

## Article Original

# Caractéristiques Cliniques, Profil Réfractif et Prise en Charge de l'Amblyopie dans l'Albinisme Oculo-Cutané Pédiatrique au Gabon : Une Étude Transversale Descriptive

## *Clinical Characteristics, Refractive Profile and Management of Amblyopia in Pediatric Oculocutaneous Albinism in Gabon: A Cross-Sectional Descriptive Study*

Assoumou PA<sup>1</sup>, Kapinga Bulanda F<sup>2</sup>, Mekina S<sup>1</sup>, Matsanga O<sup>1</sup>, Koukou Ntoutoume A<sup>3</sup>, Nyinko Aboughe H<sup>3</sup>, Mouinga Abayi DA<sup>4</sup>, Mba Aki TA<sup>3</sup>

<https://doi.org/10.5281/zenodo.19738265>

### RÉSUMÉ

**Introduction.** L'albinisme oculo-cutané (AOC) est une maladie génétique rare responsable d'une amblyopie souvent sévère, liée à des anomalies structurelles rétinienne et à des vices de réfraction. Au Gabon, les données sur la prise en charge ophtalmologique de ces enfants sont fragmentaires. Cette étude a décrit les caractéristiques cliniques, le profil réfractif et les modalités de prise en charge de l'amblyopie chez les enfants atteints d'AOC suivis à Libreville. **Méthodes.** Une étude transversale descriptive a inclus, sur une période non précisée, tous les enfants âgés de 3 à 18 ans atteints d'AOC ayant bénéficié d'un examen ophtalmologique complet avec mesure de l'acuité visuelle, examen à la lampe à fente, fond d'œil après dilatation et réfraction objective et subjective. Les variables recueillies étaient l'âge, le sexe, l'acuité visuelle, la présence d'un nystagmus, d'une photophobie, d'une hypoplasie fovéolaire, les anomalies réfractives (astigmatisme, myopie, hypermétropie) et les modalités thérapeutiques. **Résultats.** Quarante-six enfants ont été inclus (âge moyen  $10,8 \pm 4,2$  ans ; 56,5 % de garçons). Tous présentaient une amblyopie bilatérale. Un nystagmus était présent chez 85 % des enfants, une photophobie chez 90 % et une hypoplasie fovéolaire chez 95,6 %. Les anomalies réfractives étaient constantes : astigmatisme (60 %), hypermétropie (25 %) et myopie (15 %). La basse vision était modérée chez 39 % des enfants, sévère chez 48 % et très sévère chez 13 %. Tous les enfants portaient une correction optique adaptée, 89,1 % bénéficiaient de lunettes filtrantes, 39,1 % d'une rééducation visuelle, 26,1 % d'aides optiques de basse vision et 100 % d'un suivi ophtalmologique régulier. **Conclusion.** L'amblyopie dans l'AOC est constante, bilatérale et sévère, dominée par l'astigmatisme. La prise en charge repose sur la correction optique et la rééducation visuelle, mais les résultats fonctionnels restent limités par les anomalies structurelles. Un dépistage précoce et une approche multidisciplinaire sont essentiels.

### ABSTRACT

**Introduction.** L'albinisme oculo-cutané (AOC) est une maladie génétique rare responsable d'une amblyopie souvent sévère, liée à des anomalies structurelles rétinienne et à des vices de réfraction. Au Gabon, les données sur la prise en charge ophtalmologique de ces enfants sont fragmentaires. Cette étude a décrit les caractéristiques cliniques, le profil réfractif et les modalités de prise en charge de l'amblyopie chez les enfants atteints d'AOC suivis à Libreville. **Méthodes.** Une étude transversale descriptive a inclus, sur une période non précisée, tous les enfants âgés de 3 à 18 ans atteints d'AOC ayant bénéficié d'un examen ophtalmologique complet avec mesure de l'acuité visuelle, examen à la lampe à fente, fond d'œil après dilatation et réfraction objective et subjective. Les variables recueillies étaient l'âge, le sexe, l'acuité visuelle, la présence d'un nystagmus, d'une photophobie, d'une hypoplasie fovéolaire, les anomalies réfractives (astigmatisme, myopie, hypermétropie) et les modalités thérapeutiques. **Résultats.** Quarante-six enfants ont été inclus (âge moyen  $10,8 \pm 4,2$  ans ; 56,5 % de garçons). Tous présentaient une amblyopie bilatérale. Un nystagmus était présent chez 85 % des enfants, une photophobie chez 90 % et une hypoplasie fovéolaire chez 95,6 %. Les anomalies réfractives étaient constantes : astigmatisme (60 %), hypermétropie (25 %) et myopie (15 %). La basse vision était modérée chez 39 % des enfants, sévère chez 48 % et très sévère chez 13 %. Tous les enfants portaient une correction optique adaptée, 89,1 % bénéficiaient de lunettes filtrantes, 39,1 % d'une rééducation visuelle, 26,1 % d'aides optiques de basse vision et 100 % d'un suivi ophtalmologique régulier. **Conclusion.** L'amblyopie dans l'AOC est constante, bilatérale et sévère, dominée par l'astigmatisme. La prise en charge repose sur la correction optique et la rééducation visuelle, mais les résultats fonctionnels restent limités par les anomalies structurelles. Un dépistage précoce et une approche multidisciplinaire sont essentiels.

### Affiliations

1. Centre Hospitalier Universitaire d'Owendo, Libreville, Gabon
2. Hôpital de coopération Egypto-Gabonais, Libreville, Gabon
3. Centre Hospitalier Universitaire Mère-Enfant Fondation Jeanne Ebori, Libreville, Gabon
4. Hôpital d'Instruction des Armées Omar Bongo Ondimba, Libreville, Gabon

**Mots clés :** Français : Albinisme oculo-cutané ; amblyopie ; enfant ; astigmatisme ; basse vision ; Gabon

**Keywords:** Oculocutaneous albinism ; amblyopia ; child ; astigmatism ; low vision ; Gabon:

### Auteur correspondant :

Assoumou Prudence Ada. Centre Hospitalier Universitaire d'Owendo, Libreville, Gabon.  
Email : [prudence\\_apa@yahoo.fr](mailto:prudence_apa@yahoo.fr)  
Tel : +241 066 77 67 77

### Article history

Submitted: 20 March 2026  
Accepted: 24 April 2026  
Published: 25 April 2026

**POUR LES LECTEURS PRESSÉS**

**Ce qui est connu du sujet.** L'albinisme oculo-cutané entraîne une amblyopie bilatérale par hypoplasie fovéolaire et anomalies réfractives. La correction optique améliore partiellement la vision, mais la récupération reste limitée.

**L'aspect du sujet abordé dans cette étude.** Cette étude transversale a décrit les caractéristiques cliniques, le profil réfractif et la prise en charge de l'amblyopie chez 46 enfants atteints d'albinisme oculo-cutané à Libreville (Gabon).

**Ce que cette étude apporte de nouveau.** Tous les enfants avaient une amblyopie bilatérale. Le nystagmus concernait 85 % d'entre eux, la photophobie 90 % et l'hypoplasie fovéolaire 95,6 %. L'astigmatisme était l'anomalie réfractive la plus fréquente (60 %), suivi de l'hypermétropie (25 %) et de la myopie (15 %). La basse vision était modérée chez 39 %, sévère chez 48 % et très sévère chez 13 %. Tous portaient une correction optique, mais la rééducation visuelle n'était proposée qu'à 39 % des enfants.

**Les implications pour la pratique.** Ces résultats imposent un dépistage ophtalmologique systématique dès la petite enfance, une formation des ophtalmologistes et orthoptistes à la réhabilitation visuelle, et la mise à disposition d'aides optiques adaptées. L'accès à des lunettes filtrantes et à un suivi régulier doit être garanti pour améliorer l'autonomie et la qualité de vie de ces enfants.

**INTRODUCTION**

L'albinisme oculo-cutané est une affection génétique rare, de transmission autosomique récessive, caractérisée par un déficit partiel ou total de la synthèse de la mélanine [1,2]. Ce trouble pigmentaire affecte la peau, les phanères et surtout l'œil, entraînant des conséquences visuelles majeures et précoces. Les manifestations ophtalmologiques sont constantes et responsables d'une morbidité visuelle importante chez l'enfant [3]. Sur le plan oculaire, l'albinisme oculo-cutané s'accompagne de multiples anomalies congénitales, dominées par l'hypoplasie fovéolaire, associée à un nystagmus congénital, une photophobie, des troubles de la réfraction et une diminution de la sensibilité aux contrastes [4,5]. Ces anomalies traduisent un défaut de développement de la rétine centrale et une organisation anormale des voies visuelles, notamment au niveau chiasmatique [6]. L'amblyopie observée chez ces enfants ne correspond pas à l'amblyopie fonctionnelle classique, mais plutôt à une baisse d'acuité visuelle d'origine organique, secondaire à des anomalies structurales et neurodéveloppementales [7]. Elle est généralement bilatérale, précoce et peu réversible malgré une correction optique bien conduite, limitant ainsi le potentiel visuel. Ainsi, la compréhension des caractéristiques cliniques et fonctionnelles de cette amblyopie particulière est essentielle afin d'adapter la prise en charge et d'optimiser la réhabilitation visuelle. Cette étude vise à décrire les caractéristiques cliniques, réfractives et fonctionnelles de l'amblyopie chez les enfants atteints d'albinisme oculo-cutané suivis à l'Association pour le Bien-Être des Albinos (ALBA), afin

d'améliorer la compréhension de cette atteinte et d'optimiser sa prise en charge.

**PATIENTS ET MÉTHODES****Type et cadre de l'étude.**

Il s'agit d'une étude prospective à visée descriptive et analytique, réalisée à l'Association pour le Bien-Être des Albinos (ALBA), portant sur l'évaluation de l'amblyopie chez les enfants atteints d'albinisme oculo-cutané suivis en consultation ophtalmologique. La période d'étude a concerné les patients suivis régulièrement dans cette structure spécialisée.

**Population d'étude**

La population d'étude était constituée de 46 enfants atteints d'albinisme oculo-cutané, âgés de 3 à 18 ans. Le diagnostic était retenu sur des critères cliniques associant hypopigmentation cutanée et capillaire avec signes oculaires évocateurs. Tous les patients répondant aux critères d'inclusion et disposant d'un dossier exploitable ont été inclus, sans distinction de sexe. Ont été exclus les enfants présentant des pathologies oculaires acquises ou associées susceptibles d'altérer l'acuité visuelle indépendamment de l'albinisme.

**Examen ophtalmologique.**

Les données ont été recueillies de manière prospective lors des consultations ophtalmologiques. Chaque patient a bénéficié d'un interrogatoire et d'un examen ophtalmologique complet comprenant la mesure de l'acuité visuelle de loin et de près, avec et sans correction, ainsi que l'étude de la réfraction objective et subjective. L'examen du segment antérieur a été réalisé à la lampe à fente, et le fond d'œil a été examiné après dilatation pupillaire afin de rechercher notamment une hypoplasie fovéolaire et d'autres anomalies rétinienne. Les signes cliniques associés tels que le nystagmus et la photophobie ont également été systématiquement recherchés.

**Variables recueillies.**

Les variables étudiées incluaient les données sociodémographiques (âge, sexe), les données fonctionnelles (acuité visuelle brute et corrigée), les données cliniques (nystagmus, photophobie, hypoplasie fovéolaire) et les données réfractives (type d'amétropie).

**Analyse statistique.**

Les données ont été analysées de manière descriptive. Les variables quantitatives ont été exprimées en moyennes  $\pm$  écart-type, les variables qualitatives en effectifs et pourcentages. Aucun test statistique inférentiel n'a été réalisé.

**Considérations éthiques.**

L'étude a été conduite dans le respect des principes éthiques de la Déclaration d'Helsinki, avec approbation institutionnelle de l'ALBA, respect strict de la confidentialité des données et anonymisation des informations recueillies. Le consentement éclairé des parents ou tuteurs légaux a été obtenu pour chaque enfant inclus. Aucune procédure invasive supplémentaire n'a été réalisée dans le cadre de l'étude, celle-ci s'inscrivant dans une démarche d'amélioration de la prise en charge ophtalmologique des enfants atteints d'albinisme oculo-cutané.

**RESULTATS**

**Population d'étude**

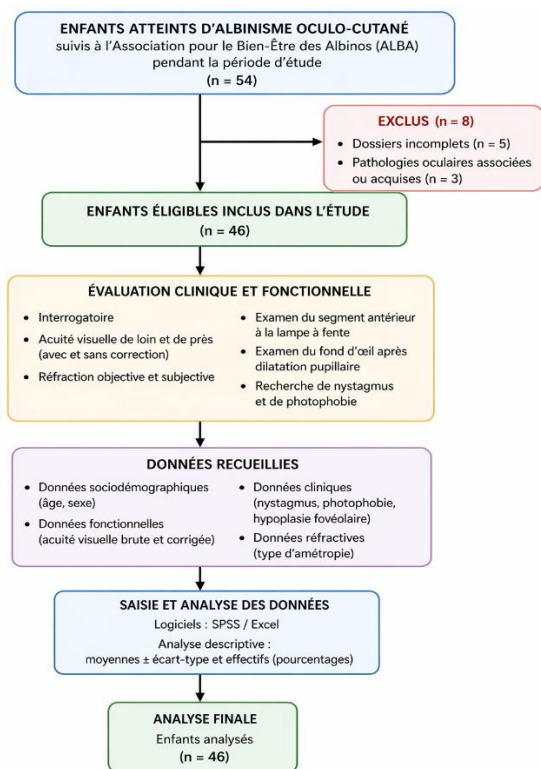


Figure 1 : Diagramme de flux de sélection des patients.

Au total, 46 enfants atteints d'albinisme oculocutané ont été inclus dans l'étude (figure 1). L'âge variait de 3 à 18 ans, avec une moyenne de 10,8 ± 4,2 ans. On notait une légère prédominance masculine (56,5 %), soit sex-ratio de 1,3 (Tableau I).

Paramètres	Effectif	Pourcentage
Sexe masculin	26	56,5
Sexe féminin	20	43,5
Total	46	100

**Signes cliniques**

La majorité des patients étaient suivis depuis la petite enfance avec un diagnostic ophtalmologique précoce. Sur le plan clinique, l'amblyopie était bilatérale et symétrique dans la quasi-totalité des cas, avec une atteinte visuelle précoce et constante. Un nystagmus congénital était retrouvé chez 85 % des patients, majoritairement de type pendulaire, d'intensité variable et aggravé par la fixation. La photophobie était rapportée dans 90 % des cas. L'examen du fond d'œil, réalisé après dilatation pupillaire, retrouvait une hypoplasie fovéolaire dans 95,6 % des cas, avec disparition ou atténuation du reflet fovéal et aspect immature de la macula. Ces anomalies étaient responsables d'une altération importante de la vision centrale (tableau II).

Tableau II: signes cliniques associés

Paramètres	N	%
Amblyopie bilatérale	46	100
Nystagmus congénital	39	85
Photophobie	41	90
Total	46	100

**Anomalies réfractives**

Les anomalies réfractives étaient fréquentes et dominées par l'astigmatisme (60 %), suivi de l'hypermétropie (25 %) et de la myopie (15 %). Plusieurs patients présentaient des amétropies complexes nécessitant une correction optique adaptée et précoce (tableau III).

Tableau III: Anomalies réfractives

Paramètres	Effectif	Pourcentage
Astigmatisme	28	60
Hypermétropie	12	25
Myopie	7	15
Total	46	100

**Acuité visuelle et sévérité de l'amblyopie**

Malgré cette correction, l'acuité visuelle corrigée restait globalement faible. On retrouvait une basse vision modérée dans 39 % des cas, une basse vision sévère dans 48 %, et une très basse vision dans 13 % des patients. Une amélioration partielle était observée chez certains enfants, mais limitée par les anomalies structurales rétinienne et les atteintes neurovisuelles associées (tableau IV).

Tableau IV: Distribution de la basse vision

Paramètres	Effectif	Pourcentage
Basse vision modérée	18	39
Basse vision sévère	22	48
Très basse vision	6	13
Total	46	100

**Prise en charge thérapeutique**

Sur le plan thérapeutique, la prise en charge des patients reposait essentiellement sur des mesures optiques et de réhabilitation visuelle. Tous les patients bénéficiaient d'une correction optique par lunettes. Une protection solaire adaptée, notamment par le port de lunettes filtrantes, était prescrite dans 89,1 % des cas afin de réduire la photophobie. Une rééducation visuelle était proposée à 39,1 % des patients, tandis que 26,1 % bénéficiaient d'aides optiques de basse vision telles que les loupes ou autres dispositifs d'agrandissement. L'ensemble des patients était régulièrement suivi en consultation ophtalmologique afin d'assurer une prise en charge évolutive et adaptée à la sévérité de l'atteinte visuelle (tableau V).

Tableau V: Prise en charge de l'amblyopie

Paramètres	N	%
Correction optique (lunettes)	46	100
Protection solaire (lunettes filtrantes)	41	89,1
Rééducation visuelle	18	39,1
Aide basse vision (loupes, aides optiques)	12	26,1
Suivi ophtalmologique régulier	46	100
Total	46	100

**DISCUSSION**

L'amblyopie chez l'enfant atteint d'albinisme oculocutané représente une entité particulière, distincte de l'amblyopie fonctionnelle classique. Elle est essentiellement liée à des anomalies structurales et neurodéveloppementales de l'appareil visuel, notamment l'hypoplasie fovéolaire et les anomalies de décussation des fibres optiques au niveau du chiasma (6,7). Ces mécanismes expliquent la précocité et la bilatéralité de l'atteinte observée dans notre série. Dans notre étude, la prédominance du nystagmus congénital (85 %) et de la photophobie (90 %) est comparable aux données de la littérature, qui rapportent ces signes comme quasi constants dans l'albinisme oculo-cutané (8,9). Le nystagmus, souvent pendulaire et précoce, constitue un marqueur. La prise en charge de l'amblyopie chez l'enfant atteint d'albinisme oculo-cutané constitue un défi thérapeutique majeur en ophtalmologie pédiatrique. Contrairement à l'amblyopie fonctionnelle classique, la réponse au traitement demeure souvent limitée en raison de l'existence d'anomalies structurales irréversibles, notamment l'hypoplasie fovéolaire et les anomalies de décussation des voies visuelles (6,7). Le traitement repose en premier lieu sur la correction optique optimale des amétropies, qui constitue une étape indispensable. Le port de corrections optiques adaptées permet une amélioration partielle des performances visuelles, bien que l'acuité visuelle reste généralement inférieure à la normale en raison du déficit fovéolaire sous-jacent (13,14). La rééducation visuelle et la prise en charge en basse vision occupent une place centrale dans la stratégie thérapeutique. L'utilisation d'aides visuelles telles que les loupes, les systèmes télescopiques et les filtres de contraste contribue à améliorer les capacités fonctionnelles et l'autonomie de l'enfant dans les activités quotidiennes (15,16). Le traitement de l'amblyopie par occlusion oculaire, largement utilisé dans l'amblyopie fonctionnelle, montre ici une efficacité très limitée, voire inexistante, en raison du caractère organique des lésions. Plusieurs auteurs soulignent en effet une réduction importante de la plasticité visuelle dans ce contexte, limitant l'intérêt du patching ou de la pénalisation (17,18). Par ailleurs, la prise en charge du nystagmus associé peut, dans certains cas sélectionnés, faire appel à des traitements médicaux ou chirurgicaux visant à améliorer la stabilité du regard et la fonction visuelle. Toutefois, les résultats restent variables et souvent partiels (19). Ainsi, la prise en charge de ces patients doit être précoce, individualisée et multidisciplinaire, associant ophtalmologistes, orthoptistes et spécialistes de basse vision. L'objectif principal n'est pas la restauration complète de l'acuité visuelle, mais l'optimisation fonctionnelle et l'amélioration de la qualité de vie.

**CONCLUSION**

L'amblyopie dans l'albinisme oculo-cutané constitue une cause majeure de basse vision chez l'enfant, secondaire à des anomalies fovéolaires et neurovisuelles irréversibles. Elle est généralement précoce, bilatérale et peu réversible malgré une correction optique bien conduite. La prise en

charge repose essentiellement sur l'optimisation de la correction réfractive et la réhabilitation en basse vision, avec des résultats fonctionnels limités. Un dépistage précoce et une prise en charge multidisciplinaire restent essentiels pour améliorer l'autonomie visuelle et la qualité de vie de ces enfants.

**DÉCLARATIONS****Remerciements**

Nous remercions sincèrement tous ceux qui ont rendu cette étude possible.

**Conflits d'intérêts**

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

**Financement**

Le travail a été effectué sur fonds propres

**Disponibilité des données**

Les données sont disponibles sur demande raisonnable à l'auteur principal.

**REFERENCES**

1. Grønskov K, Ek J, Brøndum-Nielsen K. Oculocutaneous albinism. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2:43.
2. Montoliu L, Grønskov K, Wei AH, et al. Increasing the complexity: new genes and types of albinism. *Pigment Cell Melanoma Res*. 2014;27(1):11–18.
3. Kutzbach BR, Merrill KS, Ziegler CK, et al. Visual function in albinism. *J AAPOS*. 2017;21(1):10–15.
4. Summers CG. Vision in albinism. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 2009;107:58–75.
5. Hoffmann MB, Lorenz B, Morland AB. Contrast sensitivity and retinal structure in albinism. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2005;46(3):1156–1164.
6. Wilk MA, McAllister JT, Dubis AM, et al. Foveal hypoplasia in albinism. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2014;55(5):3134–3142.
7. Schmitz B, Pfeiffer N. Abnormal visual pathway decussation in albinism. *Surv Ophthalmol*. 1997;41(2):163–175.
8. Kruijt CC, de Wit GC, Bergen AA. Clinical features of oculocutaneous albinism. *Br J Ophthalmol*. 2018;102(1):2–9.
9. Garcia-Filion P, Borchert M. Albinism: vision and visual impairment. *Transl Vis Sci Technol*. 2013;2(3):5.
10. Abadi RV, Bjerre A. Infantile nystagmus: motor and sensory characteristics. *Br J Ophthalmol*. 2002;86(10):1152–1160.
11. Summers CG. Albinism: clinical characteristics and diagnosis. *Optom Vis Sci*. 2009;86(6):659–662.
12. Thomas MG, Kumar A, Mohan G, et al. Foveal hypoplasia and visual outcome. *Ophthalmology*. 2011;118(9):1706–1713.
13. Lee H, Purohit R, Patel A, et al. Refractive errors in albinism. *Eye (Lond)*. 2012;26(7):945–951.
14. Kutzbach BR, Merrill KS, Ziegler CK, et al. Refractive and visual function in albinism. *J AAPOS*. 2017;21(1):10–15.
15. Charles SJ, Green JS. Low vision outcomes in congenital ocular disorders. *Ophthalmic Physiol Opt*. 2015;35(5):517–525.
16. Rahi JS, Cable N. Severe visual impairment in childhood. *Br J Ophthalmol*. 2003;87(1):1–6.
17. Levi DM, Polat U. Neural plasticity in amblyopia. *Prog Brain Res*. 1996;112:261–279.
18. Birch EE. Amblyopia and binocular vision. *Prog Retin Eye Res*. 2013;33:67–84.
19. McLean RJ, Gottlob I. Management of nystagmus in albinism. *Curr Opin Ophthalmol*. 2012;23(5):343–348.
20. McCulloch DL, Marmor MF, Brigell MG, et al. ISCEV standard for ERG. *Doc Ophthalmol*. 2015;130(1):1–12.