

## **MALADIE DE MORQUIO ET ATTEINTE OPHTALMOLOGIQUE**

### **Quelles sont les manifestations ophtalmologiques associées à la maladie de Morquio ?**

Plusieurs patients atteints de la maladie de Morquio ont des manifestations au niveau des yeux. Le symptôme le plus fréquent est l'opacification de la cornée (la cornée apparaît blanche et perd de sa transparence). La plupart du temps, cette opacification est légère et n'a que peu ou pas d'impact sur la vision. Certaines personnes peuvent toutefois avoir une opacification plus sévère causant une baisse de l'acuité visuelle. Une autre manifestation oculaire assez fréquente est l'astigmatisme, un trouble pouvant entraîner une vision brouillée, déformée ou imprécise, dont l'atteinte est aussi de sévérité variable. Des cataractes ont également été observées chez des patients, autant chez des jeunes que chez des adultes.

D'autres manifestations plus rares ont été rapportées exceptionnellement chez certains patients atteints de cette maladie. Le glaucome, une maladie causée par la dégénérescence du nerf optique qui entraîne une diminution progressive de la vision, a été rapporté chez un frère et une sœur atteints de la maladie de Morquio. Les complications rétiniennes ou rétinopathies, telles l'atrophie optique et la dégénérescence rétinienne, sont plus souvent observées chez d'autres types de mucopolysaccharidoses. Elles sont toutefois peu fréquentes chez les individus atteints de la maladie de Morquio (quelques rares cas ont été rapportés).

Considérant les différentes manifestations oculaires possibles, un suivi ophtalmologique régulier, idéalement avec un ophtalmologue familier avec la maladie de Morquio, est recommandé.

### **Quelle est la fréquence de ces manifestations ?**

Différentes études ont été faites pour évaluer la fréquence des symptômes ophtalmologiques chez les gens ayant la maladie de Morquio (voir tableau à la page suivante).

### **Quels sont les traitements ?**

Si l'opacité cornéenne est sévère, il est possible de faire une greffe de la cornée (kératoplastie). Bien que cette technique donne généralement de bons résultats, dans certains cas, l'opacification peut se produire à nouveau sur le greffon. L'astigmatisme peut être corrigé par des lunettes ou lentilles de contact adaptées ou par chirurgie, de la même façon que pour les gens n'ayant pas la maladie de Morquio.

**Tableau.** Fréquence des manifestations ophtalmologiques chez les gens atteints de la maladie de Morquio selon différents articles scientifiques.

MANIFESTATION	ARTICLE 2011	ARTICLE 2010	ARTICLE 2006
Opacification de la cornée	Légère	13/20 personnes	Légère
Astigmatisme	-	12/20 personnes	-
Opacités cristallines	-	6/20 personnes	-
Diminution de la vision	Légère	Acuité visuelle moyenne après correction : 7/10	-
Glaucome	Rare	0/20 personnes	Légère
Atrophie optique	Fréquence inconnue	0/20 personnes	Légère
Rétinopathie	Légère	0/20 personnes	Modérée

Références :

Couprrie J, Denis P, Guffon N, Reynes N, Masset H, Beby F. **Manifestations ophtalmologiques de la maladie de Morquio.** J Fr Ophtalmol. 2010 Nov;33(9):617-622.

Baujat G, Valayannopoulos V. **Histoire naturelle de la mucopolysaccharidose IV de type A (maladie de Morquio A).** Arch Pediatr. 2014 Jun;21 Suppl 1 :S32-8.

Summers CG, Ashworth JL. **Ocular manifestations as key features for diagnosing mucopolysaccharidoses.** Rheumatology (Oxford). 2011 Dec;50 Suppl 5:v34-40.

Ashworth JL, Biswas S, Wraith E, Lloyd IC. **Mucopolysaccharidoses and the eye.** Surv Ophtalmol. 2006 Jan-Feb;51(1):1-17.

*Note : L'information contenue dans ce document n'est offerte qu'à des fins strictement informatives. Toute information à propos de votre santé devrait être discutée avec votre médecin ou un professionnel de la santé qualifié. Ces informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale.*

---

Consultez notre site web : [www.rqmo.org](http://www.rqmo.org)

Suivez-nous sur Facebook (page [Regroupement québécois des maladies orphelines](https://www.facebook.com/Regroupement-quebecois-des-maladies-orphelines))

Pour lire ou fournir un témoignage, voir notre site : [www.mosaïque-maladies-rares.org](http://www.mosaïque-maladies-rares.org)