

**FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES  
ALBINISME OCULAIRE et OCULOCUTANE**

**Nom :** ..... **Prénom :** ..... **Date de naissance :** ..... / ..... / ..... **Sexe :** F  / M   
**Date de la demande :** ..... / ..... / .....  
**Nom et adresse du prescripteur :** .....

**ELEMENTS A FOURNIR : joindre un arbre généalogique et des photographies**

**Antécédents familiaux (arbre généalogique obligatoire) :**

- ◆ Albinisme Oculaire : oui  / non  / NSP
- ◆ Albinisme Oculocutané : oui  / non  / NSP
- ◆ Consanguinité : oui  / non  / NSP
- ◆ Couleur de peau / cheveux père : .....
- ◆ Couleur de peau / cheveux mère : .....

**Origine géographique :**

- ◆ Africain, Africain du nord, Asiatique, Caucasien, Portoricain, Autre :
- Père : ..... Mère : .....

**Naissance :**

- Poids : ..... Taille : ..... PC : .....
- ◆ Couleur de la peau : Blanche  Crème  Rosée  Brun Clair
  - ◆ Couleur des cheveux : Blanc Platine  Jaune  Roux  Brun Clair  Gris
  - ◆ Autre anomalie périnatale : .....

**Enfance :**

- ◆ Age au moment du diagnostic : .....
- ◆ Développement psychomoteur : NORMAL  ANORMAL

**Signes cutané-phanériens**

- ◆ Couleur de la peau : Blanche  / Crème  / Rosé  / Brun Clair
- ◆ Couleur des cheveux : Blanc Platine  / Jaune  / Roux  / Brun Clair  Gris
- ◆ Couleur des poils et des sourcils : .....
- ◆ Dépigmentation : Homogène  / Non Homogène
- Détailler si non homogène.....
- ◆ Présence de naevi : oui  / non  NSP  nombre : Achromiques  / Pigmentés
- Si pigmentés indiquer leur couleur : .....
- ◆ Présence d'éphélides : oui  / non
- ◆ Evolution de la pigmentation avec l'âge :  
Aucune Pigmentation  / Tendance à Pigmenter

- ◆ Lésions de Kératose actinique : oui  / non  / NSP
- ◆ Antécédents de Cancer cutané : oui  / non  / NSP
- Si oui âge de survenue du premier cancer: .....
- Carcinome basocellulaire : oui  / non
- Carcinome spinocellulaire : oui  / non
- Autre non mélanome : oui  / non
- Mélanome : oui  / non

**Examens dermatologiques :**

- ◆ Test d'incubation du bulbe de cheveu (activité tyrosinase) : positif  / négatif  / ND
- ◆ Biopsie cutanée : oui  / non

**Signes ophtalmologiques**

- ◆ Couleur de l'iris : Gris  / Bleu  / Vert  / Marron
- ◆ Reflet rouge pupillaire : oui  / non
- ◆ Nystagmus : oui  / non
- Si oui : présent dès la naissance  / apparition au cours de la vie  / NSP
- ◆ Torticolis oculaire : oui  / non
- ◆ Photophobie : oui  / non
- ◆ Strabisme : oui  / non
- ◆ Myopie : oui  / non
- ◆ Astigmatisme : oui  / non
- ◆ Hypermétropie : oui  / non
- ◆ Vision binoculaire : oui  / non
- ◆ Baisse d'acuité visuelle : oui  / non
- Evaluation (indiquer AV chiffrée) : .....
- Examen du segment antérieur à la lampe à fente : .....
- Signe de transillumination de l'iris : oui  / non
- Fond d'œil : - Hypopigmentation rétinienne oui  / non
- Hypoplasie fovéale oui  / non

**Signes auditifs**

- ◆ Baisse d'audition : oui  / non
- ◆ Acouphènes : oui  / non

**Albinisme oculocutané syndromique : Syndrome d'Hermansky- Pudlak**

oui  / non

♦ **Thrombopathie :**

Syndrome hémorragique cutanéomuqueux : oui  / non   
(épistaxis, ménorragies, ecchymoses faciles, hémorragies post-chirurgicales)

Microscopie Electronique à Transmission des plaquettes :

Granules denses plaquettaires : Absence  Diminution  Normal

Exploration de l'agrégation plaquettaire : oui  / non

♦ **Dépôts de céroïdes :**

Accumulation dans les lysosomes d'un complexe lipoprotéique (lipofuscine céroïde)

..... oui  / non

♦ **Atteinte Pulmonaire :**

Dyspnée oui  / non

Fibrose pulmonaire oui  / non

♦ **Atteinte Digestive :**

Colite Granulomateuse oui  / non

Diarrhées sanglantes chroniques « Crohn-like » oui  / non

Fibrose intestinale oui  / non

Abcès et fistule péri-anaux oui  / non

**Albinisme oculaire pur : Syndrome lié à l'X** oui  / non

♦ Signes ophtalmologiques chez la mère ou autre apparenté : préciser.....

Signe de transillumination de l'iris : oui  / non

Fond d'œil : - Hypopigmentation rétinienne oui  / non

- Hypoplasie fovéale oui  / non

- Aspect peigné de la rétine: oui  / non

(petits points finement pigmentés en périphérie rétinienne)

**Retourner les documents au Pr ARVEILER B./ Dr LASSEAUX E.  
Laboratoire de Génétique Moléculaire**

**Plateau technique Biologie Moléculaire**

**1<sup>er</sup> étage TRIPODE**

**Hôpital Pellegrin**

**Place Amélie Raba Léon**

**33076 BORDEAUX Cedex**

**Tel : 05 57 82 01 93**

**Mail : [eulalie.lasseaux@chu-bordeaux.fr](mailto:eulalie.lasseaux@chu-bordeaux.fr)**

**[fanny.morice-picard@chu-bordeaux.fr](mailto:fanny.morice-picard@chu-bordeaux.fr)**

**ELEMENTS A FOURNIR : joindre un arbre généalogique et des  
photographies**