

e-Tableau 26-2 – Classification des principales maladies métaboliques.

Organelle atteinte	Maladies types	Symptômes neuro-ophtalmologiques
Maladies lysosomales : accumulation des macromolécules non clivées	Sphingolipidoses : – gangliosidoses (GM1 et GM2 ou maladie de Tay-Sachs) – cérebrosidoses (maladie de Gaucher) – sphingomyélinoses (maladie de Niemann-Pick) – céramidoses (maladie de Fabry et Farber) Mucopolysaccharidoses (MPS1-7) et sialidoses Céroïde-lipofuscinoses (CLN 1-8)	Atteintes « afférentes » : – dépôts cornéens – rétinopathie – macula rouge cerise – neuropathies optiques Atteintes « efférentes » : – paralysie du regard – paralysie des saccades
Peroxydomopathies : perte d'une ou de toutes les fonctions oxydatives	Anomalies de la biogenèse des peroxyosomes : – maladie de Zellweger – maladie de Refsum infantile Anomalies enzymatiques spécifiques : – adrénoleucodystrophie liée à l'X – maladie de Refsum de l'adulte	Atteintes « afférentes » : – rétinopathie pigmentaire – amaurose de Leber – atrophie optique Atteintes « efférentes » : – nystagmus – troubles pupillaires (myosis serré)
Cytopathies mitochondriales : insuffisances énergétiques	Monosymptomatiques : – neuropathie de Leber Polysymptomatiques (encéphalomyélopathies) : – ophtalmoplégie externe progressive (syndrome de Kearns-Sayre) – MELAS – MERRF – maladie de Leigh	Atteintes « afférentes » : – neuropathie optique – rétinopathie « poivre et sel » Atteintes « efférentes » : – ptosis – strabisme divergent – OIN – ophtalmoplégie totale
Anomalies du métabolisme des petites molécules : – métaux (cuivre, fer) – acides aminés – sucres – neurotransmetteurs – vitamines	Métabolisme du cuivre : maladie de Wilson Neurodégénérescence avec accumulation du fer : NBIA13 (ou syndrome d'Hallervorden-Spatz) Acides aminés : maladie du « sirop d'érable »	Atteintes « afférentes » : – accumulation dans les tissus oculaires (anneau de Kayser-Fleischer), cataracte – rétinopathie pigmentaire Atteintes « efférentes » : troubles des poursuites et des saccades

MELAS : mitochondrial encephalomyopathy lactic acidosis stroke; MERRF : myoclonic epilepsy with ragged red fibers; NBIA1 : neurodegeneration brain iron accumulation 1; OIN : ophtalmoplégie internucléaire.