SED Gastroparésie N'Cie
ASSOCIATION LOI 1901

297 route de la Seds
13127 Vitrolles
asso.sedgastro@gmail.com
sed-gastro-ncie.org

FICHE N'CIE 9/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome de la cornée fragile

BCS

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	ZNF469, PRDM5	Autosomique récessive	Test génétique

En bref Dans le syndrome de la cornée fragile, la cornée (la surface transparente de l'œil) est très fine et peut se rompre, même après un petit choc. Le blanc des yeux est souvent bleuté et la myopie forte. Il faut protéger ses yeux. Les deux parents sont porteurs sains.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Cornée fine, avec ou sans rupture (épaisseur centrale souvent < 400 µm)
2. Kératocône précoce et évolutif
3. Kératoglobe précoce et évolutif
4. Sclérotiques bleues

m Critères mineurs

1. Énucléation ou cicatrice cornéenne après une rupture
2. Perte progressive de l'épaisseur du stroma cornéen, surtout au centre
3. Forte myopie, avec longueur axiale normale ou peu augmentée
4. Décollement de rétine
5. Surdité, souvent mixte et évolutive
6. Tympans hypercompliants
7. Dysplasie de hanche
8. Hypotonie dans la petite enfance, souvent modérée
9. Scoliose
10. Arachnodactylie
11. Hypermobilité des articulations distales
12. Pied plat, hallux valgus
13. Légères rétractions des doigts (surtout le 5e)
14. Peau douce, veloutée, translucide

Critères minimaux évocateurs : critère majeur 1, associé à au moins un autre critère majeur ou à 3 critères mineurs.

Confirmation : deux variants pathogènes de *ZNF469* ou de *PRDM5*.

À signaler en urgence

- **Douleur oculaire brutale, baisse de la vue ou choc sur l'œil :** urgence ophtalmologique immédiate (risque de rupture de la cornée).

Diagnostic et orientation

- Diagnostic souvent par l'ophtalmologiste, puis confirmation chez un généticien.
- Conseil génétique : risque de 1 sur 4 pour chaque enfant d'un couple de porteurs.

Points de vigilance

- **Protection des yeux :** lunettes en polycarbonate en permanence, dès l'enfance.
- **Sports :** éviter les sports de contact et de balle.
- **Chirurgie oculaire :** à réaliser par une équipe qui connaît le syndrome.
- **Audition :** une surdité peut s'ajouter et s'aggraver.

Suivi conseillé

- Suivi ophtalmologique régulier et rapproché.
- Bilan auditif régulier ; appareillage si besoin.
- Suivi orthopédique (hanches, colonne) et kinésithérapie selon les besoins.

Sources : Malfait F. et al. *The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes.* Am J Med Genet C 2017;175:8-26. · HAS. Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) : syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires, 2020. · Brady A.F. et al. *The Ehlers–Danlos syndromes, rare types.* Am J Med Genet C 2017;175:70-115.

Les 13 types

Mise à jour : novembre 2026. Ces informations ne remplacent pas l'avis d'un médecin. Fiche réservée aux adhérents de SED Gastroparésie N'Cie · sed-gastro-ncie.org

Tous droits réservés