

**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  Jaune  Rougeâtre  Brun Clair
  - ◆ Couleur des cheveux : Blanc Platine  Jaune  Roux  Brun Clair
  - ◆ Autre anomalie périnatale : .....

**Enfance :**

- ◆ Age au moment de la description.....
- ◆ Développement psychomoteur : NORMAL  ANORMAL

**Signes cutanéophanéariens**

- ◆ Couleur de la peau : Blanche  / Jaune  / Rougeâtre  / Brun Clair
  - ◆ Couleur des cheveux : Blanc Platine  / Jaune  / Roux  / Brun Clair
  - ◆ Couleur des poils et des sourcils : .....
  - ◆ Dépigmentation : Homogène  / Non Homogène
- Détailler si non homogène.....

- ◆ Présence de naevi ou éphélides : oui  / non  Achromiques  / Pigmentés   
Si pigmentés indiquer leur couleur : .....
  - ◆ Evolution avec l'âge : Aucune Pigmentation  / Tendance à Pigmenter
  - ◆ Lésions de Kératose actinique : ..... oui  / non  / NSP
  - ◆ Antécédents de Cancer cutané : ..... oui  / non  / NSP
- Si oui, type et nombre : .....

**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
- Reflot rouge pupillaire : ..... oui  / non
- Nystagmus : ..... oui  / non
- 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

### Albinisme oculaire pur : Syndrome lié à l’X

- ◆ 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)

### Albinisme oculocutané syndromique : Syndrome d’Hermansky- Pudlak

(Notion de troubles hémorragiques, pulmonaires et intestinaux)

- ◆ 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   
Abscesses et fistules péri-anales oui  / non

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

**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)**