



## Qu'est-ce que l'albinisme ?

### ALBINISME

L'albinisme est une maladie rare, non contagieuse et génétiquement héréditaire qui touche les deux sexes, quelle que soit l'origine ethnique, dans tous les pays du monde. Le père et la mère doivent tous deux être porteurs du gène pour qu'il soit transmis, même s'ils ne sont pas eux-mêmes atteints d'albinisme. L'albinisme se traduit par une absence de pigmentation des cheveux, de la peau et des yeux, ce qui entraîne une vulnérabilité à l'exposition au soleil et à la lumière vive. Presque toutes les personnes atteintes d'albinisme sont malvoyantes, la majorité d'entre elles étant classées comme "aveugles au sens de la loi". Bien que les chiffres varient, on estime qu'en Amérique du Nord et en Europe, une personne sur 20 000 est atteinte d'une forme ou d'une autre d'albinisme. En Tanzanie, et dans toute l'Afrique de l'Est, l'albinisme est beaucoup plus répandu, puisqu'on estime qu'une personne sur 1 400 en est atteinte. Le terme "*personne atteinte d'albinisme*" (PWA) est préféré au terme "albinos", car il place la personne avant la maladie.

### L'albinisme est répandu dans le monde entier

- **L'albinisme** touche des personnes de toutes les races : Noirs, Blancs, Asiatiques - chaque race a ses propres personnes atteintes d'albinisme (PWA). Voir la carte (page 6) montrant les personnes atteintes d'albinisme dans le monde.

### Comment devient-on PWA ?

- Chaque personne atteinte d'albinisme a hérité de cette maladie de ses **deux** parents (père et mère). Les deux parents d'une personne atteinte d'albinisme, qu'ils soient albinos ou non, **doivent être** porteurs du trait génétique de l'albinisme pour qu'un enfant atteint d'albinisme puisse naître.
- Lorsque les deux parents sont porteurs du trait d'albinisme (et qu'aucun des parents n'est albinos), il y a une chance sur quatre (ou 25 % de chances) à chaque grossesse que le bébé naisse avec un albinisme.
- Les enfants à pigmentation normale nés de ces parents peuvent également être porteurs du trait génétique de l'albinisme. Ces enfants peuvent à leur tour transmettre ce trait à leurs propres enfants.



## Pourquoi les PWA ont-ils une apparence "blanche" ?

- La plupart des enfants atteints d'albinisme sont nés de parents dont la couleur des cheveux et des yeux est normale pour leur origine ethnique.
- Un PWA est incapable de produire les quantités habituelles de pigments ou de couleurs appelées *mélanine*.
- C'est pourquoi les personnes atteintes d'albinisme ont peu ou pas de pigments dans les yeux, la peau, les cheveux ou tous ces éléments.

## Types d'albinisme

- **Albinisme n'affectant que les yeux.** Il s'agit de l'albinisme oculaire (AO), beaucoup moins fréquent. La plupart des cas sont enregistrés chez les hommes. Les enfants atteints d'OA peuvent avoir une couleur de peau et de cheveux normale, mais légèrement plus claire que celle des autres membres de la famille.
- **Albinisme touchant la peau, les cheveux et les yeux.** Il s'agit de l'albinisme *oculocutané* (prononcé ock-you-low-kew-TAIN-ee-us). Il s'agit de la forme d'albinisme la plus visible en Tanzanie.
- Grâce à la recherche sur l'ADN, quatre formes d'OCA sont aujourd'hui reconnues : OCA1, OCA2, OCA3 et OCA4 ; certaines d'entre elles sont encore divisées en sous-types. Dans chaque catégorie et sous-catégorie d'OCA, le degré de couleur/mélanine apparent chez l'individu varie.
- **Albinisme plus :** Les chercheurs ont également identifié un type d'albinisme présentant des caractéristiques supplémentaires. L'une d'entre elles est connue sous le nom de syndrome d'*Hermansky-Pudlak* (SHP). Outre l'albinisme, le SPH est associé à des problèmes de saignement et d'ecchymoses. Certaines formes sont également associées à des maladies pulmonaires et intestinales. Le SPH est une forme moins courante d'albinisme, mais il doit être suspecté si une personne atteinte d'albinisme présente des ecchymoses ou des saignements inhabituels.

## LES DÉFIS DE L'ALBINISME

### 1. Problèmes de vision, traitement et rééducation

- Les personnes atteintes d'albinisme ont toujours des problèmes de vision qui ne peuvent pas être totalement corrigés par des lunettes.
- Les problèmes de vision chez les personnes atteintes d'albinisme résultent d'un développement anormal des connexions nerveuses entre l'œil et le cerveau, en raison de la faiblesse ou de l'absence de couleur/mélanine.
- Le degré de déficience visuelle varie selon les différents types d'albinisme et la plupart des personnes atteintes d'albinisme ont généralement une faible vision.
- La plupart d'entre eux peuvent cependant utiliser leur vision pour de nombreuses tâches, y compris la lecture.



- La plupart des personnes atteintes d'albinisme n'utilisent pas le braille.
- Un petit nombre de personnes atteintes d'albinisme ont une vision suffisante pour conduire une voiture.

### Traitement et réhabilitation

- Les PWA présentent souvent une combinaison des éléments suivants :

NOM DE LA CONDITION	CONDITION	TRAITEMENT ou RÉHABILITATION (le cas échéant)
<b>Nystagmus</b>	mouvements réguliers des yeux, d'un côté à l'autre ou en cercle	L'intervention chirurgicale <b>permet</b> aujourd'hui <b>de minimiser</b> mais ne peut pas guérir complètement le nystagmus
<b>Strabisme</b>  comprend les "yeux croisés" ( <i>ésotropie</i> ), les "yeux paresseux" ou un œil qui dévie vers l'extérieur ( <i>exotropie</i> ).	Déséquilibre musculaire au niveau des yeux	En cas de <i>strabisme</i> , la chirurgie peut améliorer l'apparence des yeux.  Dans le cas d'une <i>ésotropie</i> ou d'un "regard croisé", la chirurgie peut améliorer la vision en élargissant le champ visuel (la zone que les yeux peuvent voir en regardant un point donné).
<b>Photophobie</b>	Sensibilité à la lumière vive et à l'éblouissement	Les personnes âgées ont besoin de lumière pour voir, comme n'importe qui d'autre. Les lunettes de soleil ou les lentilles de contact teintées sont utiles à l'extérieur. À l'intérieur, il est important de placer les lampes de lecture au-dessus d'une épaule plutôt que devant.
<b>Myopie ou hypermétropie</b>  Généralement avec <i>astigmatisme</i> ou un peu de flou	l'hypermétropie ou la myopie	Diverses aides optiques sont utiles aux personnes atteintes d'albinisme, notamment les lunettes à double foyer, les lunettes de lecture à forte prescription et les lunettes bioptriques* (lunettes sur lesquelles sont montés de petits télescopes).
<b>Hypoplasie fovéale</b>	Absence de développement normal de la surface interne de l'œil qui reçoit la lumière. appelée rétine	Voir photophobie
<b>Détournement du nerf optique</b>	les signaux nerveux de la rétine au cerveau ne suivent pas les voies nerveuses habituelles	

\*Certains pays autorisent la conduite avec des lentilles biotiques pour certains PWA.



## 2. Problèmes de peau et comment les prévenir

- Les personnes atteintes de nombreux types d'albinisme doivent prendre des précautions pour éviter les dommages causés à leur peau par le soleil.
- Les dommages causés à la peau peuvent être évités en portant régulièrement des crèmes solaires, des chapeaux et des vêtements de protection solaire, c'est-à-dire des vêtements qui couvrent la peau contre l'exposition au soleil.

## 3. Défis médicaux et comment les éviter

- Dans de nombreux pays, la plupart des personnes atteintes d'albinisme vivent normalement et ont les mêmes types de problèmes médicaux généraux que le reste de la population.
- Les personnes souffrant d'autres pathologies telles que le *syndrome d'Hermansky-Pudlak* peuvent voir leur espérance de vie réduite en raison d'une maladie pulmonaire ou d'autres problèmes spécifiques.
- Dans les pays au climat ensoleillé, chaud ou tropical comme la Tanzanie, les personnes atteintes d'albinisme qui n'utilisent pas de protection cutanée peuvent développer des cancers de la peau potentiellement mortels.
- Les personnes atteintes d'albinisme dans ces pays doivent utiliser une protection cutanée appropriée, telle que des lotions solaires d'un indice de protection de 20 ou plus, et des vêtements adéquats pour pouvoir profiter des activités de plein air et d'une durée de vie normale.

## 4. Défis sociaux et comment les supprimer

- Les personnes atteintes d'albinisme risquent d'être isolées car cette maladie est souvent mal comprise.
- La stigmatisation sociale peut se produire, en particulier au sein des communautés où d'autres membres de la famille ont la peau et l'apparence foncées.
- Les familles et les écoles doivent s'efforcer d'inclure les enfants atteints d'albinisme dans les activités de groupe.
- Le contact avec d'autres personnes atteintes d'albinisme ou avec d'autres personnes ayant des personnes atteintes d'albinisme dans leur famille peut s'avérer très utile.



## 5. Défis éducatifs et comment les surmonter

- En raison d'une déficience visuelle importante, la plupart des personnes atteintes d'albinisme ne peuvent pas lire au tableau dans une salle de classe normale.
- Les enseignants et les éducateurs doivent faire des efforts supplémentaires pour réorganiser la salle de classe afin que les personnes atteintes d'albinisme soient placées devant la classe et se rapprochent du tableau noir si nécessaire.
- Ce repositionnement doit être effectué de manière à ce que la personne atteinte d'albinisme **ne** regarde **pas la** lumière du soleil pour voir le tableau.
- Pour faciliter le repositionnement, le tableau doit rester "noir" en permanence afin que le contraste de la craie blanche améliore la lisibilité.
- Si le repositionnement échoue, les enseignants et les éducateurs doivent être prêts à photocopier leurs notes et à en donner des copies à chaque personne atteinte d'albinisme dans leur classe.
- Les examens, les notes des enseignants et les autres documents imprimés/photocopiés doivent être clairs et imprimés en caractères suffisamment grands.
- Si nécessaire, un temps supplémentaire doit être accordé aux personnes atteintes d'albinisme pour la rédaction de l'examen. (Le temps réel plus la moitié du temps réel est suggéré). Ceci est particulièrement important si les questions de l'examen sont imprimées en petits caractères ou en caractères normaux, et si les examens sont des copies réutilisées ou décolorées.
- Pour le soutien quotidien, les enseignants et les éducateurs peuvent juger utile d'assigner un élève compétent à chaque personne atteinte d'albinisme afin de lui apporter un soutien mutuel dans le cadre du processus d'apprentissage.
- Les enseignants et les éducateurs des personnes atteintes d'albinisme trouveront de plus amples informations dans un petit manuel facile à lire : GUIDE RAPIDE POUR LES ENSEIGNANTS, disponible à l'adresse suivante : <http://www.underthesamesun.com/resources>

Qu'est-ce que l'albinisme ?



FIGURE 1

### L'albinisme dans le monde



*Qu'est-ce que  
l'albinisme ?*



## **RESSOURCES**

### **NOAH**

Organisation nationale pour l'albinisme et l'hypopigmentation

**<http://www.albinism.org>**

### **EXPOSITION POSITIVE**

Rick Guidotti

**[www.positiveexposure.org](http://www.positiveexposure.org)**

### **VISION POUR DEMAIN**

La Fondation "Vision pour demain

**[www.visionfortomorrow.org](http://www.visionfortomorrow.org)**

### **SANTÉ ET SOINS DE LA PEAU POUR LES PERSONNES ATTEINTES D'ALBINISME / SEASIDESKINCARE.COM**

**<http://seasideskincare.com/health-and-skin-care-for-people-withalbinism.html/>**

### **AVIS D'EXPERT**

**Dr. Murray Brilliant, généticien.**

**<https://ictr.wisc.edu/Brilliant>**