

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^{er} étage TRIPODE
Hôpital Pellegrin
Place Amélie Raba Léon
33076 BORDEAUX Cedex**

Tel : 05 57 82 01 93

**Mail : eulalie.lasseaux@chu-bordeaux.fr
benoit.arveiler@chu-bordeaux.fr**

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