

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Albinisme

Juillet 2019

FIMARAD : Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques



Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Présentation clinique	3
2. Critères diagnostic	3
3. Prise en charge	4
3.1 Médicamenteuse	4
3.2 Photoprotection	4
3.3 Atteintes cutanées	4
3.4 Atteintes oculaires	4
3.5 Douleur	4
3.6 Chirurgicale	5
4. Parcours de soin	5
5. Contacts et adresses utiles	6

Synthèse à destination du médecin traitant

L'**albinisme oculo-cutané** (AOC) est une affection génétique résultant de mutations dans au moins 19 gènes qui affectent la production de mélanine dans la peau, les cheveux et les yeux. Il peut plus rarement être associé à des anomalies hémato-immunologiques, pulmonaires, digestives et neurologiques. Tous les patients porteurs d'un albinisme ont sur le plan ophtalmologique un certain degré d'hypoplasie de la fovéa.

1. Présentation clinique

L'albinisme est caractérisé par une hypopigmentation de la peau et des phanères. Elle est de degré variable selon la capacité résiduelle à produire de la mélanine et dépend aussi du phototype du patient. En l'absence totale de production de mélanine, l'hypopigmentation peut être généralisée, définitive et indépendante du phototype : la peau est blanche, les cheveux et les cils sont blanc-platine. Dans les formes incomplètes un certain degré de pigmentation est présent. Ainsi les cheveux peuvent être complètement dépigmentés blanc-platine, ou avoir une coloration jaune, roux ou brun-clair.

Les manifestations ophtalmologiques constituent un élément constant, au premier plan dans les pays tempérés. L'albinisme serait à l'origine de 5 % des malvoyances dans le monde. La photophobie et les signes oculomoteurs ne sont pas spécifiques. Nystagmus, strabisme, torticolis oculaire, amétropie forte sont diversement associés et réalisent des tableaux cliniques variés. La sévérité de l'atteinte ophtalmologique varie selon les types d'albinismes mais également pour un même type d'albinisme.

La photosensibilité peut être marquée. Les principales complications décrites sur le plan dermatologique incluent l'apparition de kératoses actiniques, de carcinomes basocellulaires et épidermoïdes au niveau des zones photo-exposées.

L'albinisme peut être de forme isolé (de type 1, 2, 3, 4, 6 7, et lié à l'X) ou syndromique, associé à l'atteinte d'autres organes et impliquent une surveillance particulière (syndrome d'Hermansky-Pudlak, syndrome de Chediak-Higashi).

2. Critères diagnostic

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

- 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 (34).
- 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.
- Les différentes formes d'albinisme étant difficile à différencier cliniquement la stratégie diagnostique repose sur l'analyse moléculaire des 19 gènes connus. 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. Prise en charge

3.1 Médicamenteuse

A 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 sont en cours.

3.2 Photoprotection

Elle est très importante pour minimiser le risque de cancers cutanés, les individus doivent être informés sur les méthodes de photoprotection:

- port de vêtements couvrant (chemises à manches longues, pantalons longs) et limitant le passage des UV, notamment pour les vêtements d'été, 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.

3.3 Atteintes cutanées

Elles peuvent être prises en charge par différentes modalités de traitement, dont la cryothérapie (prise en charge des lésions précancéreuses par la cryothérapie) ou des chimiothérapies topiques.

3.4 Atteintes oculaires

Les patients atteints d'albinisme peuvent être myopes, hypermétropes mais surtout astigmatés. Les corrections optiques sont le port de lunettes (verres correcteurs) et/ou de lentilles de contact. Des aides visuelles (loupes, téléagrandisseur, ordinateur avec logiciel d'agrandissement) pourront être utilisées pour améliorer la vision de près en particulier dans le cadre scolaire et professionnel.

La photophobie est très présente chez les patients ayant un albinisme, elle peut varier et peut être sévère (photodysphorie). La prise en charge comprend :

- des verres correcteurs teintés
- un chapeau couvrant (à large bord)

3.5 Douleur

L'opération du nystagmus et/ou du strabisme avec position de fixation compensatrice responsable de « torticolis oculaire » permet de corriger les mauvaises attitudes et de prévenir à terme les douleurs de dos et d'épaules.

3.6 Chirurgicale

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.

4. Parcours de soin

Le parcours de soin d'un patient atteint d'albinisme doit comprendre 3 dimensions principales :

- ophtalmologique,
- dermatologique et
- génétique.

A ces dimensions et de manière discutable en fonction du profil de chaque patient, peuvent s'ajouter :

- le suivi neurologique,
- le suivi psychologique,
- le suivi médicosocial et
- le suivi ORL.

Peu de recommandations existent au niveau international. Au niveau national, des recommandations sur les complications liées à l'albinisme peuvent être retrouvées (HAS, InCA, Inserm, Société Française d'ophtalmologie, Société française de Dermatologie).

Un suivi dermatologique du patient en raison du risque accru de cancer cutané est recommandé au moins 2 fois par an. La prise en charge des complications (carcinome épidermoïde, carcinome basocellulaire, mélanome cutané) fait l'objet de recommandation HAS-InCA.

En plus de la surveillance de la peau, la **surveillance ophtalmologique** est également recommandée. L'acuité visuelle se développant jusqu'à environ l'âge de 6/8 ans, une visite annuelle est indispensable pendant cette période voire plus les premières années, car il peut être nécessaire d'ajuster la correction visuelle plus d'une fois par an.

Il est souhaitable, une fois le diagnostic posé et en lien avec les mesures de correction de la réfraction, qu'un **bilan orthoptique** soit prescrit et que celui-ci soit effectué par un orthoptiste si possible spécialisé dans la basse-vision et la prise en charge des très jeunes enfants pour qu'une rééducation de la vue soit proposée.

Le **développement psychomoteur** de l'enfant pourra être soutenu par un(e) psychomotricien(ne) si possible spécialisé(e) en basse vision et jeunes enfants. Son action aura pour but d'éduquer ou rééduquer les fonctions psychomotrices qui se seraient éventuellement mal établies.

L'enfant atteint d'albinisme peut être la cible de moqueries voire, de harcèlements du fait de la particularité de son apparence physique jointe à sa déficience visuelle. Si nécessaire un **suivi psychologique** de l'enfant sera proposé.

Dans les formes frustes de découverte tardive, il peut exister une anomalie de décussation des fibres auditives et dans certaines formes une diminution de l'audition voire une surdité sensorielle. **Un examen ORL** est indiqué au moindre doute.

L'éducation est également primordiale. Des dispositions doivent être prises pour que les enfants atteints d'albinisme puissent recevoir une éducation normale. Il est tout d'abord nécessaire d'informer les personnels ayant en charge le suivi éducatif de l'enfant, de son handicap visuel, permettant de prendre des mesures simples qui amélioreront le confort quotidien et l'intégration.

La vie quotidienne peut également être améliorée par des mesures et objets adaptés aux personnes mal voyantes. Il existe une association française des personnes atteintes d'albinisme (association Genespoir, 3 rue de la Paix, 35000 Rennes) qui peut apporter information, conseils et soutien aux personnes concernées et aux familles.

Enfin, la loi n° 2005-102 du 11 février 2005 a créé dans chaque département une Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) en vue de constituer un guichet unique pour accompagner les personnes handicapées dans tous les domaines de leur vie, quels que soient leur âge et leur situation : enfants en âge d'être scolarisés, adultes souhaitant trouver une activité professionnelle.

5. Contacts et adresses utiles

Dermatologie

Centre de Référence des Maladies rares de la peau, MAGEC-Necker, Hôpital Necker Enfants Malades 149 rue de Sèvres, 75015, Paris

☎ [01 44 49 43 37](tel:0144494337) <http://hopital-necker.aphp.fr/centre-de-reference-magec>

Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau (CRM RP) CHU Bordeaux

Place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux

1 rue Jean Burguet, 33075 Bordeaux

☎ 05 56 79 56 22 / 05 56 79 49 62 [https://www.chu-bordeaux.fr/Patient-proches/Maladies-rares/Centre-des-maladies-rares-de-la-peau-\(CRM RP\)/](https://www.chu-bordeaux.fr/Patient-proches/Maladies-rares/Centre-des-maladies-rares-de-la-peau-(CRM RP)/)

Ophtalmologie

Centre de Référence des Maladies rares en ophtalmologie OPHTARA, Hôpital Necker Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, 75015, Paris

☎ 01 44 49 45 02 <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/ophtara/>

Génétique médicale et clinique

Hôpital Necker Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, 75015, Paris

☎ [01 44 49 51 64](tel:0144495164) <http://hopital-necker.aphp.fr/genetique-clinique>

Association GENESPOIR

Association française des albinismes

3, rue de La Paix

35000 - RENNES

☎ 02 99 30 96 79 <https://www.genespoir.org/page/69659-accueil>