

## :: Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς

Αριθμός Orphanet: ORPHA98973

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς (PPCD) είναι ένας ήπιος, σπάνιος υπότυπος της οπίσθιας δυστροφίας του κερατοειδούς (βλ. τον όρο αυτό) που χαρακτηρίζεται από μικρά εμφανή κυστικά συσσωματώματα, που συνορεύουν με μια γκρίζα θολερότητα στο επίπεδο της Δεσκεμετείου μεμβράνης και συνήθως δεν επηρεάζουν την όραση. Ο επιπολασμός αυτής της μορφής δυστροφίας του κερατοειδούς είναι άγνωστος. Οι αλλοιώσεις γενικά αναπτύσσονται στην πρώιμη παιδική ηλικία και είναι ως επί το πλείστον αμφοτερόπλευρες, αλλά μπορεί να είναι σε ορισμένες περιπτώσεις ασύμμετρες ή ετερόπλευρες. Οι περισσότεροι ασθενείς είναι ασυμπτωματικοί, χωρίς οίδημα στον κερατοειδή, αλλά με προοδευτική οπτική βλάβη λόγω της θόλωσης του στρώματος που μπορεί να συμβεί σπάνια. Η PPCD είναι ένα γενετικά ετερογενές νόσημα, με εξαιρετικά ποικίλη έκφραση. Έχουν ενοχοποιηθεί τρία γονίδια: το *VSX1* (20p11.21), το *COL8A2* (1p34.2-p32.3) και το *ZEB1* (10p11.22), αλλά οι ενδείξεις που εμπλέκουν το *VSX1* και το *COL8A2* είναι αμφισβητήσιμες. Στην οπίσθια επιφάνεια της Δεσκεμετείου μεμβράνης εντοπίζονται, πολλαπλά στρώματα κολλαγόνου με εστιακή ατρακτοειδή μορφή ή ως οζώδη επάρματα. Η PPCD πρέπει να διακρίνεται από την συγγενή ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου 1 (CHED1, δείτε αυτόν τον όρο), δεδομένου ότι και οι δύο καταστάσεις μοιράζονται ορισμένα μορφολογικά και κλινικά χαρακτηριστικά. Οι περισσότεροι ασθενείς με PPCD δεν απαιτούν θεραπεία, αλλά σε μερικές περιπτώσεις μπορεί τελικά να απαιτηθεί διεισδυτική κερατοπλαστική ή μια διαδικασία για την αποκατάσταση της οπίσθιας επιφάνειας του κερατοειδούς, όπως μια βαθιά πεταλοειδής ενδοθηλιακή κερατοπλαστική (DLEK), ενδοθηλιακή κερατοπλαστική με απογύμνωση της Δεσκεμετείου μεμβράνης, ή αυτοματοποιημένης ενδοθηλιακή κερατοπλαστική με απογύμνωση της Δεσκεμετείου μεμβράνης (DSAEK).

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Gordon KLINTWORTH

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2012

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1