

## :: Dystrofia powierzchniowa rogówki

Orpha number: 98625

**Synonim(y):** dystrofia przednia rogówki

### **Definicja choroby:**

Dystrofia powierzchniowa rogówki odnosi się do grupy rzadkich, genetycznie uwarunkowanych dystrofii rogówki (CDs), charakteryzujących się zmianami wpływającymi na nabłonek rogówki oraz jej błonę podstawną oraz powierzchnią stromę rogówki oraz zmiennym wpływem na zaburzenia widzenia, w zależności od typu dystrofii.

### **Epidemiologia:**

Częstość występowania tej grupy dystrofii rogówki jest nieznana, ale wszystkie występują rzadko i dotyczą głównie populacji, w której dziedziczone są nieprawidłowe geny.

### **Opis kliniczny:**

Wiek pacjenta, w którym choroba ma początek, jest zmienny – od wczesnego dzieciństwa do drugiej dekady życia. Zidentyfikowano osiem podtypów powierzchniowych dystrofii rogówki: dystrofia rogówki Graysona i Wilbrandta, dystrofia nawracających ubytków nabłonka, podnabłonkowa mucynowa dystrofia rogówki, dystrofia rogówki Meesmana, dystrofia nabłonkowa rogówki Lische, dystrofia rogówki przypominająca kroplę żelatyny, dystrofia rogówki Reisa i Bücklersa oraz dystrofia rogówki Thiela i Behnkego (zob. te hasła).

### **Etiologia:**

Zaobserwowano heterogenność genetyczną, ale wszystkie powierzchniowe dystrofie rogówki wydają się być genetycznie określone i zwykle dziedziczone są jako cechy mendelowskie. Obecnie wiadomo, że mutacje w czterech genach *KRT3* (12q13.13), *KRT12* (17q11-q12), *TGFBI* (5q31) oraz *TACSTD2* (1p32) powodują choroby dziedziczne, które najwyraźniej ograniczają się do rogówki powierzchniowej.

### **Poradnictwo genetyczne:**

W zależności od postaci choroby dziedziczenie jest autosomalne dominujące, autosomalne recesywne lub sprzężone z chromosomem X.

**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.

---

