

## CORNEE ET MALADIES METABOLIQUES

**Samira MARRAKCHI**  
**Institut Hédi RAIES d'Ophtalmologie de Tunis**

### **INTRODUCTION**

Les maladies métaboliques ou erreurs innées du métabolisme constituent un groupe d'affections dues à un déficit enzymatique dont le support est génétique.

Elles sont responsables d'accumulation de métabolites au niveau de nombreux tissus et en particulier dans la cornée.

La transparence cornéenne permet la visualisation directe des dépôts métaboliques.

Nous nous limiterons dans cet exposé aux maladies métaboliques responsables de lésions cornéennes cliniquement décelables.

La présence de pots cornéens est très fréquente au cours des mucopolysaccharidoses et des mucopolipidoses

L'atteinte de la cornée au cours des maladies métaboliques a un intérêt diagnostique car elle permet dans certains cas de poser le diagnostic de la maladie causale comme dans la cystinose ou la maladie de Wilson, ailleurs elle permet de confirmer le diagnostic comme dans la maladie de Fabry.

Le diagnostic de certitude ne peut être posé que sur les dosages enzymatiques.

Les dépôts cornéens ont un intérêt pronostique fonctionnel sur le plan visuel car ces lésions peuvent être responsables de baisse importante de l'acuité visuelle.

### **PARTICULARITES DE LA CORNEE**

#### ▪ **Particularités anatomiques :**

La cornée est un hublot transparent, bombé en verre de montre, de 11mm de diamètre qui prolonge en avant la coque sclérale.

#### ▪ **Particularités histologiques :**

La cornée est constituée de 3 couches : l'endothélium cornéen, le stroma et l'épithélium cornéen.

Elle est riche en mucopolysaccharides et avasculaire

#### ▪ **Particularités physiologiques :**

La transparence cornéenne est due au fait qu'elle soit avasculaire et à l'agencement particulier des fibres de collagène. La distance entre les fibres de collagène est inférieure à la longueur d'onde du spectre visible.

#### ▪ **Particularités physiopathologiques**

Les dépôts de métabolites entraîne un écartement des fibres de collagène responsable de la diminution de la transparence de la cornée et de son opacification

#### ▪ **Particularités cliniques**

L'examen de la cornée est facile grâce à l'examen bio microscopique. Les dépôts cornéens sont directement visibles au niveau de l'endothélium ou du stroma.

### **DEPOTS CORNEENS ET MALADIES METABOLIQUES**

Un grand nombre de maladies métaboliques s'accompagnent de dépôts cornéens qui sont parfois au premier plan de la symptomatologie et parfois même révélateurs.

### **CIRCONSTANCES DE DECOUVERTE**

L'ophtalmologiste peut découvrir les dépôts cornéens soit à la demande d'un pédiatre, d'un interniste ou d'un neurologue qui devant la présence d'une lésion neurologique, d'une hépatosplénomégalie ou d'une insuffisance rénale.

La deuxième situation c'est un enfant qui présente des signes fonctionnels oculaires. La découverte de dépôts cornéens permet de rechercher une maladie métabolique

## **MALADIES METABOLIQUES RESPONSABLES DE DEPOTS CORNEENS**

L'atteinte cornéenne est retrouvée dans diverses erreurs du métabolisme.

Arbitrairement nous classeront les erreurs innées du métabolisme en

- Amino acidopathies
- Troubles du métabolisme des lipides et des lipoprotéines
- Maladies lysosomiales
- Troubles du métabolisme des sels minéraux
- Troubles du métabolisme des acides nucléiques
- Autres

### ▪ **Amino acidopathies**

- Tyrosinémie type II ou syndrome de Riichner Hanhart : Kératite pseudo dendritique révélatrice de la maladie
- Alkaptonurie : atteinte cornéenne rare , pigmentation paralimnique
- Cystinose : la présence de cristaux dorés au niveau de l'épithélium cornéen chez un enfant insuffisant rénal permet de poser le diagnostic de cystinose.

### ▪ **Troubles du métabolisme des lipides et des lipoprotéines**

- Dyslipoprotéinémies : hyperlipoprotéinémies, hypolipoprotéinémies  
Au cours de ces affections un arc cornéen périphérique peut être observé.

### ▪ **Maladies lysosomiales**

Les opacités cornéennes sont fréquentes au cours mucopolysaccharidoses et des mucopolysaccharidoses. Elles entraînent une baisse visuelle importante pouvant conduire à la cécité. Leur pronostic est péjoratif car les récurrences sont fréquentes sur le greffon après greffe de la cornée.

Les greffes de moelle osseuse permettent d'obtenir un éclaircissement partiel de la cornée.

L'atteinte cornéenne est typique dans la maladie de Fabry : Cornée Vercillata. Sa présence permet de confirmer le diagnostic.

Cet aspect est retrouvé chez les patients hétérozygotes c'est à dire chez les femmes conductrices.

### ▪ **Troubles du métabolisme des sels minéraux :**

- Maladie de Wilson : L'anneau vert de Kayser Fleisher est très évocateur de troubles du métabolisme du cuivre.
- Hémochromatose : pigmentation brune du limbe cornéen

### ▪ **Troubles du métabolisme des acides nucléiques**

- Goutte : ulcères cornéens
- xéroderma pigmentosum : Membrane fibro vasculaire, carcinome.

### ▪ **Autres**

- Glycogénoses : rarement opacités cornéennes brunes périphériques
- Amylose cornéenne : L'atteinte est purement oculaire dans cette forme, il s'agit de formes familiales

## VALEUR SEMEIOLOGIQUE DES DEPOTS CORNEENS

- **pathognomoniques**

Cystinose

Maladie de Wilson

- **caractéristiques et confirment le diagnostic**

Maladie de Fabry

- **diagnostic des formes heterozygotes**

Femmes conductrices dans la maladie de Fabry

- **simplement associés**

Mucopolysaccharidoses, mucolipidoses

## CONCLUSION

Elle peut être révélatrice de la maladie métabolique comme dans la tyrosinémie

Dépôts cornéens ont une valeur séméiologique fondamentale car ils permettent de confirmer ou de poser le diagnostic de maladie causale.

On peut classer l'atteinte cornéenne en 3 groupes selon leur valeur séméiologique :

- Atteinte cornéenne pathognomonique : cystinose ou maladie de Wilson

- L'atteinte cornéenne peut être caractéristique d'une affection, sa présence permet de confirmer le diagnostic comme dans la maladie de Fabry

- Ailleurs elle est simplement associée à la maladie causale mucopolysaccharidoses.

L'atteinte cornéenne peut avoir un retentissement fonctionnel visuel.

Les dépôts cornéens varient du simple dépôt de minéraux au niveau de l'épithélium cornéen sans retentissement fonctionnel aux atteintes stromales responsables d'opacification de la cornée et de baisse visuelle pouvant aller jusqu'à la cécité (Mucopolysaccharidoses et Mucolipidoses)

Leur pronostic peut être sévère car d'une part, il peut exister d'autres lésions oculaires associées et d'autre part les récidives sur le greffon après greffe de la cornée sont classiques

Cette atteinte est d'autant plus grave qu'elle survient sur un terrain où il existe déjà de nombreux handicaps associés tels que des lésions neurologiques.

Les greffes de moelle osseuse dans certaines mucopolysaccharidoses permettent d'obtenir un éclaircissement partiel de la cornée.

Seule la thérapie génique dans l'avenir pourrait améliorer ces patients