

LA PRISE EN CHARGE OPTIQUE DES ALBINOS EN TUNISIE

REFRACTIVE MANAGEMENT OF ALBINISM IN TUNISIA

S. GARGOURI ^{1,2,*}, I. KAIBI ^{1,2}, M. SAKKA ^{1,2}, I. ABID ^{1,2}, D. SALLAMI ^{1,2}, J. FEKI ^{1,2}

1 : Service d'ophtalmologie, CHU Habib Bourguiba, Sfax, Tunisie.

2 : Faculté de médecine, Université de Sfax-Tunisie

*e-mail de l'auteur correspondant : gargourisalma@yahoo.fr

Résumé

Introduction : L'albinisme est une maladie génétique héréditaire associé à des problèmes de vision. L'objectif de ce travail est d'analyser la prise en charge optique des albinos en Tunisie.

Matériels et méthodes : nous avons réalisé une étude rétrospective portant sur 22 albinos. Ils ont tous bénéficié d'un interrogatoire, d'un examen ophtalmologique complet comprenant la mesure de l'acuité visuelle corrigée, l'examen du segment antérieur et du fond d'œil.

Résultats : Les aides visuelles ont permis une satisfaction dans 60 % des cas. La correction des amétropies par les lunettes optiques a permis d'améliorer une seule personne suite à une prise en charge précoce.

Conclusion : La prise en charge optique des albinos commence par une correction des vices de réfraction et la protection de la lumière. L'amélioration visuelle reste variable. Les aides visuelles peuvent améliorer la vision de loin et de près. Le dépistage reste primordial.

Mots clés : Albinisme ; Basse vision ; Aides visuelles.

Abstract

Introduction: Albinism is a hereditary genetic disease associated with vision problems. The purpose of this study is to analyze the optical management of albino in Tunisia.

Methods: It is a retrospective study involving 22 albino. All patients had an ophthalmologic examination, including measurement of best corrected visual acuity anterior segment and fundus examination.

Results: Visual aids allowed a satisfaction in 60% of cases. The correction of refractive errors by optical glasses has improved visual function of only one patient who was treated at an early stage.

Conclusion: The albino optical management starts with a correction of refractive errors and protection from light. The visual improvement is variable. Visual aids can improve far and near vision. Screening remains essential.

Key words : Albinism; Low vision; Visual aids.

ملخص

المهق هو مرض وراثي يرتبط دائما مع مشاكل في الرؤية التي تتطلب الرعاية البصرية. الهدف من هذا العمل هو تحليل الرعاية البصرية للمصابين بالمهق في تونس وإيجاد الوسائل المناسبة لهم.

المواد والطرق: أجرينا دراسة استيعابية لإثني وعشرين مريضا مصابا بالمهق. خضع جميع المرضى إلى فحص العيون كاملا بما في ذلك حدة القياس البصري المصححة من البعيد والقريب، وفحص الجزء الأمامي للعين ودراسة قاع العين.

النتائج: ووفقا لهذه الدراسة، ساعدت المعينات البصرية الارتياح في 60% من الحالات و ذلك سواءا للرؤية عن بعد أو عن قرب. وقد حسن تصحيح الأخطاء الانكسارية بواسطة النظارات البصرية الوظيفة البصرية لشخص واحد وذلك لأن العناية كانت مبكرة.

الخلاصة: إن الرعاية البصرية للمرضى الذين يعانون من المهق يمر بكل من تصحيح الأخطاء الانكسارية و باستخدام المعينات البصرية. يجب أن يكون الدعم لضعاف البصر منهم شاملا ليلي احتياجاتهم وهو مدمج في محيطهم.

الكلمات المفتاحية: المهق; ضعف في الرؤية; المعينات البصرية.

INTRODUCTION :

L'albinisme est une maladie génétique liée à un défaut héréditaire de la biosynthèse de la mélanine. Elle se traduit par une diminution généralisée de la pigmentation des phanères, de la peau et des yeux [1, 2, 3]. La prévalence de toutes les formes d'albinisme varie considérablement dans le monde et a été estimée à environ 1/17 000 [4]. L'albinisme est toujours associé à des difficultés visuelles en raison de présence d'amétropie, de nystagmus, de strabisme, d'hypoplasie fovéolaire en plus de la photophobie marquée. Beaucoup d'albinos ont une acuité visuelle extrêmement réduite et sont classés dans la catégorie de basse vision [5, 6, 7]. Ils sont ainsi des candidats pour la réadaptation visuelle par des aides visuelles [5].

L'objectif de notre travail est d'analyser la prise en charge optique de 22 albinos et de trouver le moyen d'aide visuelle adéquat pour chacun d'entre eux.

MATERIELS ET METHODES :

Il s'agit d'une étude rétrospective menée sur une période de 3 mois (Mars, Avril, Mai 2015) portant sur 22 patients atteints d'albinisme. Dix-huit sont suivis au centre de basse vision de Sfax et 4 sont suivis par un ophtalmologiste privé. Tous nos patients se plaignent de baisse de vision avec nystagmus associée ou non à un strabisme. Tous les patients ont bénéficié d'un interrogatoire détaillé précisant les antécédents familiaux, l'évolution de la maladie, la nature du trouble ressenti et le déroulement de la scolarité. Un examen ophtalmologique complet a été fait dans tous les cas comprenant la mesure de l'acuité visuelle (AV) corrigé de loin et de près et l'étude du fond d'œil. La prise en charge visuelle a été assurée dans le centre de basse vision de Sfax pour les albinos présentant une basse vision.

Elle consistait à fournir des équipements d'aide visuelle convenables à chaque patient. Les aides visuelles de loin sont les vidéo-agrandisseurs et le Monokepler. Les aides visuelles de près sont la loupe à fond clair, le Quick look et les filtres spéciaux. Un ensemble de bilans a été réalisé avant et après prise en charge pour déterminer si les capacités ont été améliorées. Il comporte un bilan sensoriel (par l'étude de la lecture et sa fluidité, de la perception des contrastes et de la pratique du champ visuel), un bilan optomoteur (par l'étude de la motricité oculaire de la fixation et du nystagmus) et un bilan fonctionnel (par l'étude de la communication visuelle, de la cohérence intermodale et des coordinations oculomotrice et perceptivo-motrice).

RESULTATS :

L'âge de nos patients était compris entre 3 ans et 36 ans avec un âge moyen de 18 ans. Le sexe ratio était égal à 2,1. Une consanguinité était notée dans 100% des cas. 60% des patients avaient des membres de la famille atteints d'albinisme. Tous nos patients avaient un nystagmus. 5 patients présentaient une position vicieuse de la tête et un torticolis. 32% des patients avaient une position de blocage le plus souvent en convergence. Un strabisme était présent dans 5 cas : 2 étaient convergents et 3 étaient divergent. 64% des patients avaient une malvoyance sévère (AV corrigé \leq 3/10). Tous les patients avaient un défaut de réfraction connue et mesuré et portaient des lunettes de correction. 59% étaient hypermétropes, 41% étaient myopes en plus d'un astigmatisme présent dans 100% des cas (**tableau I**). En cas de basse vision, 60% des patients étaient satisfaits des équipements d'aide optiques (**tableau II**).

Tableau n°I : analyse des amétropies des 22 patients

	Nombre de patients	Pourcentage	Valeur maximale	Valeur minimale	Moyenne
hypermétropie	13	59%	+9	+0.75	+4.75
Myopie	9	41%	-12	-0.75	-6.75
astigmatisme	22	100%	+3.5	+1	+2.25

Tableau n° II : analyse des patients du centre de basse vision de Sfax

Patient	âge	sexe	Equipements optiques essayés	Taux de satisfaction
N°1	13 ans	femme	Tv loupe, clip on	satisfait
N°2	9 ans	homme	Loupe à fond claire	Non satisfait
N°3	20 ans	homme	Loupe à fond claire, tv loupe	satisfait
N°4	26 ans	homme	Loupe système Galiléen	satisfait
N°5	17 ans	homme	Clip on, loupe à fond claire	Non satisfait
N°6	23 ans	femme	LAF, clip on, monoKepler	satisfait
N°7	23 ans	femme	Clip on, zoom-text, monokepler	satisfait
N°8	29 ans	homme	Tv loupe, clip on	Non satisfait
N°9	13ans	homme	Loupe à fond claire, clip on	satisfait
N°10	21 ans	homme	Monkepler	satisfait
N°11	29 ans	femme	Système Galillien, zoom text, LAF	satisfait
N°12	18 ans	homme	LAF, clip on	Non satisfait
N°13	21 ans	homme	Monokepler	satisfait
N°14	12 ans	homme	Loupe poche éclairante, tv loupe	satisfait
N°15	23 ans	homme	Lunettes télescopique	Non satisfait
N°16	10 ans	femme	Monokepler, clip on	Non satisfait
N°17	21 ans	homme	Monokepler, lunette photo Grey	Satisfait

DISCUSSION :

La prise en charge optique des patients albinos commence avant tout par une correction des vices de réfractions. En effet, l'astigmatisme est fréquent, souvent combiné avec une hypermétropie ou une myopie. Une forte amétropie (au delà de 10D) se voit dans 14% des cas. La correction optique doit être précoce, dès que le diagnostic est posé avec une réévaluation annuelle [8, 9]. La correction peut se faire par des lunettes optiques ou mieux par des lentilles de contacts. Plusieurs études ont montré l'intérêt du port des lentilles de contacts rigides chez les patients atteints d'albinisme. Elles permettent la correction de l'astigmatisme cornéen avec moins d'aberrations optiques. De plus l'axe optique de la lentille reste bien centré sur l'œil malgré le nystagmus [5].

L'amélioration visuelle reste variable. Elle est significative chez les myopes et surtout les faibles myopes [10]. Malgré cette correction, un déficit visuel peut persister. Il est expliqué non seulement par l'amblyopie causée par la forte amétropie mais aussi par d'autres facteurs tels que l'hypoplasie fovéolaire, les anomalies des voies optiques, le nystagmus et la photophobie [11]. Dans notre série l'amélioration visuelle n'a été notée que chez une seule personne probablement du fait d'une prise en charge précoce.

Chez l'albinos, la protection vis-à-vis de la lumière est indispensable notamment dans les pays ensoleillé. Elle permet d'atténuer l'éblouissement, la photophobie et le nystagmus qui sont le résultat d'une stimulation excessive de la rétine hypopigmentée par la lumière et permet ainsi d'améliorer la vision [5]. Plusieurs moyens ont été proposés tels que l'utilisation de verres teintés, l'implantation d'iris artificiel ou l'utilisation d'implant à iris. Karatsa et al ont rapporté une série de 13 yeux (8 patients) d'albinos ayant bénéficié d'implants à iris suite à une chirurgie de la cataracte. Une amélioration de l'acuité visuelle était notée dans 8 yeux avec diminution de la photophobie chez 6 patients sans aucune complication [12]. Les lentilles souples lorsqu'elles sont teintées peuvent aussi contribuer à lutter contre l'éblouissement et la photophobie en réduisant la quantité de lumière entrant dans l'œil hypopigmenté.

Les aides visuelles ont permis une satisfaction à 60% des patients suivis dans le centre de basse vision aussi bien pour la vision de loin ((la TV loupe et leMmonokepler) que pour la vision de près (la lampe à fond claire et le Quick look).

D'autres équipements d'aide visuelles plus sophistiqués et plus performants sont aujourd'hui disponibles dans le marché d'optique mais n'existent pas encore en Tunisie. On cite comme exemple les lunettes à réalité augmentée. Ces lunettes incorporent une petite caméra qui filme ce que la personne regarde et projette une image virtuelle très vive directement sur la rétine de l'œil droit. Cette image virtuelle peut être réglée par un boîtier de contrôle qui permet à la personne d'étendre son champ visuel, d'élargir l'image, de changer la luminosité ou les contrastes, et de zoomer sur des détails qu'elle ne pourrait pas distinguer sans cette technologie. L'assistant personnel digital est un autre système qui combine une tablette grossissante et un ordinateur à écran tactile qui contrôle l'apparence et le grossissement des textes. Citons aussi les verres filtrants CPF photochromiques destinés à répondre à des pathologies telles l'albinisme et l'aniridie [13,14]. Le dépistage et la prise en charge précoce des personnes atteintes d'albinisme reste le seul garant pour limiter ses répercussions et améliorer la qualité de vie.

CONCLUSION :

La prise en charge optique des patients atteints d'albinisme passe aussi bien par la correction des vices de réfraction que par l'usage des aides optiques. L'accompagnement d'un sujet albinos déficient visuel doit être global et répondre spécifiquement à ses besoins, tout en s'intégrant à son cadre de vie. D'où l'intérêt du développement des associations d'albinisme qui vont apporter des outils d'adaptation dont le patient pourra se servir pour se développer harmonieusement avec des intervenants en psychomotricité, ergothérapie, instruction en locomotion, psychologie et enseignement spécialisé.

REFERENCES :

- [1] Sauer A , Speeg-Schatz C. Albinisme oculo-cutané. J Fr Ophtalmol 2012 ; 35 : 851.
- [2] Oetting WS, Fryer JP, Shriram S, King RA: Oculocutaneous albinism type 1: The last 100 years. Pigment Cell Res 2003; 16:307–11.
- [3] Von Dem Hagen EA, Houston GC, Hoffmann MB, Morland AB. Pigmentation predicts the shift in the line of decussation in humans with albinism. Eur J Neurosci 2007; 25:503–11.
- [4] Von Dem Hagen EA, Houston GC, Hoffmann MB, Jeffery G, Morland AB. Retinal abnormalities in human albinism translate into a reduction of grey matter in the occipital cortex. Eur J Neurosci 2005; 22:2475–80.

- [5] Omar R, Idris SS, Meng CK, Knight VF. Management of visual disturbances in albinism: a case report. *J Med Case Rep* 2012; 6:316
- [6] Wildsoet CF, Oswald PJ, Clark S. Albinism: its implications for refractive development. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2000; 41:1-7.
- [7] Neveu MM, Holder GE, Sloper JJ, Jeffery G. Optic chiasm formation in humans is independent of foveal development. *Eur J Neurosci* 2005; 22:1825-9.
- [8] Fonda G, Thomas H, Gore GV. Educational and vocational placement and low vision corrections in albinism. *Sight Sav Rev* 1971; 41:29-35.
- [9] Kinnear PE, Jay B, Witkop CJ. Albinism. *Surv Ophthalmol* 1985 ;30:75-101.
- [10] Schulze Schwering M, Kumar N, Bohrmann D, Msukwa G, Kalua K, Kayange P, et al. Refractive errors, visual impairment, and the use of low-vision devices in albinism in Malawi. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2015 ;253:655-61.
- [11] Khanala S, Pokharelb A, Kandel H. Visual deficits in Nepalese patients with oculocutaneous albinism. *J Optom* 2016;9:102-9.
- [12] Karatza EC, Burk SE, Snyder ME, Osher RH. Outcomes of prosthetic iris implantation in patients with albinism. *J Cataract Refract Surg* 2007; 33:1763-9.
- [13] Duplex D. Les aides visuelles optiques : mode d'emploi. *Revue Francophone d'Orthoptie* 2015 ; 8 : 136-43
- [14] Delhoste B. Filtres chromatiques et déficience visuelle. *Revue Francophone d'Orthoptie* 2015 ; 8 : 144-51