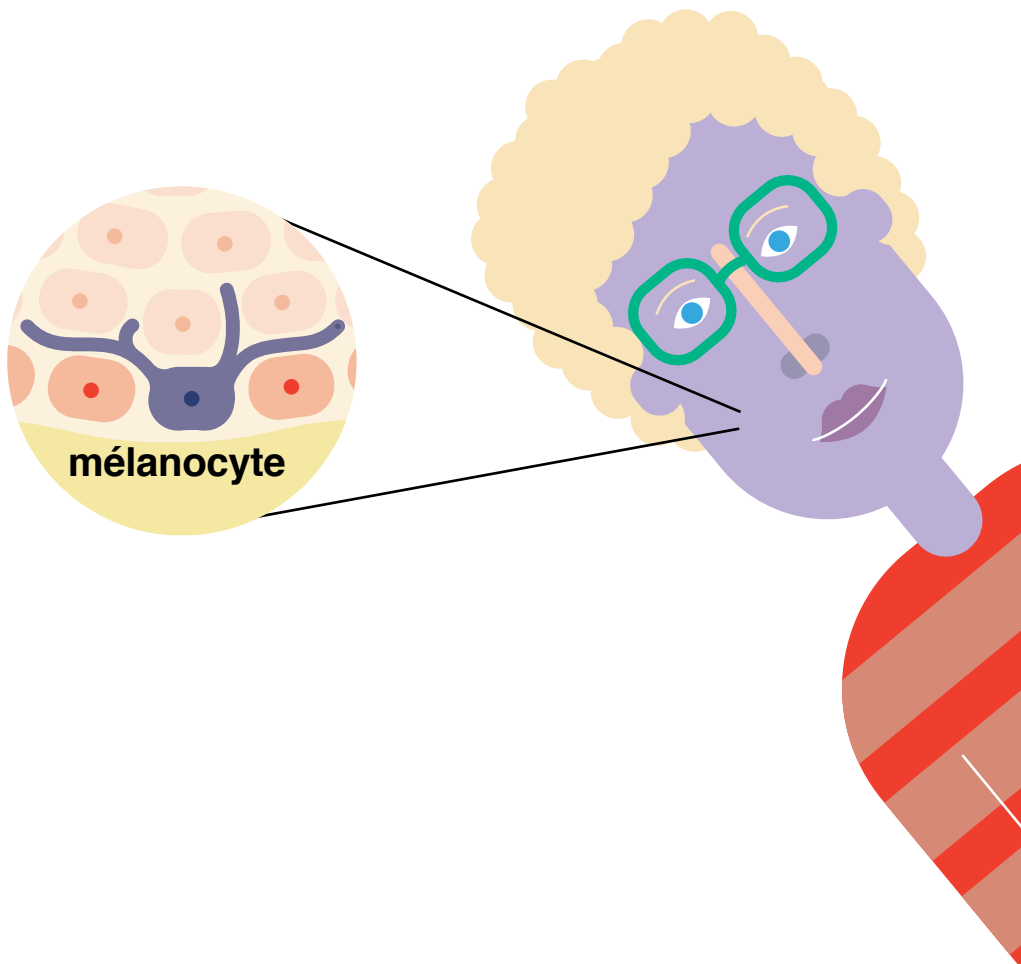


ADN d'un oiseau



ADN d'une girafe





Mais l'ADN est aussi quelque chose de rationnel, parce qu'elle suit les règles claires de la chimie.

Toutes tes cellules contiennent de l'ADN. Mais lors d'un défaut au niveau du gène de tyrosinase ou d'un autre gène de cette partie du métabolisme, ce défaut se montre uniquement dans les cellules de la rétine et de mélanocytes chez les personnes avec albinisme.

15

Tu dois savoir cependant qu'il existe chez les êtres humains des caractéristiques qui ne sont pas héritées génétiquement. Par exemple, si tu t'entraînes beaucoup, tes muscles deviendront plus gros et plus forts, grâce à tes propres efforts. Si tu aimes lire, les cellules nerveuses dans ton cerveau se connecteront plus rapidement et peut-être tu ne seras pas seulement capable de lire plus rapidement, mais tu deviendras simplement plus intelligent. Donc, tu n'es pas un « esclave de tes gènes », car il y a toujours beaucoup de choses que tu peux faire et déterminer toi-même.



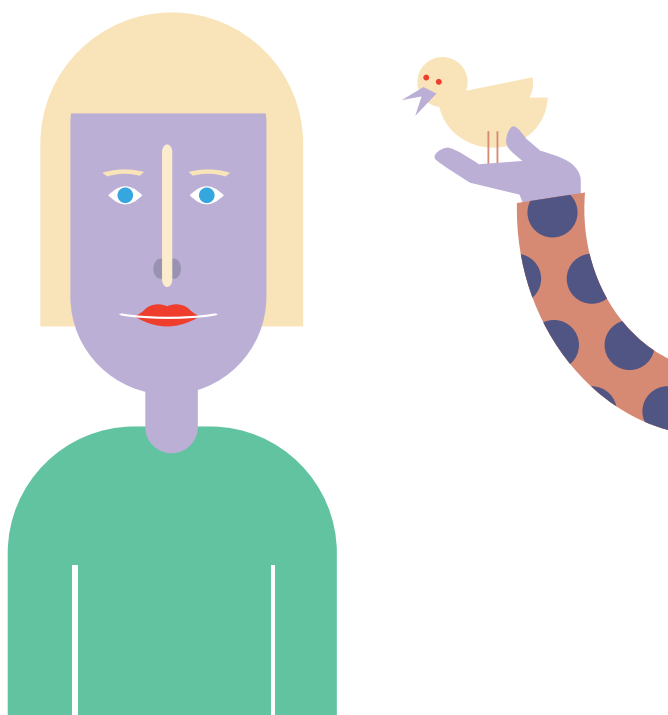


16

Des personnes avec albinisme vivent dans chaque pays sur terre. En Europe, on trouve une personne avec albinisme sur environ 10.000 personnes.

L'albinisme fait donc partie des maladies rares. Mais dans d'autres pays, surtout là où des gens avec des ancêtres communs se marient entre eux, ce chiffre est beaucoup plus haut. Dans certains pays africains, on trouvera une personne parmi 1.000 à 2.000 personnes.

Lorsqu'on additionne toutes les personnes avec albinisme vivant sur notre planète, l'on arrive à un chiffre de plus d'un million.



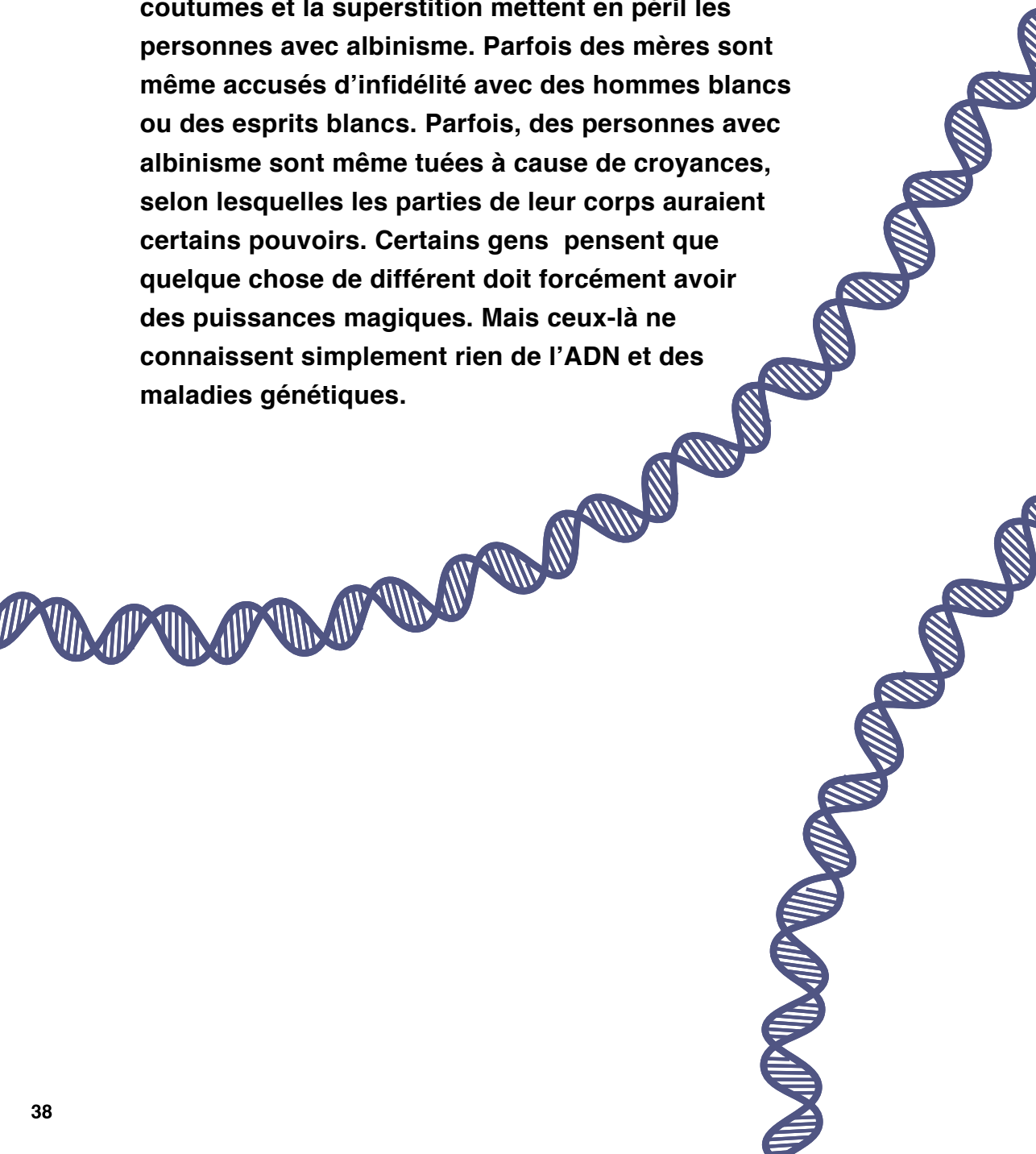
Aujourd'hui, on peut communiquer par internet ou par les médias sociaux et se soutenir mutuellement dans des groupes d'entraide.

Ainsi, les personnes avec albinisme verront qu'elles ne sont pas seules avec leurs besoins spécifiques et elles peuvent échanger des conseils.



17

Dans certaines régions de l'Afrique, les us et coutumes et la superstition mettent en péril les personnes avec albinisme. Parfois des mères sont même accusés d'infidélité avec des hommes blancs ou des esprits blancs. Parfois, des personnes avec albinisme sont même tuées à cause de croyances, selon lesquelles les parties de leur corps auraient certains pouvoirs. Certains gens pensent que quelque chose de différent doit forcément avoir des puissances magiques. Mais ceux-là ne connaissent simplement rien de l'ADN et des maladies génétiques.





Ils devraient comprendre que ce n'est qu'une petite modification de l'ADN et rien d'autre qui donne aux personnes avec albinisme un autre aspect. Tu pourras maintenant leur expliquer, car tu sais mieux maintenant. Celui qui a plus de savoir a plus de pouvoir.



Épilogue

Cette brochure est une oeuvre d'amitié internationale. Son déclencheur a été, lors d'un voyage avec ma chorale « Imbongi - Voices for Africa » à Eswatini (Swaziland), une discussion avec des étudiants au centre de formation professionnelle de eSitjeni. Je les ai entendus dire que les nouveau-nés atteints d'albinisme avaient une « vocation pour l'eau » - ce qui signifie qu'ils sont fréquemment noyés. Dans d'autres régions d'Afrique, les personnes atteintes d'albinisme sont chassées, mutilées ou tuées. Il s'agit souvent d'enfants. L'épicentre de la violence contre les personnes atteintes d'albinisme se trouve en Tanzanie et au Kenya, où la croyance aux esprits et à la sorcellerie est profondément ancrée. Les sorciers prétendent que les parties du corps des personnes atteintes d'albinisme ont des pouvoirs magiques et les vendent, réduits en petits morceaux, comme amulettes porte-bonheur. Plusieurs centaines de personnes ont déjà été tuées et d'innombrables personnes ont été attaquées et amputées de leurs membres.

À la superstition, opposons la science. Je suis convaincu que l'éducation scientifique doit commencer à l'école. L'albinisme est un trouble récessif de la pigmentation, un trouble génétique, et la génétique suit des règles bien définies. Il n'y a pas de place pour la superstition. Tout ceci a donné l'impulsion pour créer cette petite brochure pour enfants et adolescents.

J'ai rédigé une première version du texte lors d'un séjour d'une semaine à l'Institut de Wendy Bickmore à Édimbourg, en Écosse. Rolf Sprengel à Heidelberg m'a mis en contact avec les auteurs Jill et Giulia Enders qui, à leur tour, ont établi la connexion avec Viola Kup, une conceptrice en communication vivant à Nairobi au Kenya. Toutes les merveilleuses illustrations dans cette brochure ont été réalisées par Viola. Elle a été enthousiasmée par le projet dès le début et a investi du temps précieux pour le réaliser, bien qu'elle ait juste donné naissance à une fille et que, tout en étant mère, elle travaille pour les Nations Unies. Sans son apport, le texte manquerait de vivacité. Son ami Sam Achola, programmeur, a proposé de créer un site web interactif. Cela nous permettra de distribuer le texte également via internet. Nous remercions de même Dawn Lee à Singapour, Susanne Loeben à Berlin, Benoît Arveiler à Bordeaux et Patricia Lund à Coventry pour leurs commentaires utiles.

L'objectif est maintenant de traduire le texte dans toutes les langues des 27 pays où les personnes avec albinisme vivent sous la menace. Pour cela aussi, les contacts personnels nous aideront à progresser. Ma grande gratitude va déjà à l'ensemble des traducteurs et traductrices qui soutiennent ce projet avec passion. Je n'ai été que la boule de neige qui a déclenché l'avalanche.

Gudrun A. Rappold

Institut de génétique humaine

Université de Heidelberg, Allemagne

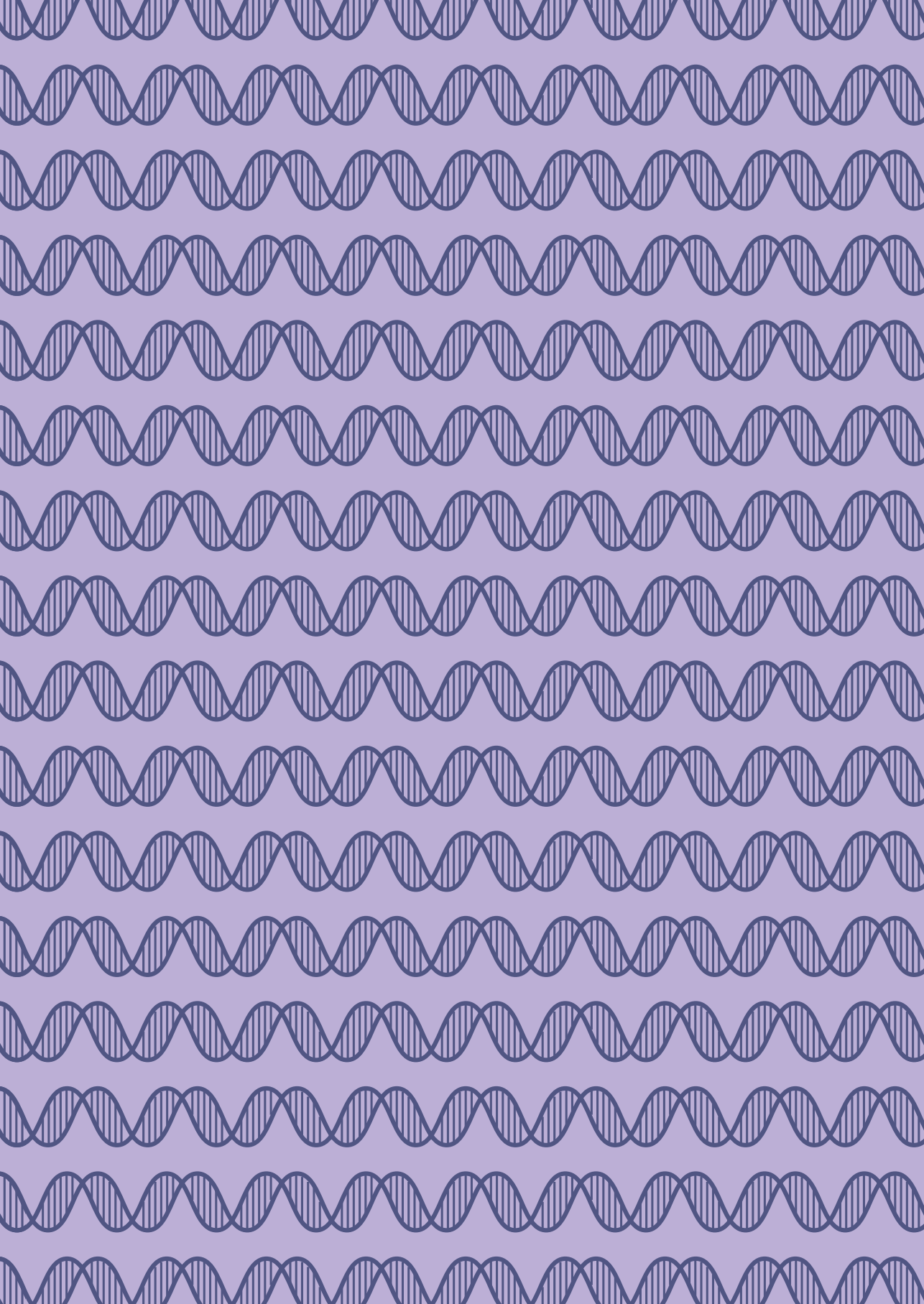
Decembre 2022



soutenu par

Klaus Tschira Stiftung
gemeinnützige GmbH





Pourquoi avons-nous l'air qui est le nôtre ? Pourquoi certaines personnes sont noires et d'autres blanches ? « Albinisme – juste un gène! » décrit les principes génétiques de la pigmentation chez les êtres humains, inclus ceux atteints d'albinisme, une maladie récessive de pigmentation avec, comme résultat, une peau très claire ainsi que des yeux de couleur plus claire. Le texte met fin aux croyances en Afrique et avance des explications scientifiques rationnelles. Des écoliers et jeunes adultes peuvent apprendre les principes de base de l'hérédité, des gènes et de la DNA, grâce au langage simple et aux illustrations claires qui donnent de la vivacité au texte et captivent l'attention du lecteur.