



ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 1/12

Numéro de version : 2.0

Pour les versions révisées :

- Date de 1^{ère} mise en application : 15 juin 2009
- Numéro de l'ancienne version du document : ANPGM_043
- Date de révision : 30/09/2016

	Nom	Hôpital	Date
Rédacteur(s)	Pr. Benoit Arveiler Dr. Eulalie Lasseaux	CHU Bordeaux CHU Bordeaux	28/07/2016
Vérificateur Sous-groupe neurosensoriel	Dr. Anne-Françoise Roux		29/09/2016
Filière SENSGENE	Pr. C. Hamel		29/09/2016
Filière FIMARAD	Dr. F. Morice-Picard		29/09/2016
Approbateur(s)	<u>Pour le CA de l'ANPGM :</u>		
	Benoit ARVEILER	CHU Bordeaux	
	Cécile ACQUAVIVA	CHU Lyon	
	Anne-Sophie LEBRE	CHU Reims	
	Pascale SAUGIER-VEBER	CHU Rouen	30/09/2016

ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 2/12

Numéro de version : 2.0

1) INTRODUCTION

L'albinisme est une maladie génétique complexe, qui se caractérise par un défaut de production du pigment de mélanine, entraînant une atteinte de la peau, des phanères et des yeux. Il existe différentes formes de la maladie : albinisme oculocutané (6 gènes), albinisme oculaire (2 gènes), albinisme syndromique (syndromes d'Hermansky-Pudlak avec 10 gènes, et syndrome de Chediak-Higashi avec 1 gène).

La transmission est **autosomique récessive**, sauf pour une forme d'albinisme oculaire liée **au chromosome X**, qui est récessive aussi. L'incidence générale mondiale de l'albinisme, toutes formes confondues, est d'environ 1/17000.

1. Signes oculaires

Ils occupent une position centrale dans cette pathologie et constituent le handicap majeur pour les patients, tout au moins dans les pays tempérés. Ils incluent : une baisse d'acuité visuelle qui peut être sévère, un nystagmus (congénital ou non), une hypoplasie de la fovéa, une transillumination irienne, un strabisme, un torticolis oculaire, une photophobie. Les signes sont d'intensité variable et l'ensemble des signes n'est pas toujours présent.

2. Signes cutanéophanériens

Le degré d'hypopigmentation cutanéophanérienne sera plus ou moins sévère selon le type d'albinisme concerné, mais pourra également varier au sein d'un même type, de sorte que la couleur de la peau et des poils pourra très largement varier d'un patient à l'autre. L'hypopigmentation cutanéophanérienne peut être absente, non seulement dans les formes oculaires pures, mais aussi certaines formes dites oculocutanées. La capacité à pigmenter après exposition solaire est aussi très variable (entre totalement absente et non négligeable, voire normale).

L'hypopigmentation entraîne une susceptibilité de la peau aux radiations UV. On peut voir apparaître des lésions cutanées précancéreuses comme la kératose actinique, puis à un stade plus avancé, des cancers cutanés de différents types. Les carcinomes basocellulaires ou spinocellulaires se développent à partir des kératinocytes au niveau des zones cutanées exposées (visage, oreilles), tandis que les mélanomes sont formés à partir des mélanocytes. Dans les zones tempérées les lésions cancéreuses peuvent être prévenues assez facilement par divers types de protection (éviter de s'exposer pendant les heures où l'indice solaire est maximal, port de manches longues, port d'un chapeau à large bord, port de lunettes de soleil, application régulière d'écran solaire). Les actions éducatives jouent un rôle crucial. Un suivi dermatologique régulier permet de détecter les lésions à un stade précoce, et les cas de mélanomes sont très rares dans les zones tempérées du globe.

Dans les zones géographiques avec forte exposition au soleil, les lésions cancéreuses sont bien plus fréquentes et plus graves, avec des cas de mélanomes plus fréquents, pour des raisons combinant une plus grande difficulté à se protéger du soleil, un accès moindre aux écrans solaires, et une surveillance médicale et un accès aux soins moindres.

ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 3/12

Numéro de version : 2.0

3. Autres signes cliniques

Le Syndrome d'Hermansky-Pudlak, outre l'albinisme oculocutané, se caractérise par une tendance aux ecchymoses et aux saignements. Il peut associer dans les formes les plus sévères une fibrose pulmonaire et une granulomatose colique.

Le Syndrome de Chediak-Higashi, outre l'albinisme oculocutané, présente une composante hématologique avec anémie, leucopénie, thrombocytopenie, et s'accompagne d'une prédisposition à des infections cutanées ou systémiques, d'une déficience intellectuelle progressive, et d'une neurodégénérescence.

2) POINTS CLES

L'ensemble des 19 gènes connus d'albinisme est résumé dans le Tableau 1.
Pour revue sur l'ensemble des gènes d'albinismes, voir Montoliu et al, 2014.
Pour FHONDA, voir Poulter et al., 2013.
Pour HPS10, voir Ammann et al., 2016.

Gène	Localisation	Type d'Albinisme	OMIM	ORPHANET	HGNC
<i>TYR</i>	11q14.3	OCA1	#203100	ORPHA352731	HGNC:12442
<i>OCA2</i>	15q12-q13.1	OCA2	#203200	ORPHA79432	HGNC:8101
<i>TYRP1</i>	9p23	OCA3	#203290	ORPHA79433	HGNC:12450
<i>SLC45A2</i>	5p13.2	OCA4	#696574	ORPHA79435	HGNC:16472
n.d.	4q24	OCA5	#615312	ORPHA370091	HGNC:44139
<i>SLC24A5</i>	15q21.1	OCA6	#609802	ORPHA370097	HGNC:20611
<i>C10orf11</i>	10q22.2-q22.3	OCA7	#615179	ORPHA352745	HGNC:23405
<i>GPR143</i>	Xp22.2	OA1	#300500	ORPHA54	HGNC:20145
<i>LYST</i>	1q42.3	CHS1	#214500	ORPHA167	HGNC:1968
<i>HPS1</i>	10q24.2	HPS1	#203300	ORPHA231500	HGNC:5163
<i>AP3B1</i>	5q14.1	HPS2	#608233	ORPHA183678	HGNC:566
<i>HPS3</i>	3q24	HPS3	#614072	ORPHA231512	HGNC:15597
<i>HPS4</i>	22q12.1	HPS4	#614073	ORPHA231500	HGNC:15844
<i>HPS5</i>	11p15.1	HPS5	#614074	ORPHA231512	HGNC:17022
<i>HPS6</i>	10q24.32	HPS6	#614075	ORPHA231512	HGNC:18817
<i>DTNBP1</i>	6p22.3	HPS7	#614076	ORPHA231531	HGNC:17328
<i>BLOC1S3</i>	19q13.32	HPS8	#614077	ORPHA231537	HGNC:20914
<i>PLDN</i>	15q21.1	HPS9	#614171	ORPHA280663	HGNC:8549
<i>AP3D1</i>	19p13.3	HPS10	#617050	ORPHA79430	HGNC:568
<i>SLC38A8</i>	16q23.2-24.1	FHONDA	#609218	ORPHA397618	HGNC:32434

Tableau 1. Liste des gènes associés à l'albinisme.

n.d. = non défini

ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 4/12

Numéro de version : 2.0

3) PATHOLOGIE MOLECULAIRE ET CORRELATION GENOTYPE – PHENOTYPE.

La classification est aujourd'hui moléculaire, basée sur les mutations identifiées dans les différents gènes.

Il existe 19 gènes d'albinisme connus. Nous les classerons en trois types (oculocutané, oculaire, syndromiques), ce qui correspond à une classification communément admise à ce jour. Il convient cependant de garder à l'esprit qu'au sein même de chaque grand type, la présentation phénotypique peut être extrêmement variable, en fonction du gène concerné et du type de mutations présentes chez les patients.

Les formes syndromiques peuvent passer cliniquement inaperçues notamment chez l'enfant jeune.

Les corrélations génotype-phénotype sont donc quasiment impossibles à établir.

a) Albinisme oculocutané :

Six gènes ont été identifiés à ce jour : TYR (*OCA1*), OCA2 (*OCA2*), TYRP1 (*OCA3*), SLC45A2 (*OCA4*), SLC24A5 (*OCA6*), C10ORF11 (*OCA7*).

Il est à noter que le locus OCA5 a été cartographié en 4q24, mais le gène demeure inconnu (Kausar et al., 2013).

b) Albinisme oculaire :

Il existe une forme d'albinisme oculaire liée au chromosome X (OA1, gène *GPR143*).

Il existe une forme d'albinisme oculaire autosomique, appelée FHONDA (foveal hypoplasia, optic nerve decussation defects and anterior segment dysgenesis), liée à des mutations du gène *SLC38A8*.

c) Albinisme syndromique :

- Syndrome d'Hermansky-Pudlak (HPS1-10 ; gènes *HPS1-10*) : ce syndrome, outre l'albinisme oculocutané, se caractérise par des anomalies des plaquettes, un temps de saignement accru, une tendance aux ecchymoses, une tendance aux saignements ; elle peut associer dans les formes les plus sévères une fibrose pulmonaire et une granulomatose colique. Des études des plaquettes par microscopie électronique (absence de granules denses) et des tests d'agrégation plaquettaire contribuent au diagnostic, soit pour orienter vers l'analyse des gènes HPS soit pour confirmer le diagnostic moléculaire.
- Syndrome de Chediak-Higashi (CHS, gène *LYST*) : ce syndrome, outre l'albinisme oculocutané, se caractérise par une déficience intellectuelle progressive, une neurodégénérescence, une prédisposition à des infections cutanées ou systémiques. L'anémie, la leucopénie, la thrombocytopénie et la présence de d'inclusions géantes dans les granulocytes contribuent au diagnostic.

ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 5/12

Numéro de version : 2.0

Les fréquences relatives des différentes formes d'albinisme dans notre cohorte (640 patients analysés) sont les suivantes :

OCA 1: 31.8%

OCA 2: 22.5%

OCA 3: 2%

OCA 4: 8.6%

OCA 6: 2%

OCA 7: 0.3%

OA 1: 5.5%

HPS 1: 1.8%

HPS 3+ 4+ 5+ 6+8 : 2.1% (pas d'HPS 2, 7, 9, 10)

CHS: 0.15%

FHONDA: 0.15%

76.9% des patients ont donc un diagnostic positif.

Les patients sans diagnostic positif (23.1%) se répartissent comme suit:

Patients avec une mutation hétérozygote: 11%

Patients sans mutation: 12.1%

Quelques publications de l'équipe:

Rooryck et al., 2006, 2008, 2011

Morice-Picard et al. 2014 a et b, 2016

Bertolotti et al., 2016.

4) DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE L'ALBINISME A L'ERE DU NGS

Avec les possibilités nouvelles offertes par le NGS (séquençage nouvelle génération) il est justifié d'analyser systématiquement l'ensemble des 19 gènes d'albinisme connus (Tableau 1), en raison notamment de l'absence de corrélation génotype-phénotype.

Un panel unique de séquençage comprenant les exons des 19 gènes d'albinisme connus est utilisé. Le panel couvre 90 kb. L'approche est basée sur l'amplification multiplex de l'ensemble des exons.

La recherche des réarrangements géniques (délétions, duplications) est réalisée par CGH-array à très haute résolution (1 sonde toutes les 200pb, couvrant les exons, les introns et 20kb de séquences flanquantes) pour 18 gènes. Seul le gène *AP3DI* (HPS10), décrit tardivement, n'est pas représenté sur la puce CGH-array. Au total, 5-6% des allèles pathogènes correspondent à des réarrangements géniques.

ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 6/12

Numéro de version : 2.0

Il est à noter que l'analyse par NGS permettra dans un futur proche d'identifier non seulement les mutations ponctuelles, mais également les délétions ou duplications des segments séquencés, à savoir essentiellement les exons.

5) INDICATIONS D'ETUDE MOLECULAIRE

a) Patients symptomatiques

Une fiche de renseignements cliniques (voir Annexe) doit être remplie.

L'intérêt du diagnostic moléculaire d'albinisme est d'une part de s'assurer que le patient est bien atteint d'albinisme et non d'une autre forme de malvoyance, et d'autre part, de déterminer s'il est atteint d'une forme simple ou syndromique de la maladie. En effet il est parfois difficile de distinguer les différentes formes, notamment chez les patients jeunes qui n'auraient pas encore manifesté les signes associés. Or une surveillance et une prise en charge spécifiques sont nécessaires dans les formes syndromiques (saignement lors d'intervention chirurgicale ou à la délivrance, fibrose pulmonaire, granulomatose colique, infections, ...).

b) Diagnostic prénatal

Un diagnostic prénatal peut être envisagé suite à la demande des parents et en fonction de la sévérité de la forme d'AOC, sous réserve de l'accord du CPDPN du prescripteur.

6) AUTRES EXPLORATIONS COMPLEMENTAIRES

a) Recherche de l'activité hydroxylase de la tyrosinase sur bulbe de cheveu

La technique consiste en l'incubation à 37°C pendant 5 heures à l'obscurité d'un bulbe capillaire dans une solution tamponnée contenant de la L-tyrosine et/ou de la L-Dopa et on observe la pigmentation du bulbe entre lame et lamelle au microscope (Méthode de Kugelman et Van Scott). Cette technique était anciennement utilisée pour distinguer les formes Tyrosinase - négative ou positive, et donc d'orienter vers l'étude soit du gène TYR, soit des autres gènes.

En pratique, cette mesure semi-quantitative était peu précise et peu fiable, et elle ne présente aujourd'hui plus aucun intérêt au regard des performances du diagnostic moléculaire. Elle n'est plus réalisée.

b) Etude des mélanosomes en microscopie électronique sur biopsie cutanée

Cette technique n'est plus réalisée dans un but de diagnostic, les approches de séquençage ayant pris le dessus.

ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 7/12

Numéro de version : 2.0

Elle garde son intérêt pour confirmer un diagnostic de syndrome de Chediak-Higashi (recherche de mélanosomes géants dans les mélanocytes).

c) Bilan d'hémostase

Il est réalisé en cas de suspicion de Syndrome d'Hermansky-Pudlak, et/ou pour confirmer ce diagnostic réalisé par NGS :

- temps de saignement
- temps de coagulation
- test d'agrégation plaquettaire.

7) ARBRE DIAGNOSTIQUE DECISIONNEL A L'ERE DU NGS

Séquençage du Panel 19 gènes.

Si aucune (ou une seule car maladie autosomique récessive) mutation ou délétion/duplication exonique n'est identifiée, une recherche de réarrangement est réalisée par CGH-array à très haute résolution (18 gènes analysés ; pas HPS10).

A noter : chez les patients originaires d'Afrique noire, une recherche de la délétion récurrente de l'exon 7 du gène *OCA2* est réalisée en première intention.

L'existence d'une mutation hétérozygote peut suggérer l'existence d'une altération dans les séquences régulatrices ou dans les introns. Ces éléments ne sont pas séquencés à ce jour dans le cadre du diagnostic.

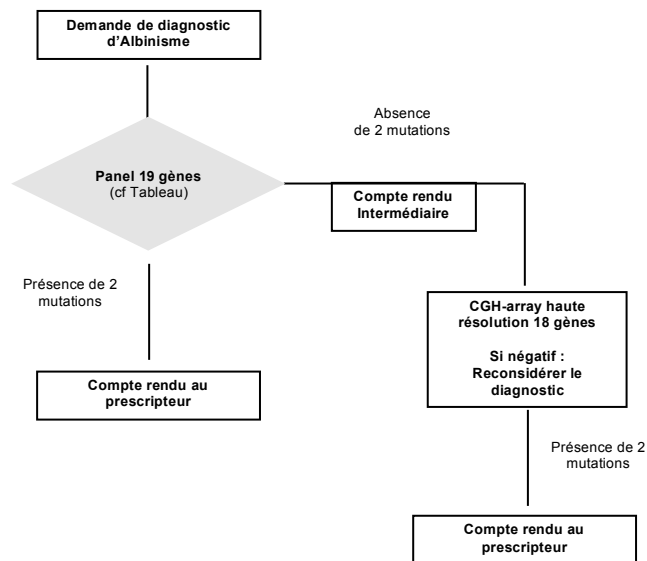
L'existence d'autres gènes d'albinisme restant à découvrir est une possibilité.

Si le diagnostic moléculaire n'est pas établi, l'on peut être amené à reconsidérer le diagnostic clinique.

ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 8/12

Numéro de version : 2.0



8) COTATION DE L'ANALYSE

Cotation RIHN par patient (NGS) (19 gènes analysés): N351 - BHN 5570

Le nombre moyen de patients avec albinisme étudiés par an au niveau national est de : 150

Le forfait « étude d'apparenté » RIHN N353 est utilisé occasionnellement (une dizaine par an).

ALBINISME

Référence : **ANPGM_043**
Page 9/12

Numéro de version : **2.0**

9) LABORATOIRE EFFECTUANT LE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

Pr ARVEILER / Dr LASSEAUX

Laboratoire de Génétique Moléculaire, Plateau Technique de Biologie Moléculaire

Hôpital Pellegrin 1er étage,

1 Place Amélie Raba Léon

33076 BORDEAUX Cedex

benoit.arveiler@chu-bordeaux.fr, eulalie.lasseaux@chu-bordeaux.fr

10) REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- Ammann S., Schulz, A., Krageloh-Mann, I., Dieckmann, N. M. G., et al. Mutations in AP3D1 associated with immunodeficiency and seizures define a new type of Hermansky-Pudlak syndrome. *Blood* 127: 997-1006, 2016.
- Bertolotti A, Lasseaux E, Plaisant C, Trimouille A, Morice-Picard F, Rooryck C, Lacombe D, Couppie P, Arveiler B. Identification of a homozygous mutation of SLC24A5 (OCA6) in two patients with oculocutaneous albinism from French Guiana. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2016, 29:104-106.
- Kausar, T., Bhatti, M.A., Ali, M., Shaikh, R.S., and Ahmed, Z.M. (2013) OCA5, a novel locus for non-syndromic oculocutaneous albinism, maps to chromosome 4q24. *Clinical Genetics*; 84:91-93
- Montoliu L, Grønskov K, Wei AH, Martínez-García M, Fernández A, Arveiler B, Morice-Picard F, Riazuddin S, Suzuki T, Ahmed ZM, Rosenberg T, Li W. (2014) Increasing the complexity: new genes and new types of albinism. *Pigment Cell Melan. Res.* 27:11-18.
- Morice-Picard F, Lasseaux E, François S, Simon D, Rooryck C, Bieth E, Colin E, Bonneau D, Journel H, Walraedt S, Leroy B, Meire F, Lacombe D, Arveiler B. SLC24A5 mutations are associated with non-syndromic oculocutaneous albinism. *J. Invest. Dermatol.*, 2014a, 134:568-571.
- Morice-Picard F, Lasseaux E, Cailley D, Gros A, Toutain J, Plaisant C, Simon D, François S, Gilbert-Dussardier B, Kaplan J, Rooryck C, Lacombe D, Arveiler B. High resolution array-CGH in patients with oculocutaneous albinism identifies new deletions of the TYR, OCA2 and SLC45A2 genes, and a complex rearrangement of the OCA2 gene. *Pigm. Cell Melan. Res.*, 2014b, 27:59-71
- Morice-Picard F, Lasseaux E, Plaisant C, Cailley D, Bouron J, Rooryck C, Lacombe D, Pelletier V, Lipsker D, Perdomo-Trujillo Y, Dollfus H, Arveiler B. Albinism in a patient with mutations at both the OAI and OCA3 loci. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2016, 29:107-109.
- Poulter JA, Al-Araimi M, Conte I et al. (2013). Recessive Mutations in SLC38A8 Cause Foveal Hypoplasia and Optic Nerve Misrouting without Albinism. *Am J Hum Genet* 93, 1143-1150
- Rooryck C, Roudaut C, Robine E, Müsebeck J, Arveiler B. Oculocutaneous Albinism Type 3 in a Caucasian Patient. *Pigm Cell Res*, 19, 239-242 (2006).



ALBINISME

Référence : **ANPGM_043**
Page 10/12

Numéro de version : **2.0**

- Rooryck C., Morice-Picard F, Elçioglu NH., Lacombe D, Taieb A, Arveiler B. Molecular diagnosis of oculocutaneous albinism: new mutations in the OCA1 4 genes and practical aspects. *Pigm Cell Melan Res* (2008), 21:583-587.
- Rooryck C, Morice-Picard F, Lasseaux E, Cailley D, Dollfus H, Defoort-Dhellemme S, Duban-Bedu B, de Ravel TJ, Taieb A, Lacombe D, Arveiler B. High resolution mapping of OCA2 intragenic rearrangements and identification of a founder effect associated with a deletion in Polish albino patients. *Hum Genet* (2011) 129:199–208.

11) ANNEXE : RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

ALBINISME

Référence : ANPGM_043
Page 11/12

Numéro de version : 2.0

FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
ALBINISME OCULAIRE et OCULOCUTANENom : 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, Caucasiens, Portoricain, Autre :
Père : Mère :

Naissance :

- Mois : 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 / Rosée / 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 spino-cellulaire : 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

Référence : ANPGM_043
Page 12/12

Numéro de version : 2.0

♦ **Thrombopathie :**

Syndrome hémorragique cutanéomuqueux : oui / non
(épistaxis, métrorragies, 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)

Albinisme oculocutané syndromique : Syndrome d'Hermansky- Pudlak

oui / non

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