



Editorial (French version)

Albinisme en Afrique est une mutation génétique et non une malédiction

L'albinisme est l'une des maladies génétiques héréditaires décrite depuis plusieurs siècles dans le monde. Les récits de plusieurs voyageurs et explorateurs en Afrique, entre les XVI^e et XVIII^e siècles, n'avaient pas manqué de décrire la personne atteinte d'albinisme du fait de son phénotype particulier et discordant qui affichait d'emblée sa différence, surtout dans une population au teint foncé. Cette pathologie regroupe un ensemble complexe et hétérogène d'anomalies héréditaires du métabolisme de la mélanine. Il en existe plusieurs types, à savoir : l'albinisme oculaire, le piébaldisme, le syndrome de Waardenburg de type 1 et l'albinisme oculo-cutané (OCA) (1-2).

L'OCA est une affection universelle qui affecte toutes les races du monde. Il est plus rare en Europe où moins d'un enfant sur 20000 est touché, et nettement plus répandu en Afrique Subsaharienne (prévalence : 1/4000-1/2000). Des données épidémiologiques africaines évidentes ont montré des prévalences très variées au sein des populations. En effet, au Cameroun, chez les Bamiléké, la prévalence de l'OCA est de 1/7900 ; au Zimbabwe elle est de 1/4882 ; en Afrique du Sud, chez les Zulu, elle est de 1/4459, et en Tanzanie, elle s'élève à 1/4100. Chez les Ibo au Nigéria, elle est de 1/1100, et enfin dans l'île d'Aland au Niger, elle est de 1/1000 (3-4).

L'OCA est causé par des mutations, dans plusieurs gènes distincts, qui sont transmises selon le mode autosomique récessif. La mutation la plus fréquente en Afrique est une délétion de 2,7 kbp sur le gène OCA2 (ou gène P) responsable d'un déficit en mélanine dans l'iris et les téguments, et ce malgré la présence des cellules pigmentaires, les mélanocytes. Le phénotype de l'OCA est particulier chez les Africains chez qui, l'hypopigmentation de la peau et des yeux est la caractéristique clinique la plus évidente. En effet, les personnes atteintes sont visiblement dépigmentées, leur peau est blanche ou crème, leurs cheveux et leurs poils sont blancs ou jaunes. A ces manifestations cliniques cutanées s'associent des troubles visuels spécifiques : la baisse de l'acuité visuelle, la photophobie, un nystagmus congénital ainsi que des anomalies des voies optiques causés par l'hypoplasie de la fovéa (5-6).

L'OCA constitue un problème majeur de santé publique dans de nombreux pays de l'Afrique Subsaharienne car, les expositions répétées au soleil auxquelles sont soumises les personnes atteintes dès leur plus tendre enfance peuvent conduire à des dommages importants particulièrement au niveau des zones photo-exposées (tête, cou et membres supérieurs). Les lésions cutanées les plus fréquentes sont l'érythème, les taches hyperpigmentées, les kératoses actiniques ainsi que le cancer de la peau si l'exposition est chronique. Les cancers cutanés (les carcinomes épidermoïdes et basocellulaires) affectent environ 84% de ces personnes au-delà de l'âge de 30 ans et sont responsables d'une mortalité élevée en Afrique (7).

Les africains atteints d'OCA sont également confrontés à des sérieux problèmes psychosociaux de la naissance jusqu'à l'âge adulte. En effet, la naissance d'un enfant atteint d'OCA affecte non seulement ses parents mais aussi ses frères et sœurs ainsi que ses grands-parents. Ces personnes sont victimes d'attaques, souffrent de discrimination, de stigmatisation sociale, d'insultes, de rejet social voire de mutilations et de crimes rituels, cela principalement suite à diverses croyances ancestrales, à des mythes et à la superstition qui leur confèreraient des aptitudes mystiques (8). Ces attitudes empêchent la réussite de leur insertion socioprofessionnelle dans les communautés africaines et, ont poussé l'Assemblée Générale des Nations Unies à proclamer le 13 juin 2015 comme étant la première « Journée internationale de sensibilisation à l'albinisme » (9). Ainsi en Afrique, le conseil génétique est important et doit mettre l'accent sur quelques points importants : l'albinisme n'est pas une malédiction, il est causé par une "Mutation génétique" dont la transmission se fait via chacun des 2 parents et, pas seulement par la mère de l'enfant atteint. L'albinisme n'est pas une injure, les personnes atteintes doivent s'accepter et s'affirmer dans la société. La survie saine est possible, cela en prenant des précautions par rapport aux rayons UV et en étant bien suivi par l'ophtalmologue et le dermatologue.

Références

1. Oetting WS, Fryer JP, Shriram S, King RA. Oculocutaneous Albinism Type 1 : The Last 100 Years. *Pigment Cell Res.* 2003; **16**: 307-311.
2. Kromberg JGR, Bothwell J, Kidson SH, Manga P, Kerr R JT. Types of Albinism in the black southern africa population. *East Afr Med J.* 2012; **89**: 20-27.
3. Nakkazi E. People with albinism in Africa: contending with skin cancer. *Lancet* 2019; **394**:553-554.
4. Bradbury-Jones C, Ogik P, Betts J, Taylor J, Lund P. Beliefs about people with albinism in Uganda : A qualitative study using the Common-Sense Model. *PLoS One* 2018; **13**: 1-16.
5. Preising MN, Forster H, Gonser M, Lorenz B. Screening of TYR, OCA2, GPR143, and MC1R in patients with congenital nystagmus, macular hypoplasia, and fundus hypopigmentation indicating albinism. *Mol Vis* 2011; **17**: 939-948.
6. Kamaraj B, Purohit R. Mutational Analysis of Oculocutaneous Albinism : A Compact Review. *Biomed Res Int.* 2014; **2014**: 1-10.
7. Mabula JB, Chalya PL, Mchembe MD, Jaka H, Giiti G, Rambau P, *et al.* Skin cancers among Albinos at a University teaching hospital in Northwestern Tanzania : a retrospective review of 64 cases. *BMC Dermatol.* 2012; **12**: 1-7.
8. Cruz-Inigo AE, Ladizinski B, Sethi A. Albinism in Africa: Stigma, slaughter and awareness campaigns. *Dermatol Clin.* 2011; **29**: 79-87.
9. Maia M, Volpini BMF, dos Santos GA, Rujula MJP. Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *An Bras Dermatol.* 2015; **90**: 513-517.

Laetitia Mpola Mavinga, PhD
Courriel: mavingalaetitia@gmail.com
Département de Pédiatrie, Faculté de Médecine,
Université de Kinshasa,
République Démocratique de Congo
Reçu le 12 août 2022
Accepté le 15 août 2022

Voici comment citer cet article : Mavinga LM. Albinisme en Afrique est une mutation génétique et non une malédiction. *Ann Afr Med* 2022; **15** (4): e4751-e4752. <https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v15i4.1>



Editorial (English version)

Albinism in Africa is a genetic mutation, not a curse

Albinism is one of the hereditary genetic diseases described for several centuries in the world. The stories of many travellers and explorers around Africa, between the 16th and 18th centuries, had always described persons with albinism because of their particular and discordant phenotype, which immediately allowed to single them out, especially in a black population. This pathology includes a complex and heterogeneous set of inherited abnormalities of melanin metabolism. There are numerous types: ocular albinism, piebaldism, Waardenburg type 1 syndrome and Oculo-cutaneous albinism (OCA) (1-2).

OCA is a universal disease that affects all races in the world. It is rarer in Europe where less than one child in 20,000 is affected but much more spread in Sub-Saharan Africa (prevalence: 1/4,000-1/2000). The African epidemiological data have shown a wide variety of prevalence within populations. In Cameroon, the prevalence of OCA among the Bamileke is 1/7900, in Zimbabwe 1/4882, in South Africa, among Zulu 1/4459, and in Tanzania, it is 1/4100. Among the Ibo in Nigeria, it is 1/1100, and in the island of Aland in Niger, it is 1/1000 (3-4).

OCA is caused by mutations, in multiple distinct genes, that are transmitted in the autosomal recessive mode. The most common mutation in Africa is a deletion of 2.7 kbp on the OCA2 gene (or P gene) responsible for a melanin deficiency in the iris and teguments, despite the presence of melanocytes, the pigment cells. The phenotype of OCA is particular in africans whose hypopigmentation of the skin and eyes is the most obvious clinical characteristic. Actually, affected people are visibly depigmented, their skin is white or cream, their hair is white or yellow. These clinical skin manifestations are associated with specific visual disorders: decreased visual acuity, photophobia, congenital nystagmus and optical abnormalities caused by hypoplasia of the fovea (5-6).

OCA is a major public health problem in several countries in Sub-Saharan Africa because of repeated exposure to the sun that occurs to people from infancy, which can lead to significant damage, especially in photo-exposed areas (head, neck and upper limbs). If the exposure is chronic, the most common skin lesions are erythema, hyperpigmented spots, actinic keratosis and skin cancer. Skin cancers (squamous cell and basal cell carcinomas) affect about 84 % of these people beyond the age of 30 and are responsible for high mortality in Africa (7).

Africans with OCA also face serious psychosocial problems from birth to adulthood. The birth of a child with OCA affects not only his parents but also his siblings and grandparents. These people are victims of attacks, discrimination, social stigma, insults, social rejection and even mutilations and ritual crimes, mainly as a result of various ancestral beliefs, myths and superstition that would give them mystical abilities (8). These attitudes prevent their social and professional integration in african communities. This is what prompted the United Nations General Assembly to proclaim June 13, 2015, the first "International Albinism Awareness Day" (9). Thus, in Africa, genetic counselling is important and should emphasize on the fact that albinism is not a curse, but rather is just caused by a "genetic mutation" whose transmission has occurred from both parents, not only the affected child's mother. Being albinos is neither an insult nor a curse, albinos should be proud of themselves in their communities. Staying healthy is possible for them by protecting themselves against UV rays and being well monitored by ophthalmologists and dermatologists.

Références

1. Oetting WS, Fryer JP, Shriram S, King RA. Oculocutaneous Albinism Type 1 : The Last 100 Years. *Pigment Cell Res.* 2003; **16**: 307-311.
2. Kromberg JGR, Bothwell J, Kidson SH, Manga P, Kerr R JT. Types of Albinism in the black southern africa population. *East Afr Med J.* 2012; **89**: 20-27.
3. Nakkazi E. People with albinism in Africa: contending with skin cancer. *Lancet* 2019; **394**:553-554.
4. Bradbury-Jones C, Ogik P, Betts J, Taylor J, Lund P. Beliefs about people with albinism in Uganda : A qualitative study using the Common-Sense Model. *PLoS One* 2018; **13**: 1-16.
5. Preising MN, Forster H, Gonser M, Lorenz B. Screening of TYR, OCA2, GPR143, and MC1R in patients with congenital nystagmus, macular hypoplasia, and fundus hypopigmentation indicating albinism. *Mol Vis* 2011; **17**: 939–948.
6. Kamaraj B, Purohit R. Mutational Analysis of Oculocutaneous Albinism : A Compact Review. *Biomed Res Int.* 2014; **2014**: 1-10.
7. Mabula JB, Chalya PL, Mchembe MD, Jaka H, Giiti G, Rambau P, *et al.* Skin cancers among Albinos at a University teaching hospital in Northwestern Tanzania : a retrospective review of 64 cases. *BMC Dermatol.* 2012; **12**: 1–7.
8. Cruz-Inigo AE, Ladizinski B, Sethi A. Albinism in Africa: Stigma, slaughter and awareness campaigns. *Dermatol Clin.* 2011; **29**: 79-87.
9. Maia M, Volpini BMF, dos Santos GA, Rujula MJP. Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *An Bras Dermatol.* 2015; **90**: 513-517.

Laetitia Mavinga Mpola, PhD
Courriel: mavingalaetitia@gmail.com
Department of Pediatrics, Faculty of Medicine,
University of Kinshasa
Democratic Republic of Congo
Received: August 12th, 2022
Accepted: August 15th, 2022

Cite this article as: Mavinga LM. Albinism in Africa is a genetic mutation, not a curse. *Ann Afr Med* 2022; **15** (4): e4753-e4754. <https://dx.doi.org/10.4314/aamed.v15i4.1>