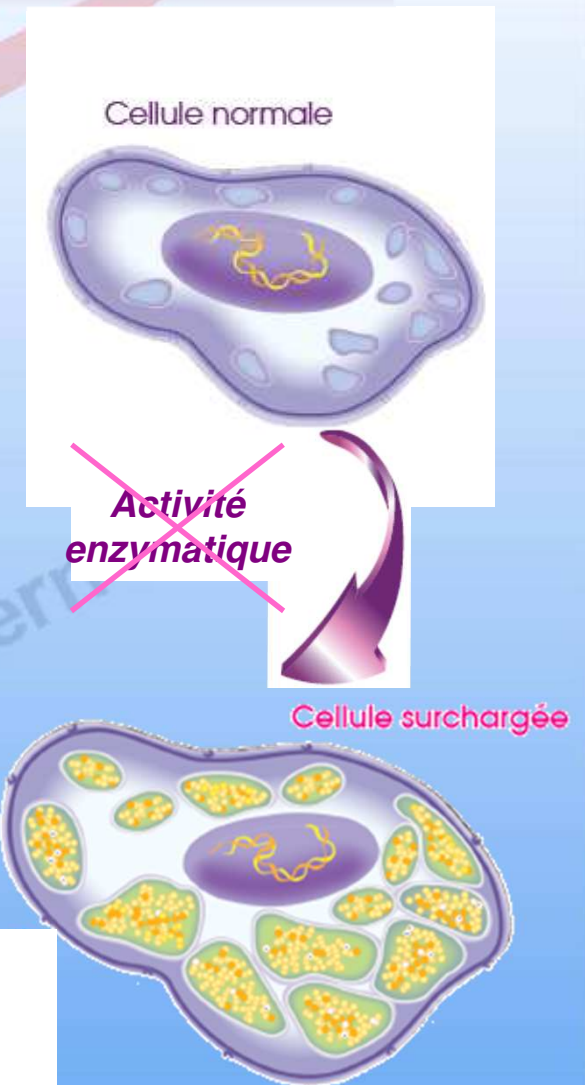


- Maladies **génétiques**
- Famille des maladies de **surcharge lysosomale**
- Accumulation de glycosaminoglycanes (**GAG**)

**Progressives
Multisystémiques
Hétérogènes**

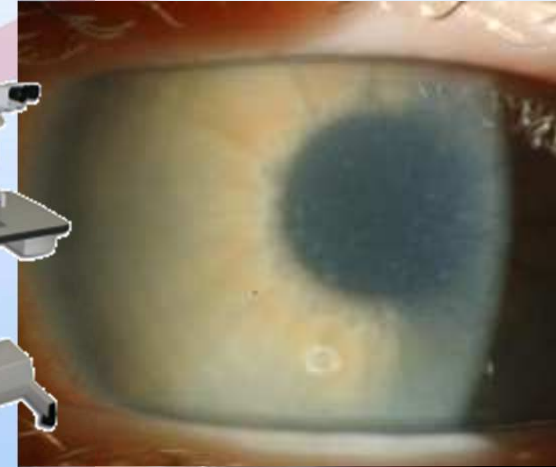




❑ Opacité cornéenne

- **Bilatérale** et **progressive**
- **Diffuse** sur l'ensemble des couches de la cornée
- Diminution de l'acuité visuelle

❑ Les atteintes oculaires entraînent parfois une photophobie

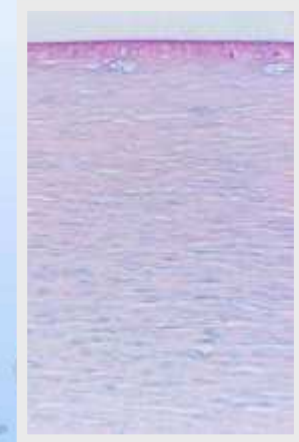




- ❑ Présence de **cellules surchargées et vacuolées**
 - Kératocytes
 - Cellules endothéliales et épithéliales

- ❑ Accumulation de dermatane sulfate dans le **stroma de la cornée**

- ❑ Modification de la composition de la matrice extracellulaire cornéenne
 - Augmentation du diamètre et désorganisation des fibres de collagène



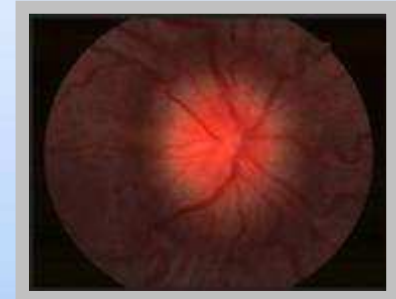
Modification de la transparence de la cornée





- ❑ Les anomalies du point aveugle (**tache de Mariotte**) sont fréquentes dans la MPS I Hurler/ Hurler-Scheie et rares dans le phénotype Scheie¹⁶ :

- Œdème papillaire Hurler-Scheie: 43%
- Atrophie du nerf optique Hurler-Scheie: 19%



Œdème papillaire chez un patient atteint de MPS I¹⁴

- ❑ Un **œdème papillaire** et une **atrophie du nerf optique** peuvent se produire suite à¹⁶ :

- Une augmentation de la pression intracrânienne et une hydrocéphalie
- Ou une compression du nerf optique au niveau de la lamina cribrosa (accumulation des GAG dans la sclérotique)
- Et/ou dégénérescence rétinienne et une atrophie du nerf optique (accumulation des GAG au niveau des cellules ganglionnaires de la rétine)



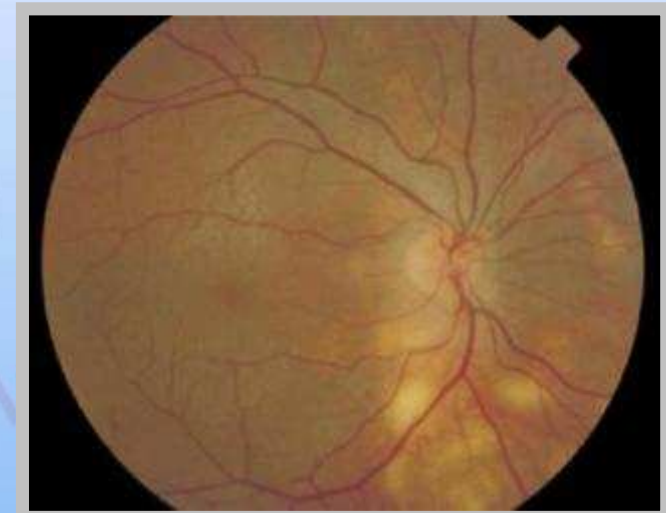
Atrophie du nerf optique chez un patient atteint de MPS I¹⁴



- ❑ La **dégénérescence rétinienne** est due à une accumulation d'héparane sulfate et de dermatane sulfate¹⁷:
 - Cellules ganglionnaires de la rétine
 - Epithélium pigmentaire

- ❑ Une **rétinopathie** peut aussi être observée chez les patients atteints du syndrome de Scheie¹⁷

- ❑ Une dégénérescence pigmentaire rétinienne à l'origine^{14,16}
 - **Héméralopie**
 - Et/ou de problèmes de la vision périphérique



Avec l'aimable autorisation du Pr Lanzl

(14) Summers and Ashworth. Ocular manifestations as key features for diagnosing Mucopolysaccharidoses. Rheumatology. 2011; 50(5):34-40

(16) Ashworth et al. Mucopolysaccharidoses and the eye. Surv Ophthalmol. 2006;51(1):1-17



Avec l'aimable contribution de Genzyme

(17) Ashworth et al. The ocular features of the mucopolysaccharidoses. Eye (Lond). 2006; 20(5): 553-63