# FICHE DE RENSEIGNEMENTS 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 .....
  - Pays d'origine..... Origine ethnique.....
  - Antécédents de mélanome.....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.....de naevus

**Age au moment du diagnostic :**.....

Diagnostic fait par : Pédiatre ☐ Ophtalmologue ☐ Dermatologue ☐ Parents ☐

**Signes cutanéo-phanériens**

- Couleur de la peau à la naissance : Blanche ☐ Crème ☐ Rosée ☐ Brun Clair ☐
- Couleur des cheveux à la naissance : Blanc Platine ☐ Blond ☐ Jaune ☐ Roux ☐ Chatain ☐ 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 ☐
- Pas de Dépigmentation ☐ Dépigmentation Homogène ☐ D. Non Homogène ☐

Détailler si non homogène.....

- Evolution de la pigmentation avec l'âge :
  Aucune Pigmentation ☐ Tendance à Pigmenter ☐
- Présence de naevus: 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 :.....

**Evaluation de la Photoprotection :**

- 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 ❑ parfais ❑ 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 :

# FICHE DE RENSEIGNEMENTS ALBINISME OCULAIRE ET OCULOCUTANE

## Signes ophtalmologiques

- Couleur de l'iris : Gris ☐/ Bleu ☐/ Vert ☐/ Marron☐
- Reflet rouge pupillaire : oui ☐ / non ☐
- Nystagmus : oui ☐ / non ☐
- Torticolis oculaire : oui ☐ / non ☐
- Strabisme : oui ☐ / non ☐

Photophobie : 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 ☐
- Hyperaccousie : oui ☐ / non ☐
- Acouphènes : oui ☐ / non ☐
- Audiogramme :

## Signes associés :

- **Développement psychomoteur :** NORMAL ☐ ANORMAL ☐

- **Thrombopathie** :

Syndrome hémorragique cutanéo-muqueux : 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 MICHAUD V.**
**Accueil de Biologie Centralisé**
**Laboratoire de Génétique Moléculaire**
**Groupe Hospitalier Pellegrin**
**Place Amélie Raba Léon**
**33076 Bordeaux Cedex**
**Tel : 05 57 82 01 93**
**Mail : vincent.michaud@chu-bordeaux.fr**
**benoit.arveiler@chu-bordeaux.fr**

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