

## FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ALBINISME OCULAIRE et OCULOCUTANE

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

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

#### Antécédents familiaux d'albinisme (arbre généalogique obligatoire) :

- ◆ Antécédents d'albinisme oculaire : oui  / non  / NSP
- ◆ Antécédents d'albinisme oculocutané : oui  / non  / NSP
- ◆ Consanguinité : oui  / non  / NSP
  
- ◆ **Père :** Phototype I  II  III  IV  Couleur peau : .....
  - Couleur cheveux..... Couleur yeux .....
  - Transillumination de l'iris, Hypopigmentation rétinienne, Hypoplasie fovéale, Aspect peigné de la rétine
  - Pays d'origine..... Origine ethnique.....
  - Antécédents de mélanome..... et/ou de naevus
  
- ◆ **Mère :** Phototype I  II  III  IV  Couleur peau : .....
  - Couleur cheveux..... Couleur yeux .....
  - Transillumination de l'iris, Hypopigmentation rétinienne, Hypoplasie fovéale, Aspect peigné de la rétine
  - Pays d'origine..... Origine ethnique.....
  - Antécédents de mélanome..... et/ou de naevus

#### • Age au moment du diagnostic : .....

Diagnostic fait par : Pédiatre  Ophtalmologue  Dermatologue  Parents

#### Signes cutanéophanéariens

- ◆ Couleur de la peau à la naissance : Blanche  Crème  Rosée  Brun Clair
  - ◆ Couleur des cheveux à la naissance : Blanc Platine  Blond  Jaune  Roux   
Brun Clair  Gris
  - ◆ Couleur de la peau à l'examen : Blanche  Crème  Rosé  Brun Clair
  - ◆ Phototype : I  II  III  IV
  - ◆ Couleur des cheveux à l'examen : Blanc Platine  Blond  Jaune  Roux   
Brun Clair  Gris
  - ◆ Couleur des poils/sourcils à l'examen : Blanc Platine  Blond  Jaune  Roux   
Brun Clair  Gris
  - ◆ Dépigmentation : Homogène  Non Homogène
- Détailler si non homogène.....

- ◆ Evolution de la pigmentation avec l'âge : Aucune Pigmentation   
Tendance à Pigmenter
  
- ◆ Présence de naevi : oui  non  NSP  nombre : Achromiques  Pigmentés
- ◆ Présence d'éphélides : oui  non  NSP
- ◆ 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  NSP
- Carcinome spinocellulaire : oui  non  NSP
- Mélanome : oui  / non  NSP
- Autre non mélanome : oui  non  NSP
- Autre anomalie cutanée : .....
- ◆ Coups de soleil intenses Avant 15 ans oui  non  NSP   
Après 15 ans oui  non  NSP
- ◆ Exposition solaire au cours de la vie :  
Pendant les vacances : Pas du tout  peu  moyennement  beaucoup   
Tout au long de l'année : Pas du tout  peu  moyennement  beaucoup   
Pendant l'activité professionnelle : Pas du tout  peu  moyennement  beaucoup
- ◆ Utilisation d'un écran solaire : Jamais  parfois  toujours
- ◆ Photoprotection horaire oui  non
- ◆ Photoprotection vestimentaire oui  non
- ◆ Pays ensoleillé : Avant 15 ans oui  non  Durée : mois  
Après 15 ans oui  non  Durée : mois
- ◆ Aspect de la nuque :

### Signes ophtalmologiques

- ◆ Couleur de l'iris : Gris  Bleu  Vert  Marron
- ◆ Reflet rouge pupillaire : oui  / non
- ◆ Nystagmus : oui  / non
- ◆ Torticolis oculaire : oui  / non  Photophobie : oui  / non
- ◆ Strabisme : oui  / non  Myopie : oui  / non
- Hypermétropie : oui  / non  Astigmatisme : oui  / non

- ◆ Baisse d'acuité visuelle : oui  / non

Evaluation (indiquer AV chiffrée) : OD.....OG.....

Lampe à fente : transillumination irienne : oui  / non  Stade : 1 2 3 4

Fond d'œil : hypopigmentation rétinienne oui  non  Stade : 1  2  3  4

Hypoplasie papillaire Oui Non Stade : 1  2  3  4

Potentiels évoqués visuels : non fait  normal  asymétrie croisée  Autres.....

Electrorétinographie : non faite  normale  / anormale .....

Tomographie de cohérence optique : non faite  normale  / anormale

Hypoplasie fovéolaire oui  / non  Stade : 1  2  3  4

Papille : Valeur RNFL.....

Autre anomalie ophtalmologique.....

### Signes auditifs

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

Développement psychomoteur : NORMAL  ANORMAL

### ◆ Thrombopathie :

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

Thrombopénie : oui  non

Anomalies de l'agrégation plaquettaire : oui  / non

Granules denses plaquettaires : Absence  Diminution  Normal

Si oui quel test utilisé : microscopie électronique, .....

### ◆ Atteinte Pulmonaire :

Dyspnée oui  / non   
Toux oui  / non   
Fibrose pulmonaire oui  / non

### ◆ Atteinte Digestive :

Douleur abdominale oui  / non   
Colite granulomateuse oui  / non   
Diarrhées sanglantes chroniques « Crohn-like » oui  / non   
Fibrose intestinale oui  / non   
Abcès et fistule péri-anaux oui  / non

### ◆ Atteinte immunologique :

Infections fréquentes : oui  / non   
Neutropénie : oui  / non

### ◆ Autre anomalie :

**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)  
[benoit.arveiler@chu-bordeaux.fr](mailto:benoit.arveiler@chu-bordeaux.fr)**

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