

## :: Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία II

Αριθμός Orphanet: 293603

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία II (CHED II) είναι ένας σπάνιος υπότυπος της οπίσθιας δυστροφίας του κερατοειδούς (δείτε τον όρο αυτό) που χαρακτηρίζεται από μια διάχυτη εικόνα του κερατοειδούς δίκην τριμμένου (θαμβής) υάλου και χαρακτηριστική πάχυνσή του από τη γέννηση με νυσταγμό και θάμβος όρασης.

Ο επιπολασμός αυτής της μορφής δυστροφίας του κερατοειδούς είναι άγνωστος. Οι περισσότερες περιπτώσεις έχουν εντοπιστεί σε παιδιά αιμομικτικών γονέων από τη Σαουδική Αραβία, την Ινδία, το Πακιστάν, το Μιανμάρ (Βιρμανία) και την Ιρλανδία.

Διάχυτες βλάβες θαμβής υάλου υπάρχουν από τη γέννηση και συνοδεύονται από νυσταγμό. Η δακρύρροια και φωτοφοβία είναι ελάχιστες ή ανύπαρκτες. Η πορεία είναι σχετικά σταθερή. Κάποιοι ασθενείς παρουσιάζουν επίσης νευροαισθητήρια κώφωση. Ο κερατοειδής είναι διογκωμένος λόγω του εκτεταμένου οιδήματος του στρώματος.

Οι περισσότερες περιπτώσεις προκαλούνται από ομόζυγες μεταλλάξεις στο γονίδιο *SLC4A11*. Οι μεταλλάξεις που έχουν ανιχνευθεί εμφανίζουν ένα μεγάλο βαθμό ετερογένειας και επιπλέον είναι πιθανή και η γενετική ετερογένεια, καθώς σε ορισμένες οικογένειες πασχόντων δεν έχουν ανιχνευθεί μεταλλάξεις στο *SLC4A11* ή στην περιοχή του υποκινητή. Στην CHED II, παρατηρείται αυξημένη τάση του ανώμαλου ενδοθηλίου να συνθέσει μια ομοιογενή, οπίσθια, χωρίς ζώνες, δεσκεμέτιο μεμβράνη.

Φαίνεται να μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο.

Οι ασθενείς με CHED II συνήθως χρειάζονται κερατοπλαστική. Οι διαδικασίες για την επισκευή της οπίσθιας επιφάνειας του κερατοειδούς, όπως μια βαθιά πεταλοειδής ενδοθηλιακή κερατοπλαστική (DLEK), η ενδοθηλιακή κερατοπλαστική με απογύμνωση της Δεσκεμετίου μεμβράνης, ή η αυτοματοποιημένη ενδοθηλιακή κερατοπλαστική με απογύμνωση της Δεσκεμετίου μεμβράνης (DSAEK), είναι τεχνικά δύσκολες στα μικρά παιδιά.

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: Οκτώβριος 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.

---

