

# POINTS À RETENIR POUR LA PRATIQUE CLINIQUE

Pathologies  
ophtalmologiques

## Pathologies du segment antérieur de l'œil

- Les tâches de Brushfield et l'hypoplasie périphérique de l'iris font partie intégrante du phénotype des PPT21, et n'ont aucune conséquence pour la vision.
- Des anomalies de structure de la cornée sont fréquentes chez 75% des PPT21 à l'âge de 15 ans avec des indices cornéens proches des indices indiquant la présence d'un kératocône léger dans la population générale.
- La plus grande prévalence (6, 8 voire 30 fois plus grande) du kératocône (KC) chez les PPT21 par rapport à la population générale.
- La grande fréquence et évolutivité du KC vers des formes sévères chez les PPT21 incite à une surveillance ophtalmologique renforcée, et à la répétition des techniques de Topo/Tomographie de la cornée, pour en assurer un diagnostic précoce et une surveillance de la progression.
- La présence d'opacité floconneuses ou ponctuées du cristallin très fréquentes chez les jeunes adultes, qui représentent plus de 50% des opacités du cristallin décrites, mais sont sans conséquences pour la vision.
- La prévalence des cataractes congénitales des enfants PPT21 qui est de 1,4 - 1,7%, soit 80-100 fois plus fréquente que dans la population générale. En majorité bilatérales, et pour 1/3 des cas diagnostiquées à la naissance, elles justifient un dépistage néonatal par le test du reflet rouge.

- Les cataractes liées à l'âge chez les PPT21 sont plus fréquentes et plus précoces que dans la population générale avec une augmentation rapide de la prévalence à partir de l'âge de 40 ans.
- Examiner la cornée et prendre la pression intraoculaire pour faire le diagnostic du glaucome, infantile ou secondaire chez l'enfant, notamment en cas de larmoiement inexpliqué ou dans la surveillance postopératoire à moyen et long terme d'une chirurgie de la cataracte congénitale, mais également chez l'adulte PT21, chez qui il pourrait être plus fréquent.

