

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^{er} étage TRIPODE

Hôpital Pellegrin

Place Amélie Raba Léon

33076 BORDEAUX Cedex

Tel : 05 57 82 01 93

Mail : eulalie.lasseaux@chu-bordeaux.fr

fanny.morice-picard@chu-bordeaux.fr

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