

14 novembre 2025



Prise en charge ophtalmique de cystinose

Dr LIANG Hong MD, PhD, PH

*Centre Nationale Ophtalmologie des Quinze-Vingts
Institut de la Vision, INSERM, PARIS VI*

UPMC
SORBONNE UNIVERSITÉS



Inserm



15-20
HÔPITAL NATIONAL
DE LA VISION
PARIS



INSTITUT DE
LA VISION
PARIS

2023

- 1/ Cystinose oculaire, un cercle vicieux
- 2/ Nouvelle classification

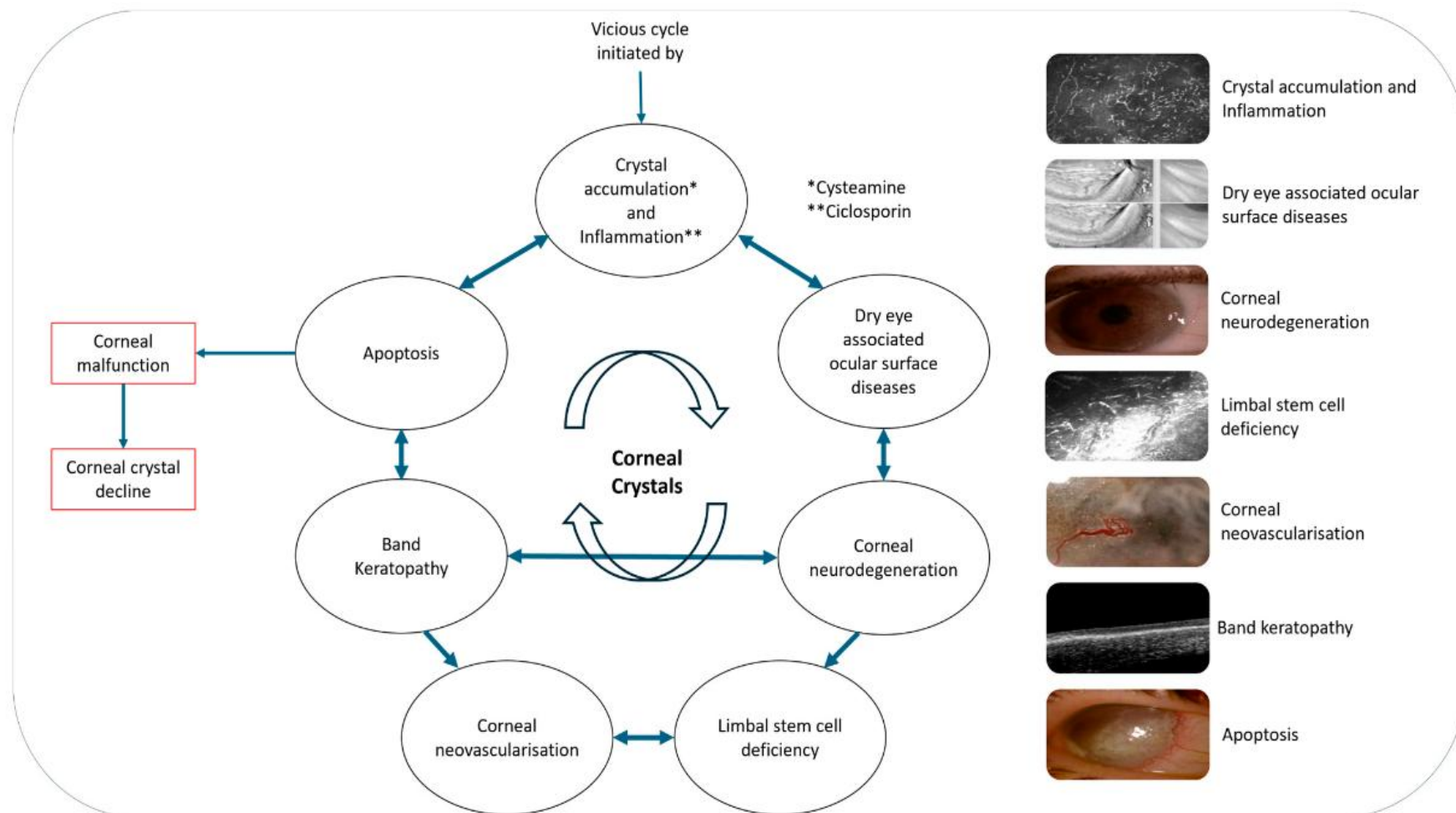
2025

- Cornée périphérique
- Cystinose rétinienne
- Avancements en traitements:
Verre sclérale/Chirurgie/Thérapie génique

Review

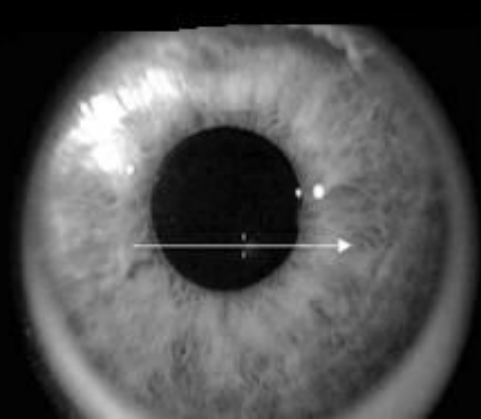
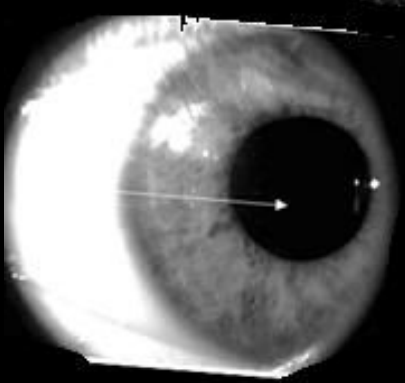
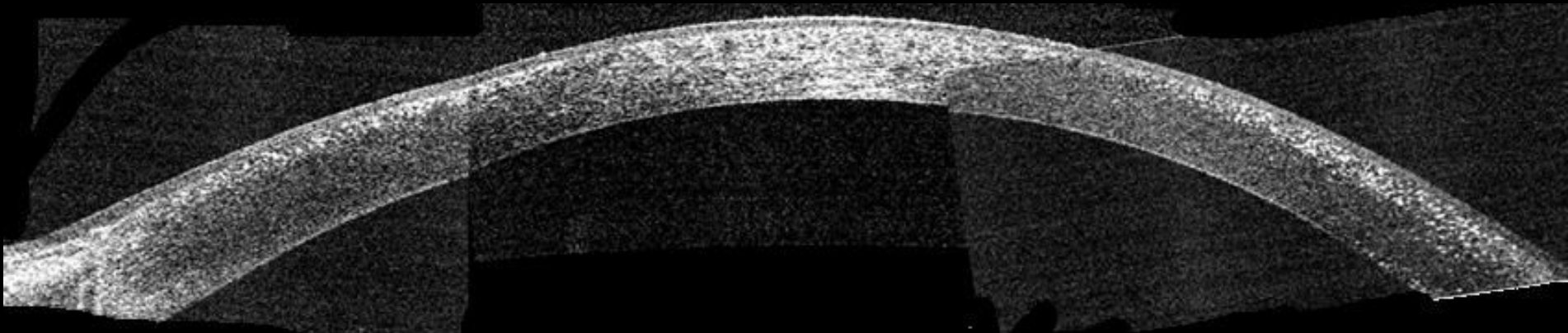
From Molecular Understanding and Pathophysiology to Disease Management; A Practical Approach and Guidance to the Management of the Ocular Manifestations of Cystinosis

Int. J. Mol. Sci. 2025, 26, 8237

Hong Liang ^{1,2,*}, Christophe Baudouin ^{1,2}, Bénédicte Dupas ¹, Thibault Delcroix ³ and Vincenzo Giordano ³


Cornée centrale vs. Cornée périphérique

Cornée centrale vs. Cornée périphérique



Cornée centrale

Fonction optique

Préserver +++

Cornée Périphérique

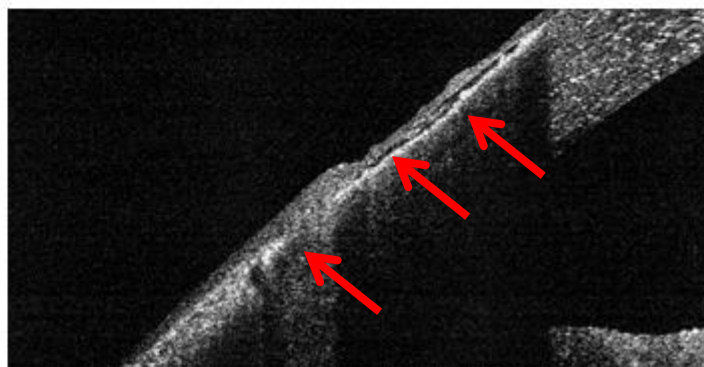
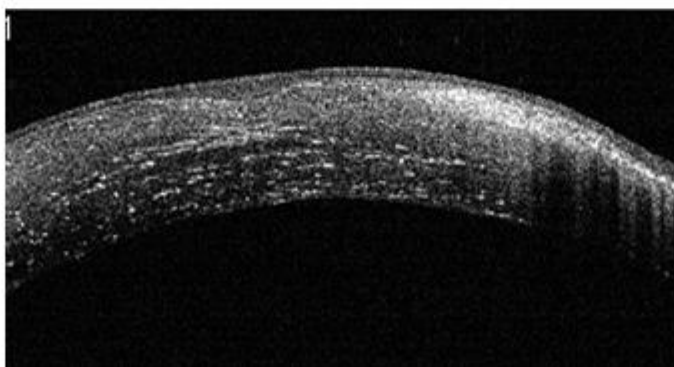
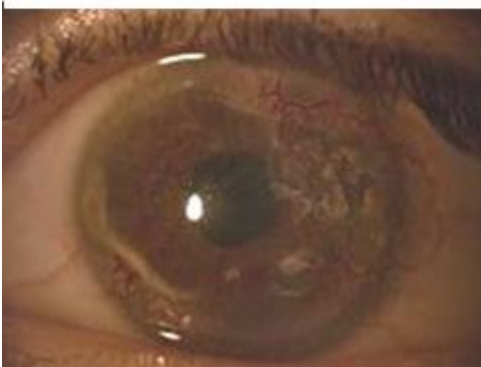
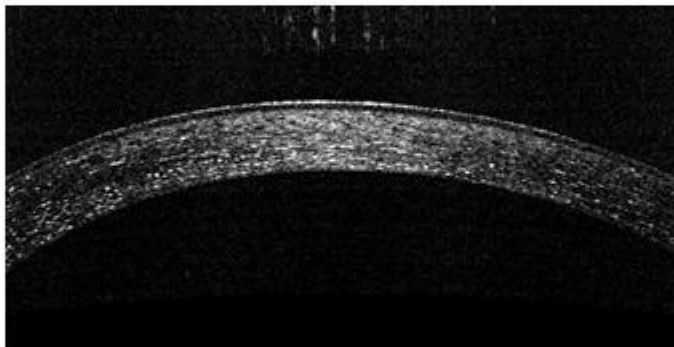
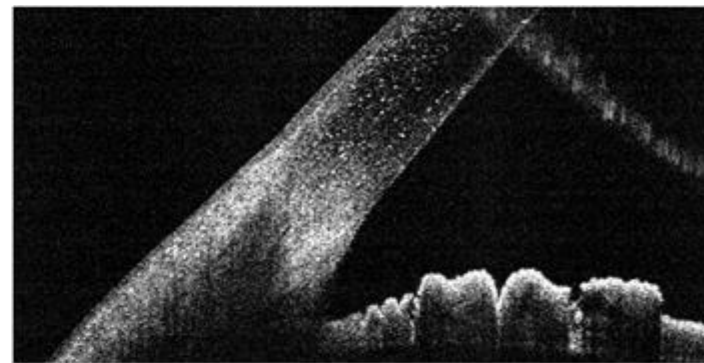
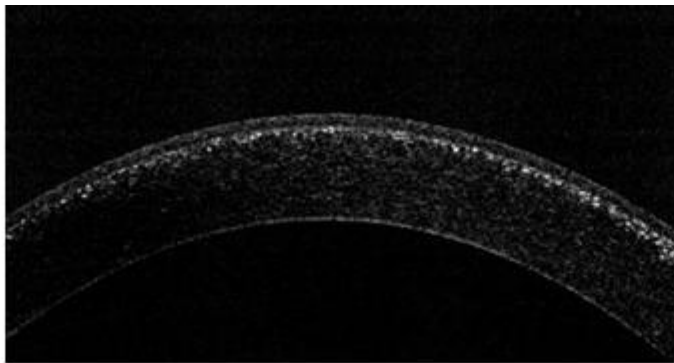
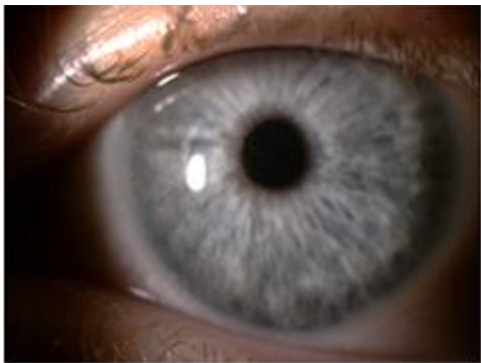
Cornée Périphérique

Début de complications

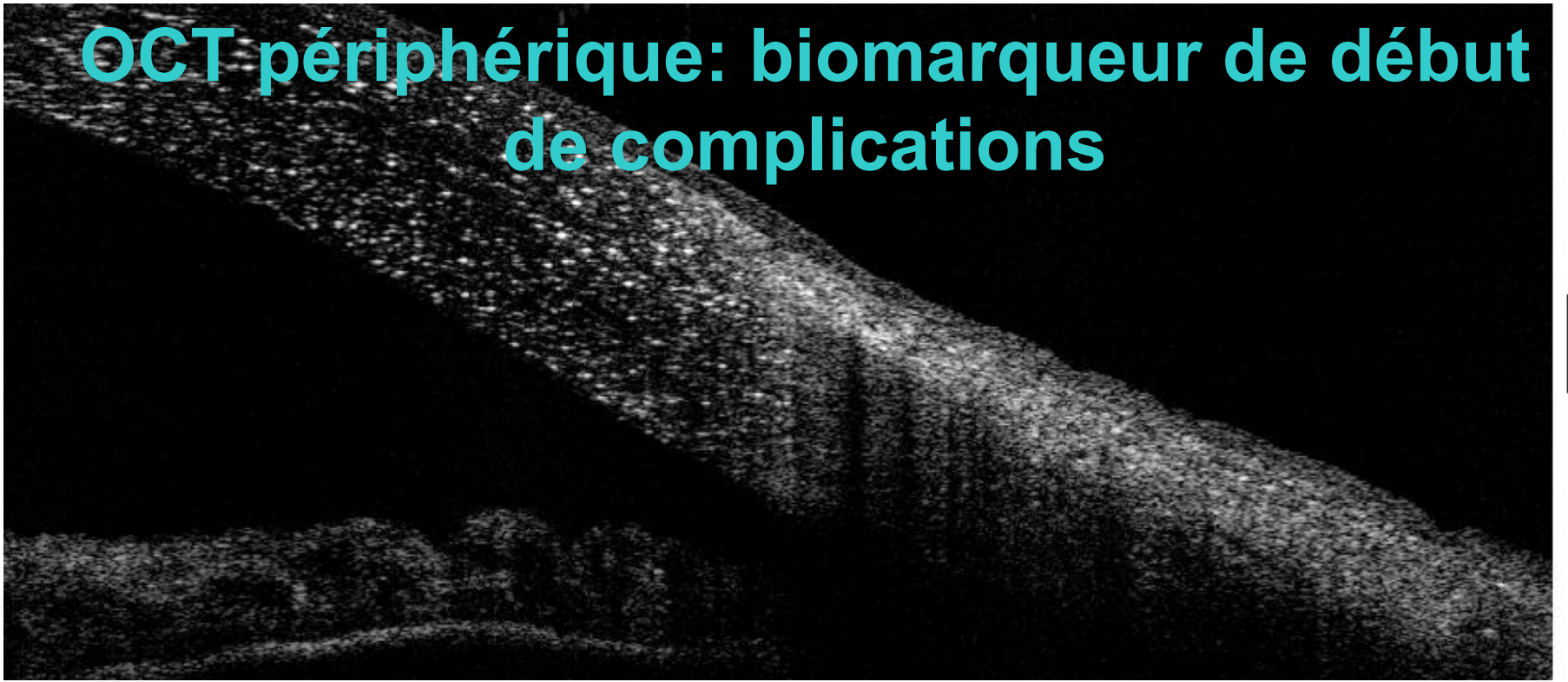
Début de complications

	Cornée centrale	Cornée périphérique
Localisation	Partie centrale Zone optique 3-4mm	Partie externe
Epaisseur	Plus fine (520µm)	Plus épaisse (650µm)
Fonction principale	Réfraction	Maintien de la forme Transition vers la sclère
Innervation	Très dense, hypersensible	Moins dense
Vaisseaux sanguins	Avascularisée	Capillaires limbiques
Dépôt de cristaux	Plus tard Moins épais	Plus tôt Plus infiltrés
Complications	Plus tard, plus sévère, Pas de traitements efficaces	Plus tôt, Plus de traitements à proposer

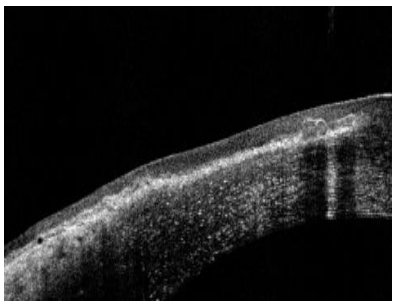
OCT



OCT périphérique: biomarqueur de début de complications



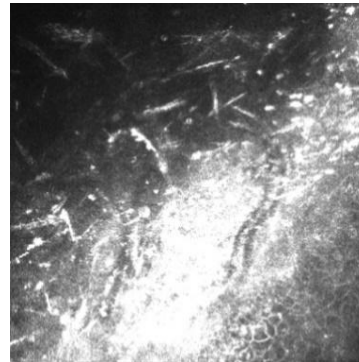
250µm



**Kératopathie en
bandelette**



Néovascularization

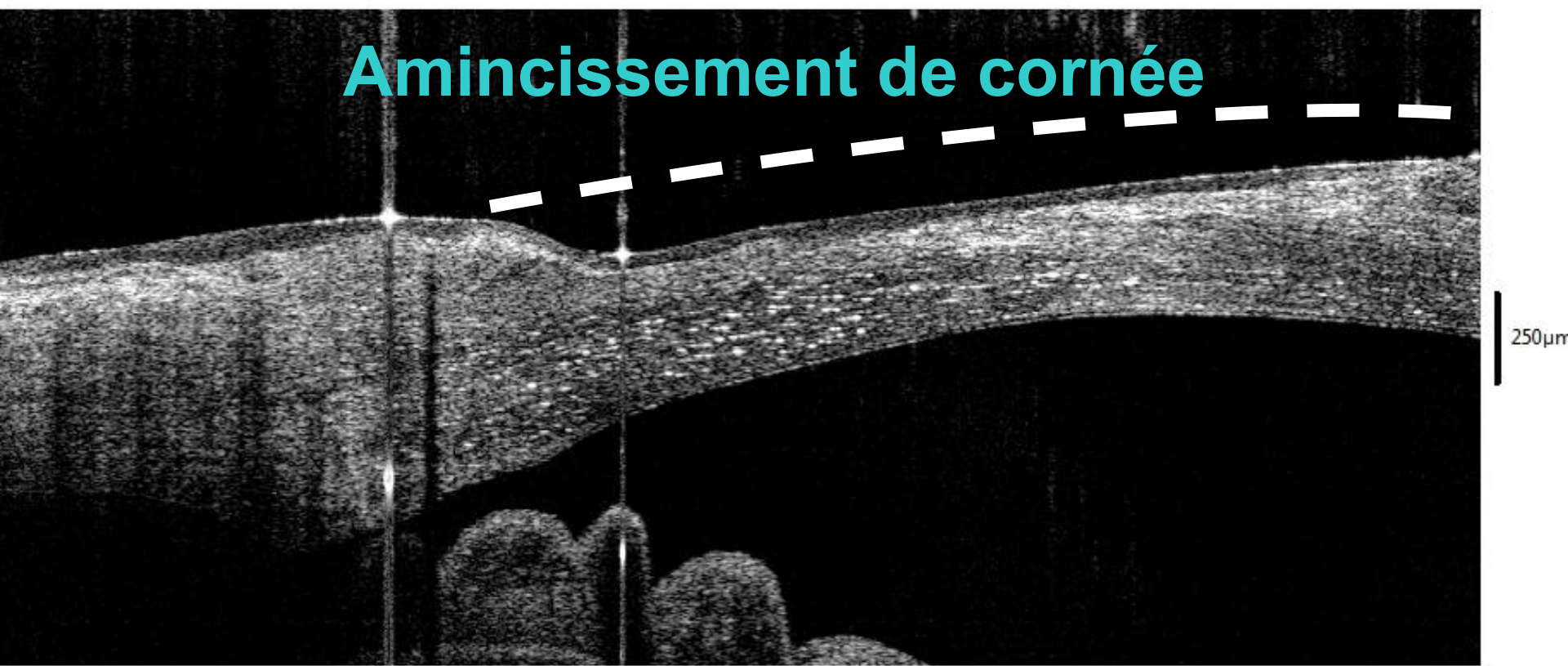


**Limbal stem
cell deficiency (LSCD)**



**Maladie
neurotrophique**

Amincissement de cornée



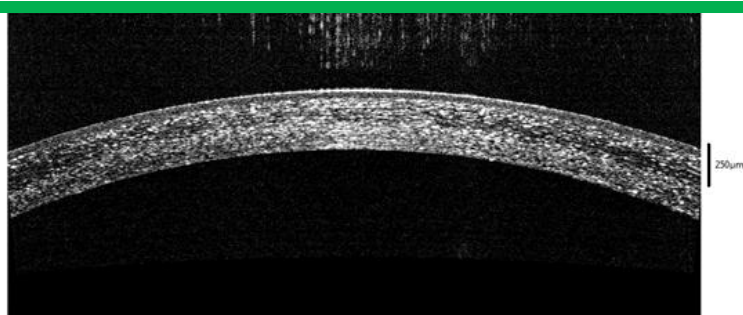
Crystaux => Hypoxie

=> Diminution irréversible de cellules souches

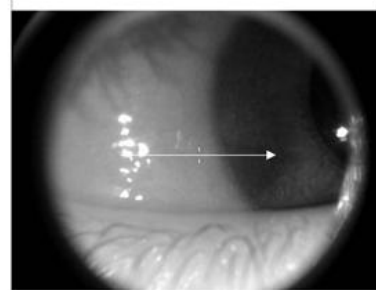
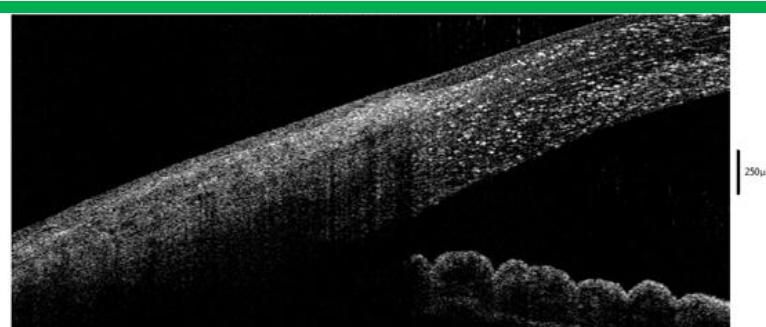
=> Disparition irréversible de cellules normales

=> Amincissement irréversible de cornée

1

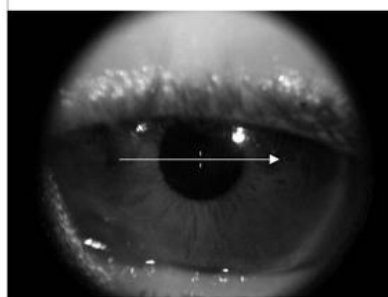
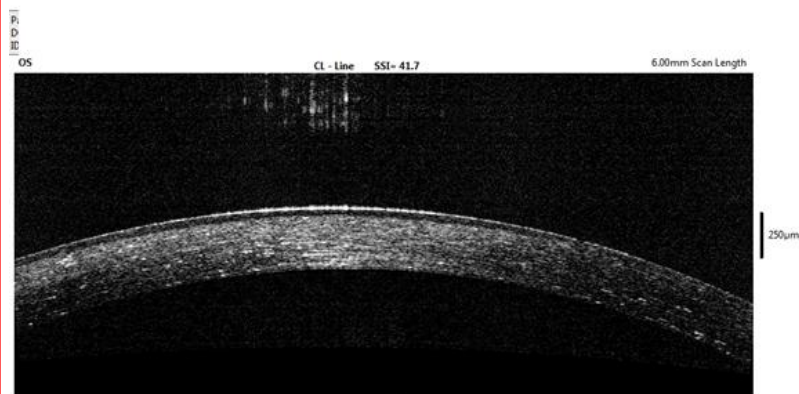


Diagnosis:

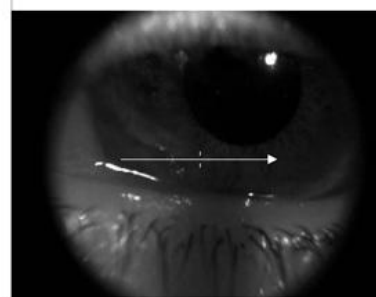
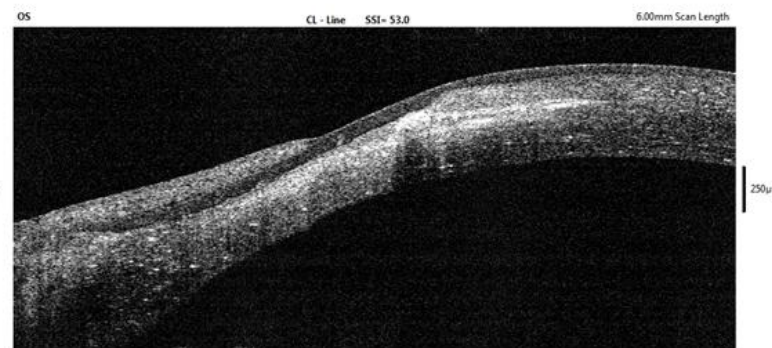


Diagnosis:

2

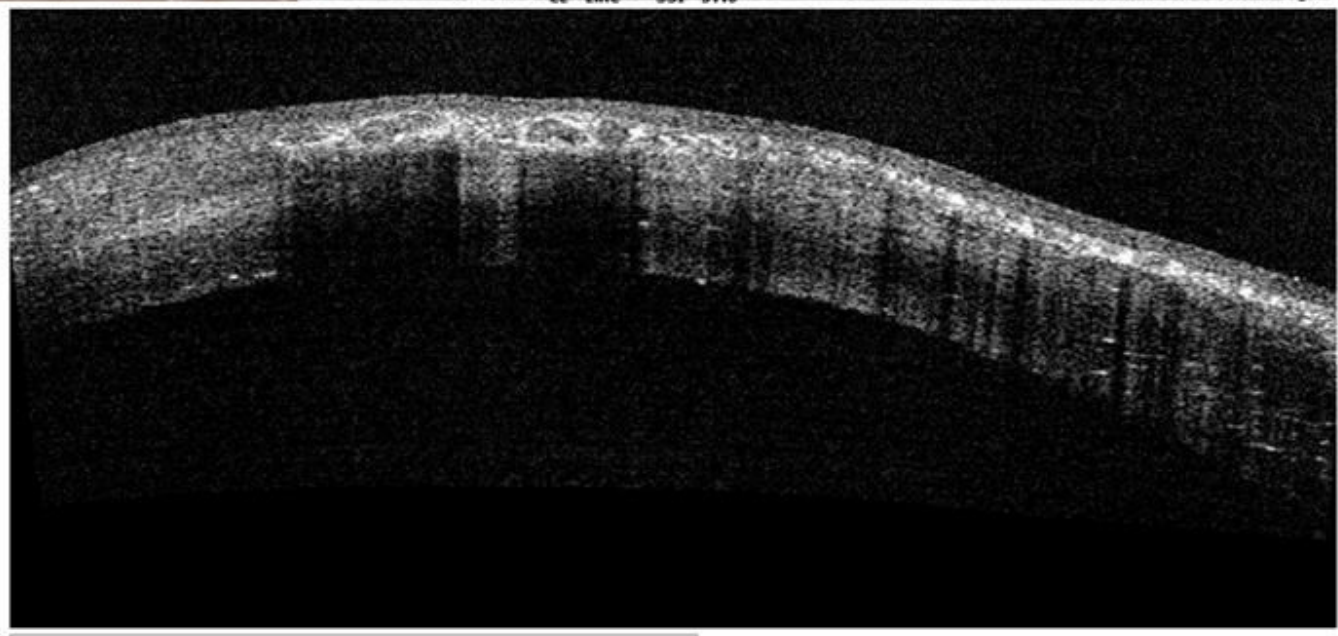
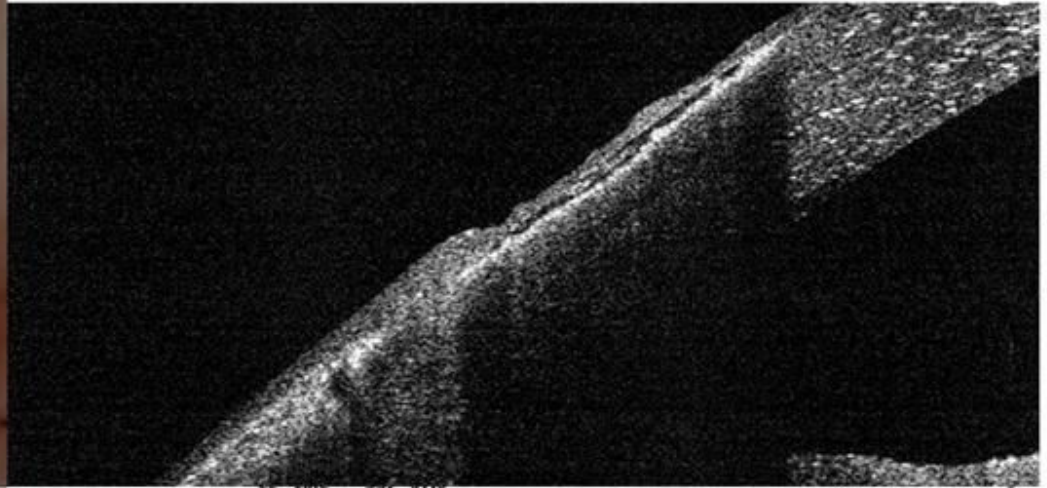
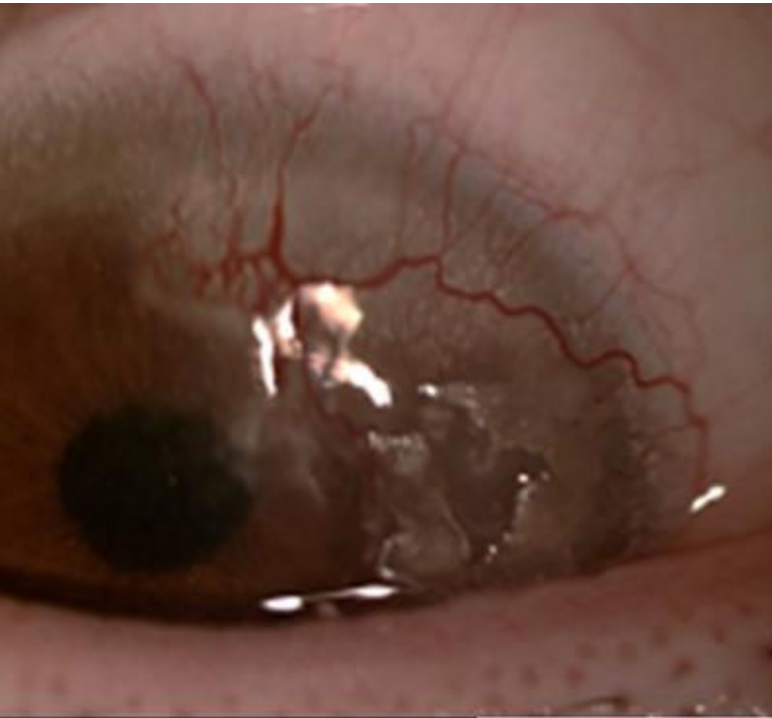


Diagnosis:



Diagnosis:

OCT en cornée périphérique: pratique en routine+++



Cystinose oculaire en Rétine

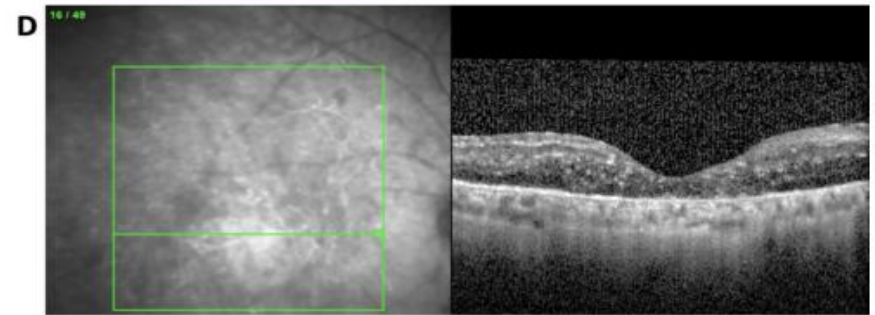
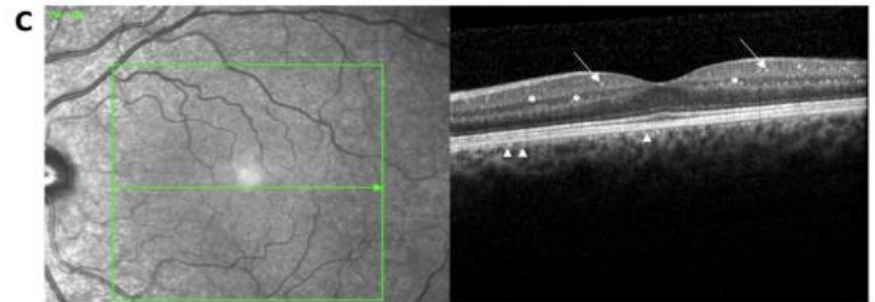
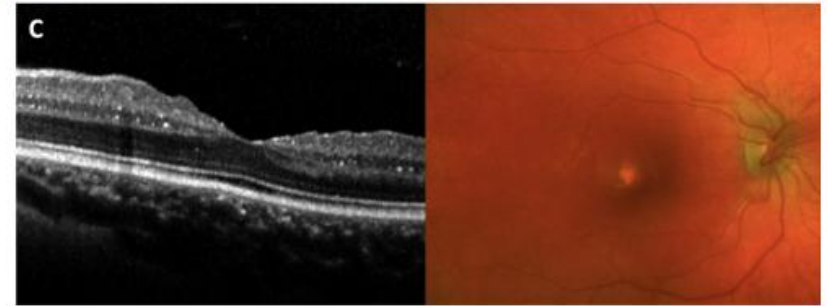
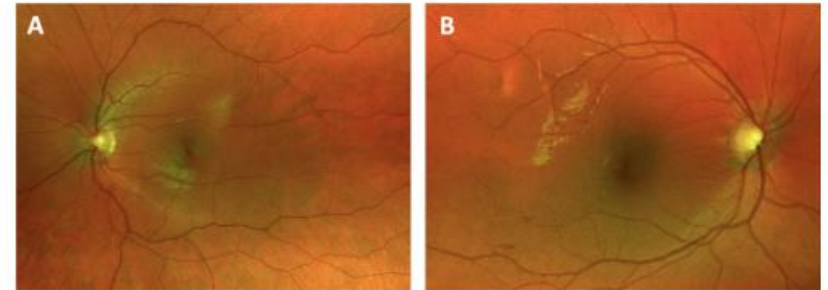
Ophthalmic Images

Intraretinal Crystals in Nephropathic Cystinosis and Fanconi Syndrome

Igor Kozak, MD, PhD; J. Fernando Arevalo, MD; Samir S. Shoughy, MD, FRCS



Figure. A, Slitlamp photograph shows corneal deposition of cystine crystals. B, Spectral-domain optical coherence tomography shows intraretinal deposition of cystine crystals (arrowhead).

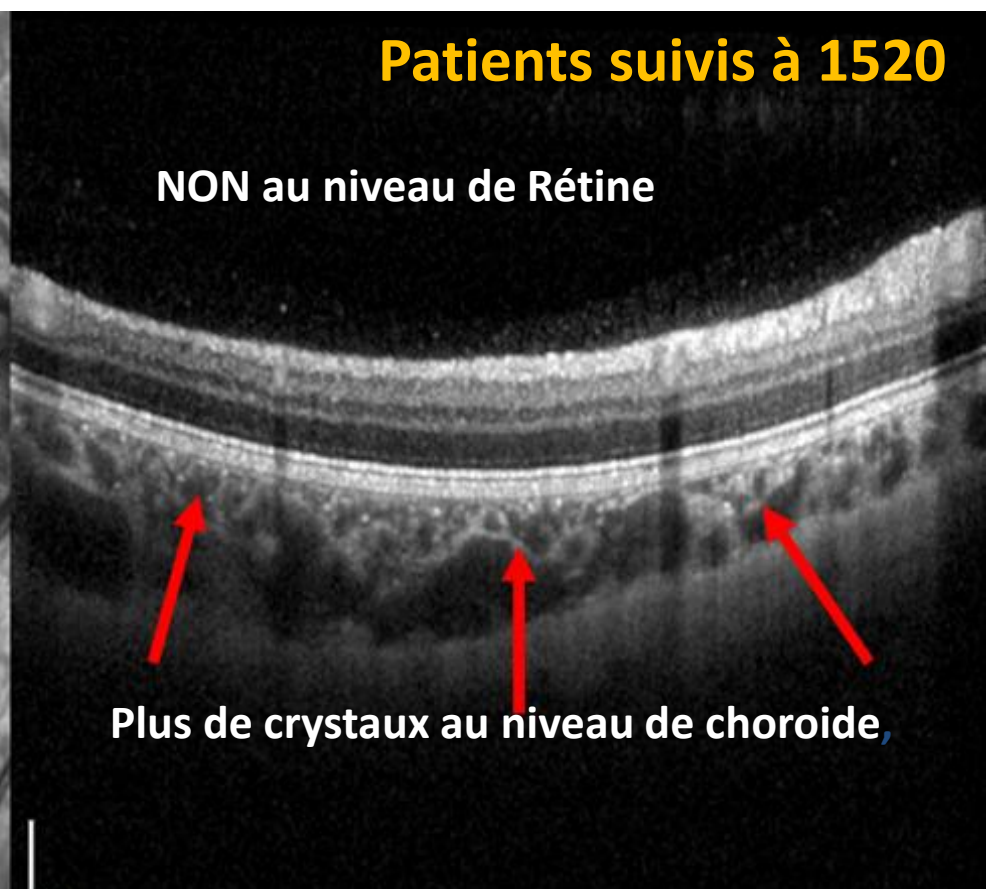
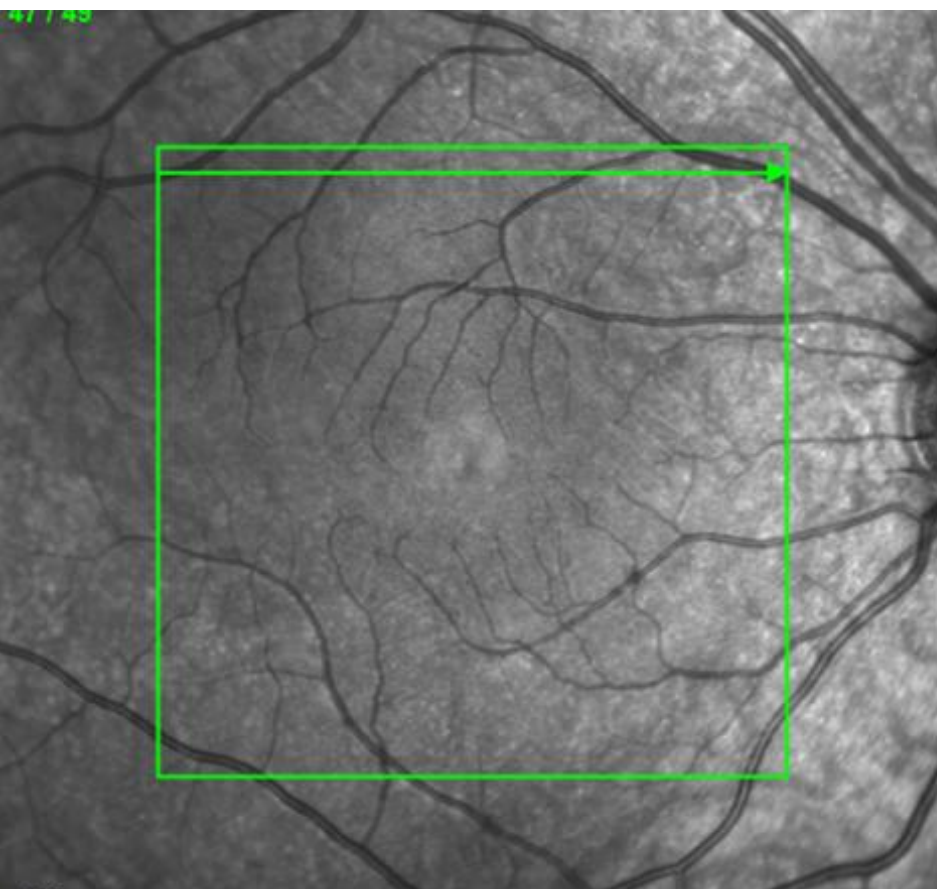


Clinical science

Spectral domain optical coherence tomography-based retinochoroidal cystine crystal score: a window into infantile nephropathic cystinosis

Leonie Keidel ,¹ Katharina Hohenfellner,² Benedikt Schworm,¹ Siegfried Priglinger,¹ Nikolaus Luft,¹ Claudia Priglinger¹

Br J Ophthalmol: first published



En France

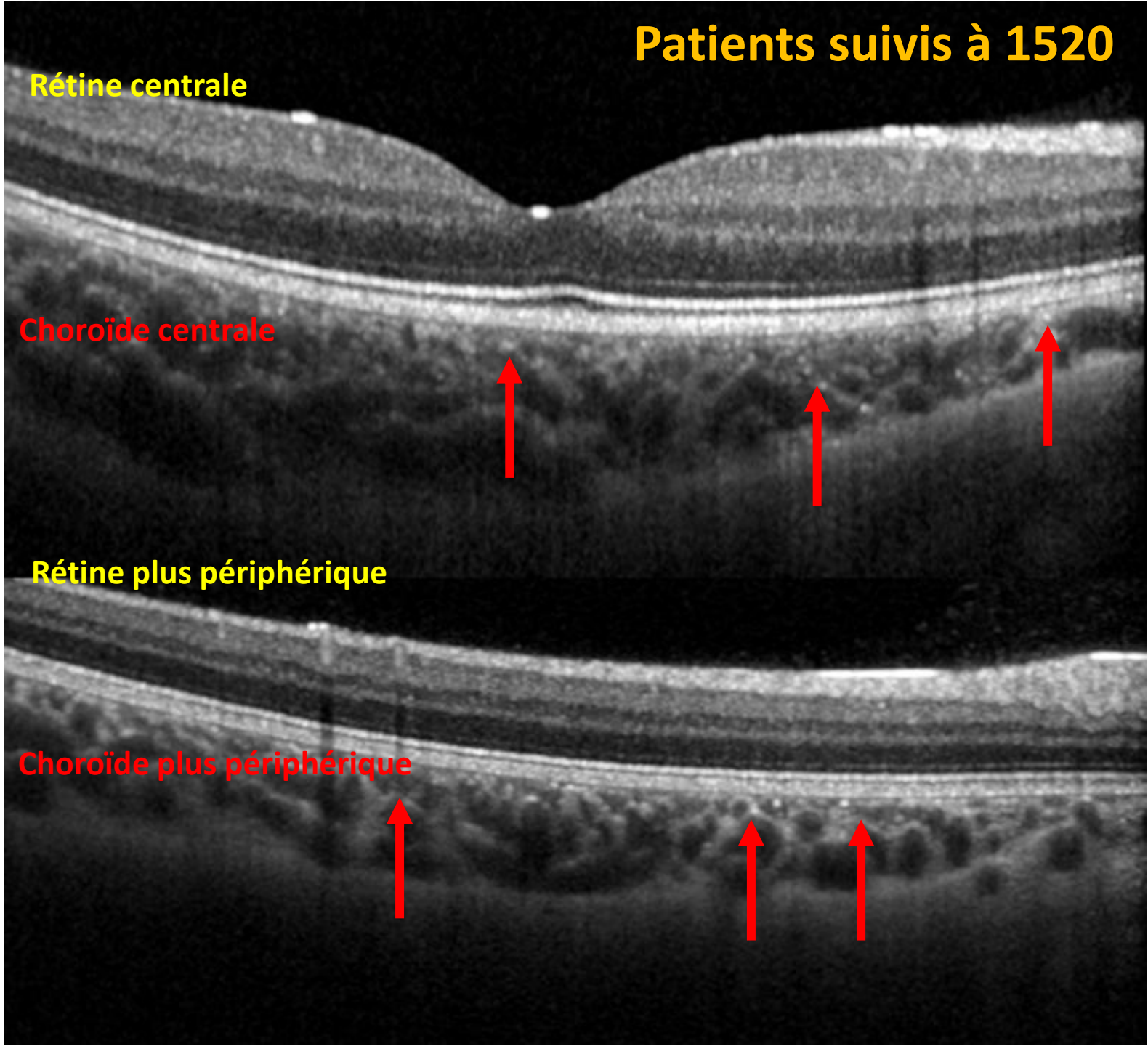
Patients suivis à 1520

Rétine centrale

Choroïde centrale

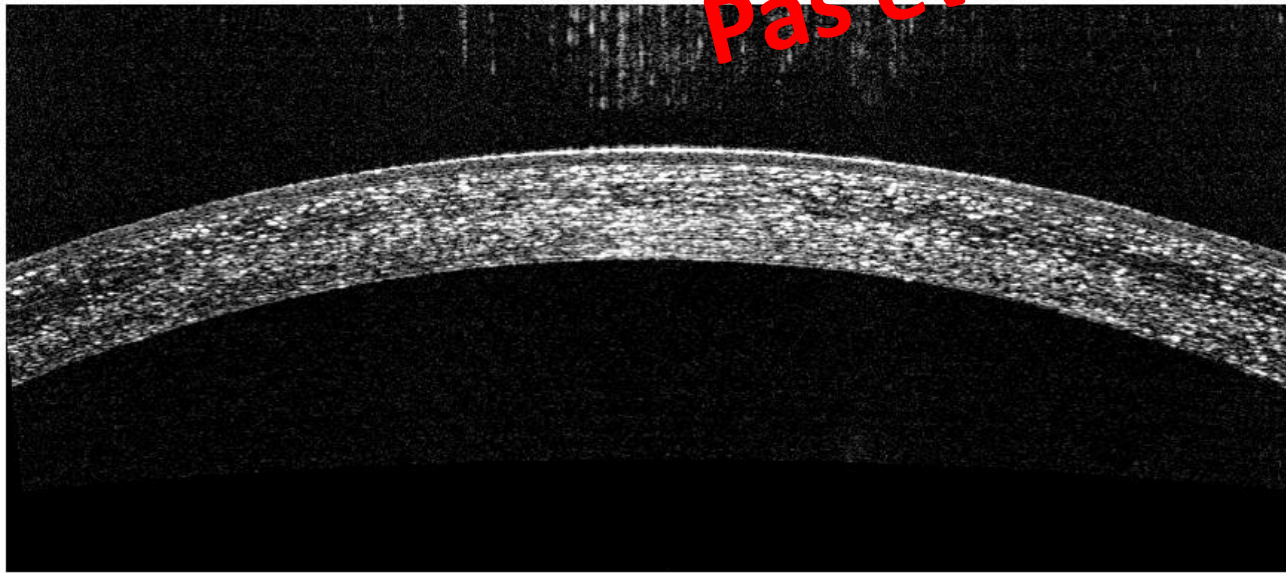
Rétine plus périphérique

Choroïde plus périphérique



Crystaux rétiniens => biomarqueur de l'état général???

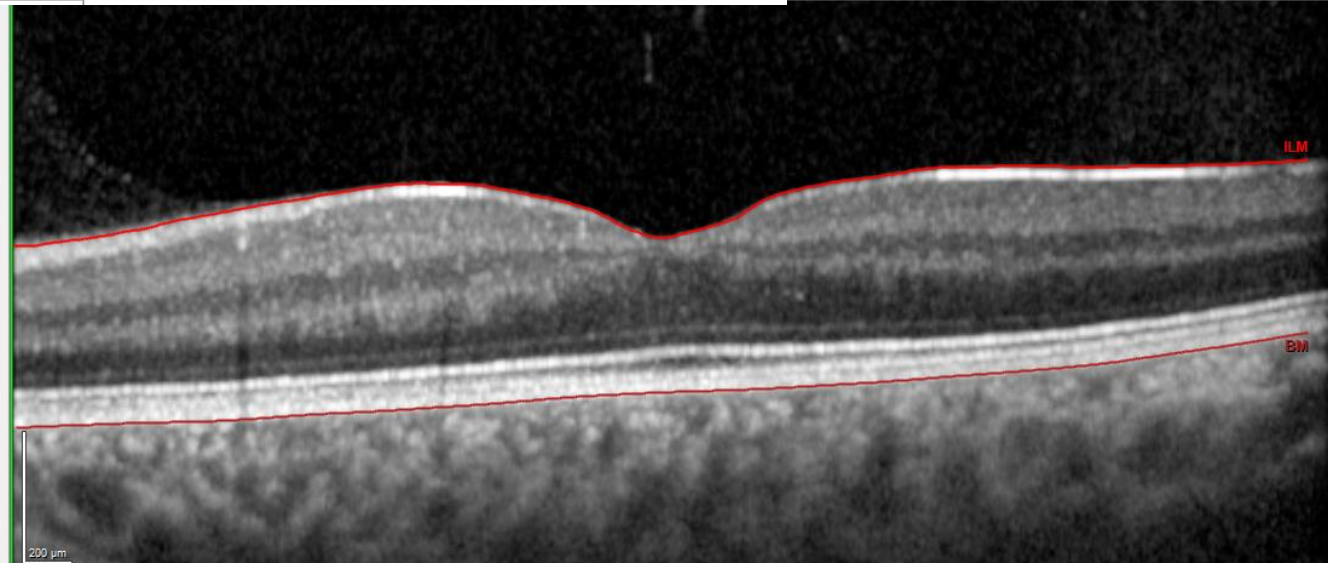
Pas évident



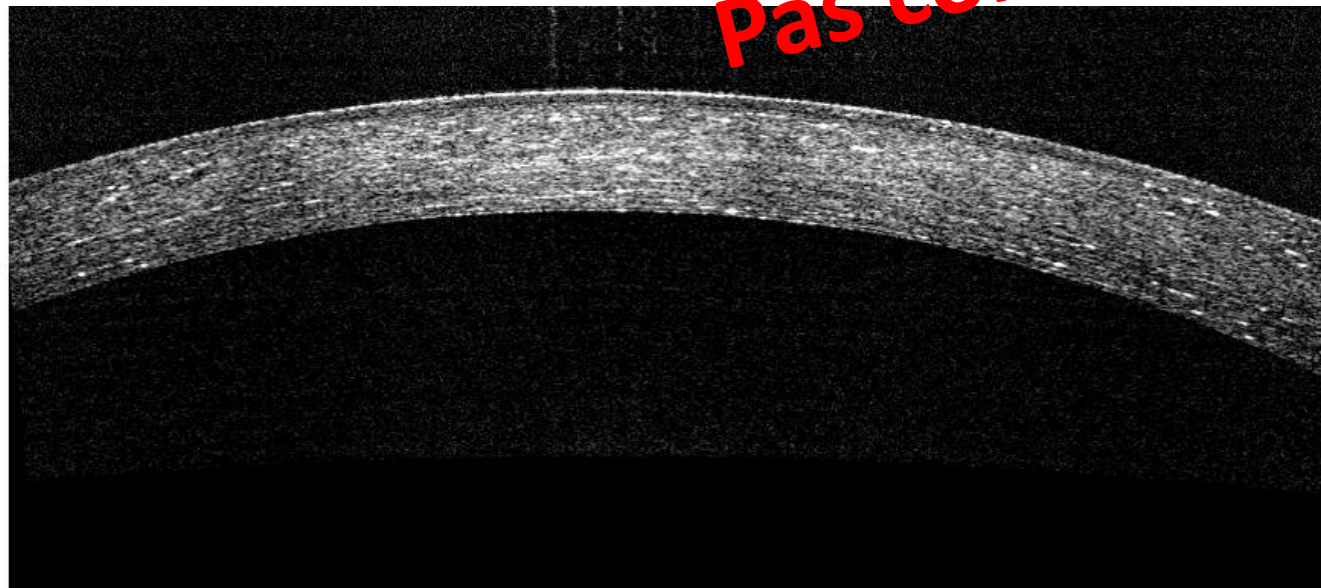
Cystinose avancé

Crystaux cornéens 100%

Crystaux rétiniens <1%



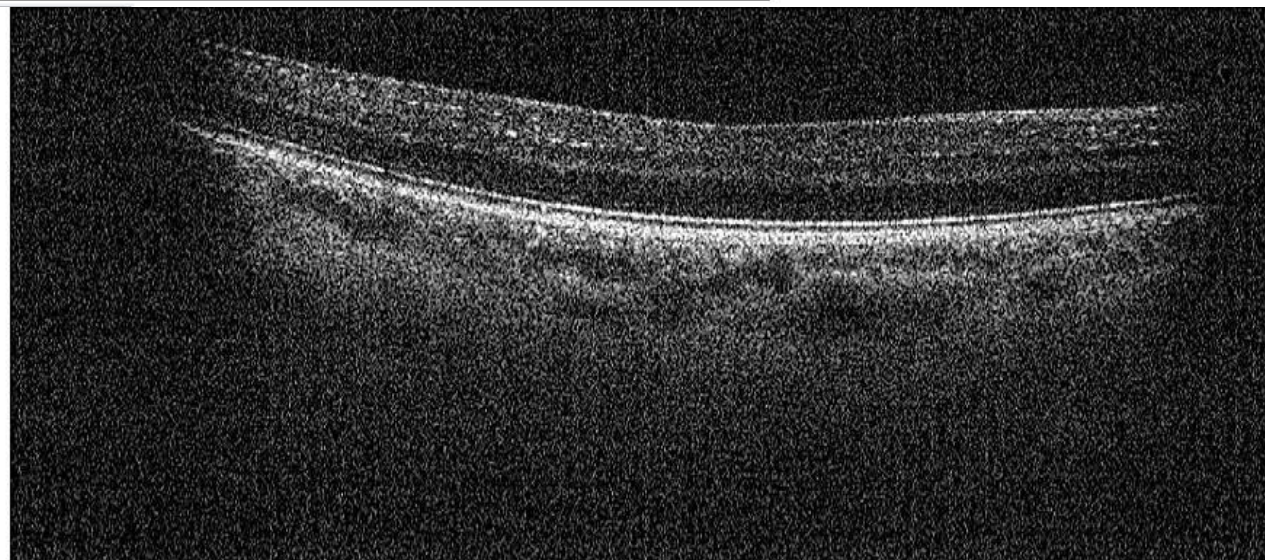
Pas corrélé



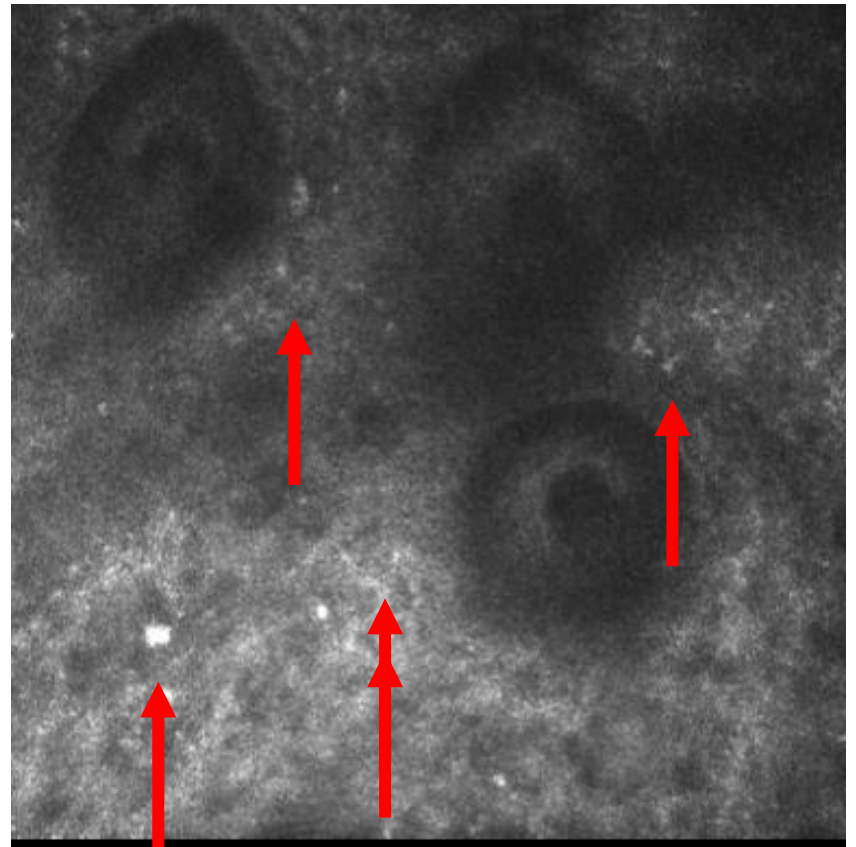
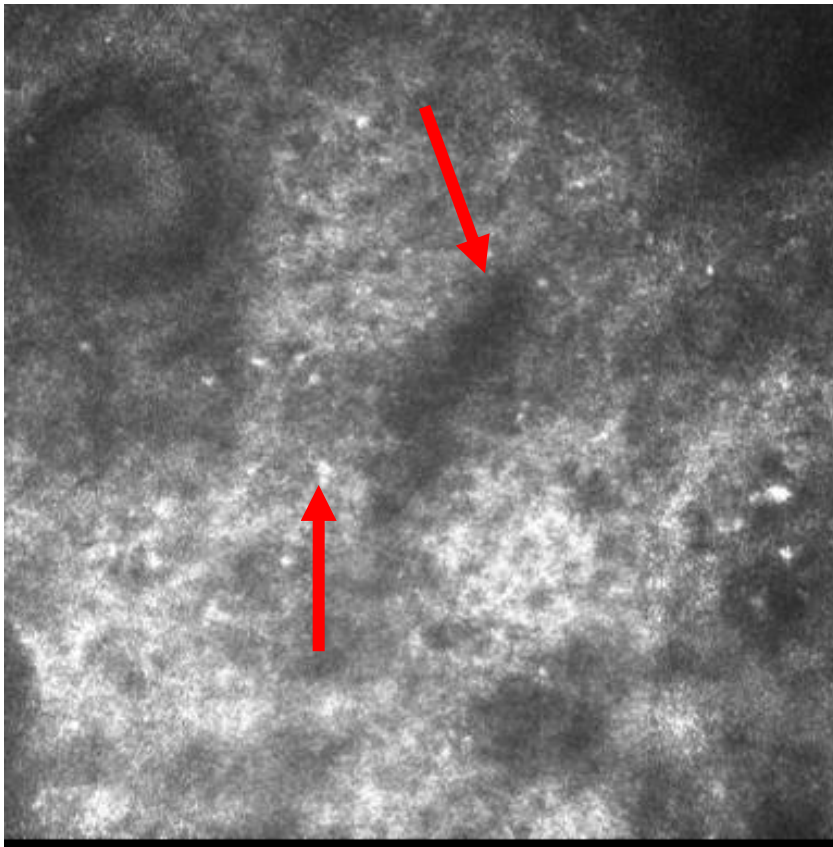
Cystinose modérée

Crystaux cornéens 50%

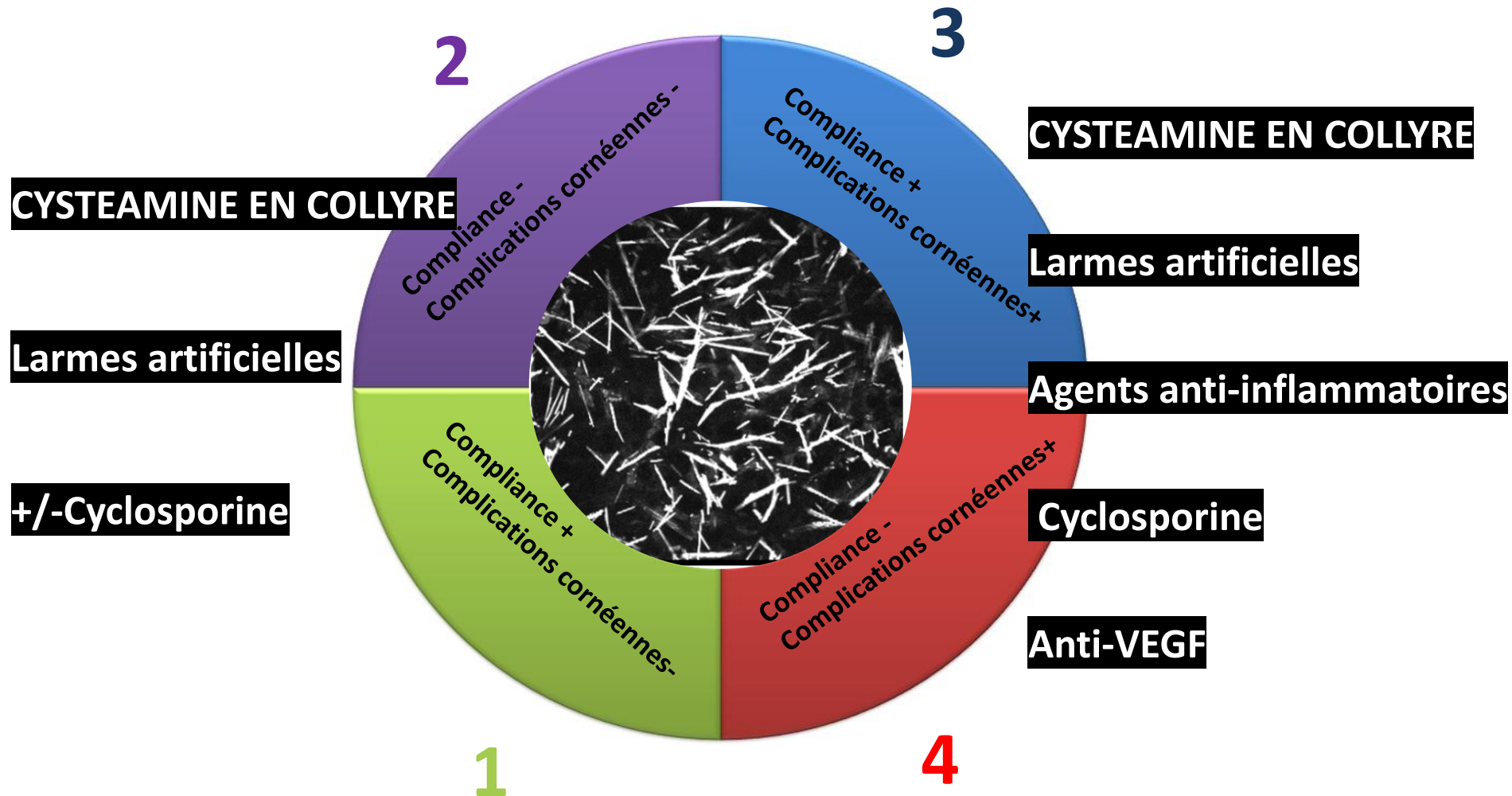
Crystaux rétiens > 20%



**Crystaux cutanés =>
biomarqueur de l'état général
Plus prometteur**



Nouvelle classification et les traitements médicaux



Mesures complémentaires

1. Lubrification et protection de la surface oculaire

- 1.1 Larmes artificielles fréquentes
- 1.2 Gels ou pommades lubrifiantes
- 1.3 Eviter les collyres contenant des conservateurs

2. Protection mécanique et lumineuse

- 2.1 Lunettes de soleil / +filtre/ photochromique
- 2.2 Lunettes à chambre humide



3. Contrôle de la douleur et de l'inflammation

- 3.1 Collyres anti-inflammatoires
- 3.2 Si ulcérations ou érosions: lentilles pansement thérapeutiques

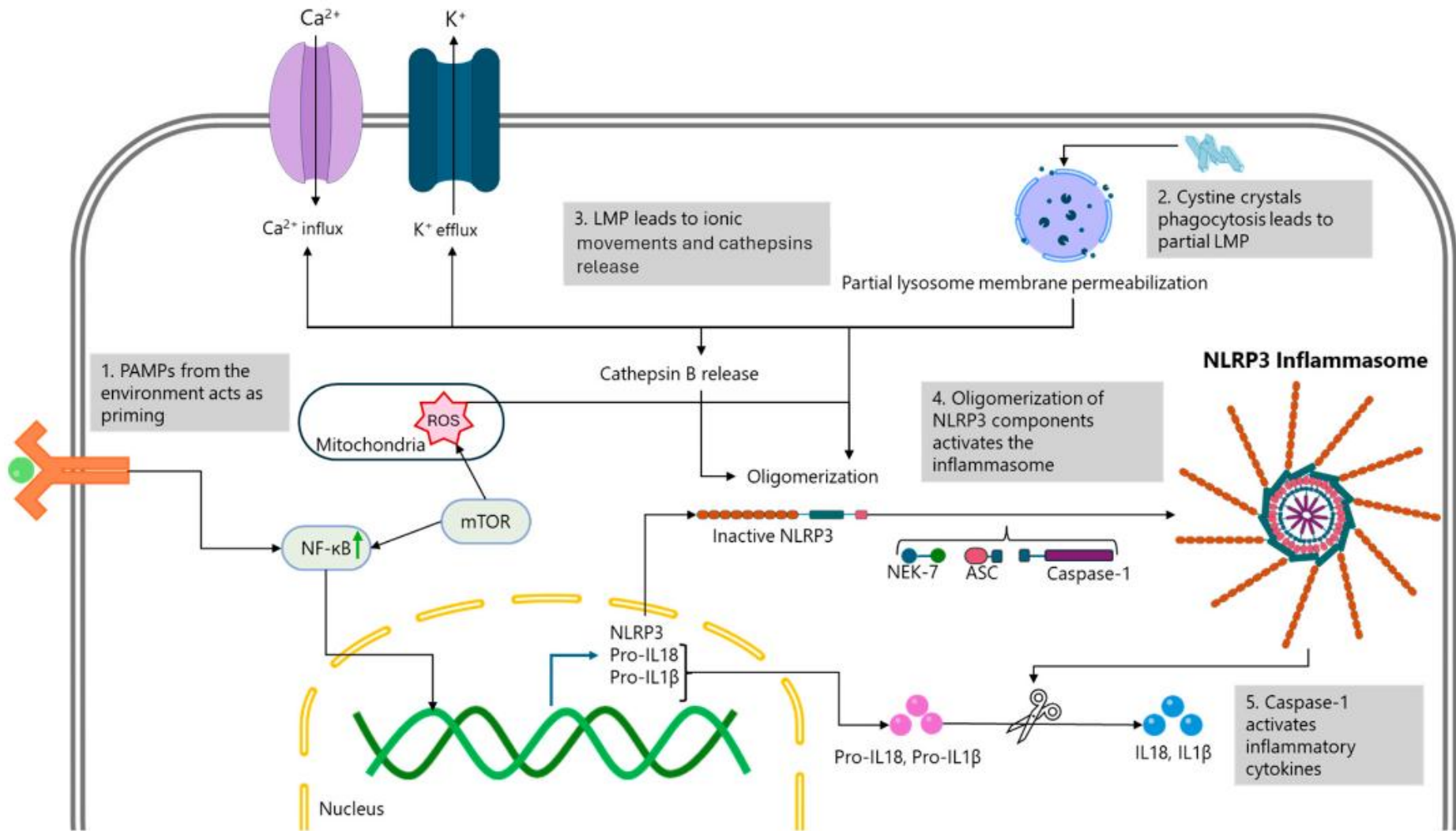
4. Suivi spécialisé

- 4.1 Suivi ophtalmologique régulier
- 4.2 Imagerie: lampe à fente/OCT/IVCM

5. Traitement systémique

=> limbe, conjonctive=> Améliorer la cystinose cornéenne

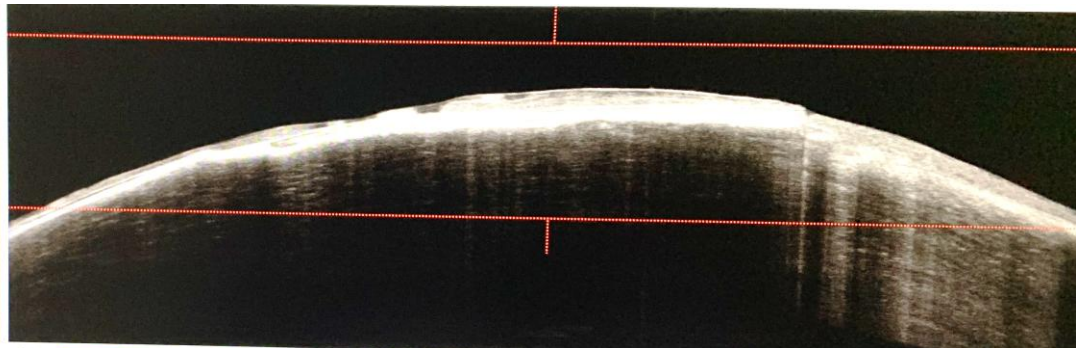
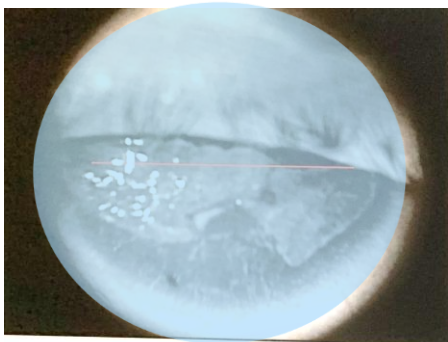
Inflammation, clé en cystinose oculaire



Lentilles de contact en cystinose oculaire: Prudent et encadré




Type de Lentille	Diamètres	Rôle principal	Avantages	Limites
Souple thérapeutique	8,7mm	Protection de la cornée	Antalgiques, pratique	Risque infectieux,
Sclérale	15,80mm	Hydratation+ protection	Réduit la photophobie , confort	Entretien contraignant, cout élevé



Mme LA, Ulcère à répétition, Tolère aucun collyre
 AV: VBLM Verre sclérale : 1-2/10

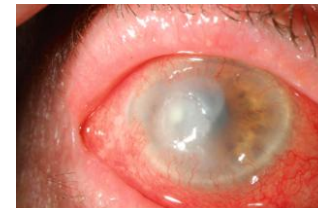
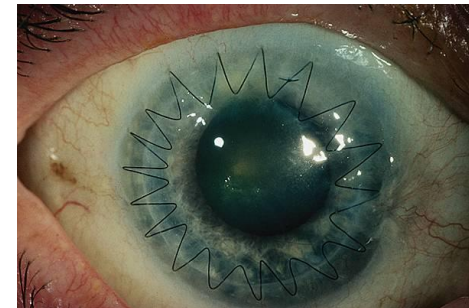
Chirurgie dans la cystinose oculaire

Chirurgie

PKT

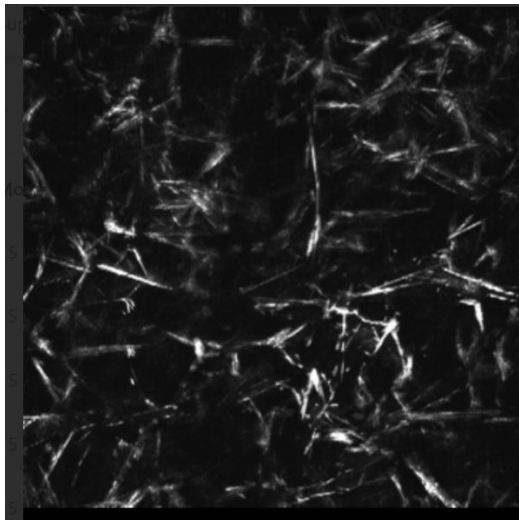
Kératoplastie lamellaire/
Transfixiante

Membrane amniotique

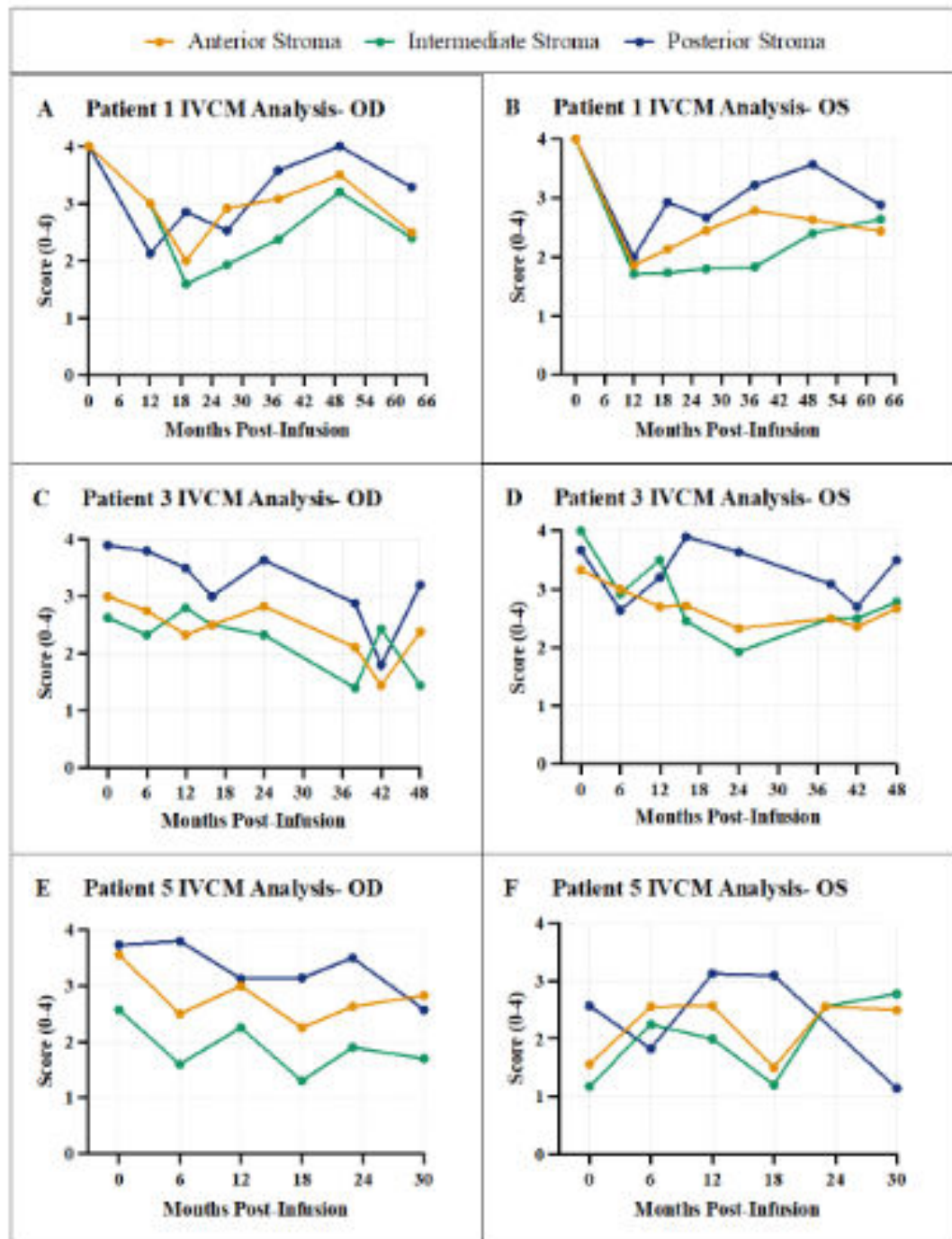
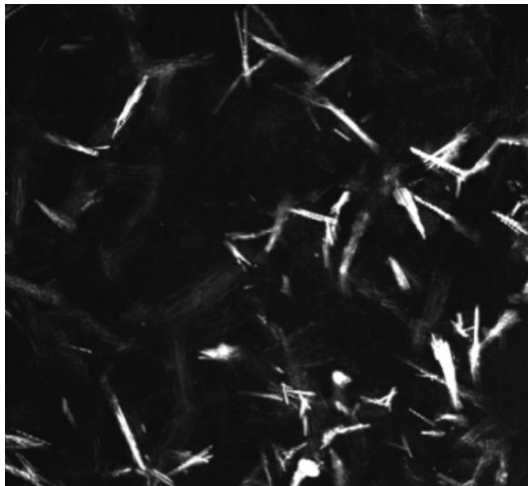


Images google/EMC/Website

Chirurgie	Indication principale	Effet attendu	Limites
PKT	Photophobie Crystaux superficiels	Améliore le confort et la vision	Récidive des cristaux
Kératoplastie lamellaire/ Transfixiante	Cornée opaque ou déformée	Restaure la transparence	Récidive, Rejet, soins post op+++
Membrane amniotique	Erosions, ulcères	Favorise la cicatrisation	Mesure temporaire



Thérapie génique



Merci et Questions!

**RDV en cystinose
oculaire:**

cicpso@15-20.fr

JOURNÉE NATIONALE CYSTINOSE



RENCONTRE ENTRE PATIENTS,
FAMILLES ET EXPERTS

Journée ouverte à toutes les
personnes concernées par la cystinose
patients, familles, proches, aidants,
professionnels médico-sociaux