

:: Dystrofia nabłonkowa rogówki Lischa

Orpha number: 98955

Synonym(y): LECD; dystrofia nabłonka rogówki z mikrotorbielami układającymi się w pierścień lub skręconymi spiralnie

Definicja choroby:

Dystrofia nabłonkowa rogówki Lischa (LECD) jest bardzo rzadką postacią dystrofii powierzchniowej rogówki, charakteryzującą się zmętnieniem w kształcie piór oraz mikrotorbielami w nabłonku rogówki, układającymi się w pierścień, a czasami skręconymi spiralnie, niekiedy z upośledzeniem wzroku.

Epidemiologia:

Nie jest znana dokładna częstość występowania tej postaci dystrofii rogówki, ale dotychczas stwierdzono bardzo niewiele jej przypadków. LECD zostało udokumentowane w jednej rodzinie w Niemczech i w rzadkich sporadycznych przypadkach w Niemczech i USA.

Opis kliniczny:

Zmiany zazwyczaj rozwijają się w dzieciństwie. Zmętnienie nabłonka postępuje powoli i niekiedy po 60 roku życia pojawia się niewyraźne widzenie.

Etiologia:

Nie jest znana dokładna przyczyna, ale wydaje się być genetyczna. Gen związany z dystrofią nabłonkową rogówki Lischa został zmapowany na krótkim ramieniu chromosomu X (Xp22.3).

Poradnictwo genetyczne:

Opisano wzór dziedziczenia recesywny sprzężony z chromosomem X.

Postępowanie i leczenie:

Patologiczny nabłonek rogówki można usunąć, jeśli objawy wymagają takiego leczenia.

Recenzent-ekspert: prof. G.K. Klintworth

Data: maj 2012

Tłumaczenie: kwiecień 2017



This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

