

Dystrofia śródbłonka rogówki Fuchsa

Orphanumber: 98974

Synonim(y): FECD, dystrofia śródbłonka rogówki Fuchsa, dystrofia śródbłonka rogówki, późna dziedziczna dystrofia śródbłonka

Definicja choroby

Dystrofia śródbłonka rogówki Fuchsa (FECD) jest najczęstszą postacią dystrofii tylnej rogówki (zob. to hasło) i cechuje się zmianami typu „corneal guttae” (rogówka nakrapiana) na pogrubionej błonie Descemeta, uogólnionym obrzękiem rogówki, ze stopniowo zmniejszającą się ostrością wzroku.

Epidemiologia

Nie jest znana dokładna częstość występowania, ale odnotowano skrajną zmienność geograficzną. Dystrofia śródbłonka rogówki Fuchsa jest najbardziej rozpowszechnioną dystrofią rogówki w USA, rzadko występuje też w Arabii Saudyjskiej i Singapurze, a bardzo rzadko w Japonii.

Opis kliniczny

Ta dystrofia występuje częściej i ma cięższy przebieg u kobiet (stosunek płci 3-4:1). Początkowo pacjenci z FECD nie mają żadnych objawów. Zazwyczaj kliniczny początek ma miejsce po 50. lub 60. r.ż. Występuje dyskomfort oraz bolesne epizody nawracających ubytków rogówki wraz ze stopniowo rozwijającym się zmętnieniem rogówki, prowadzącym do zamglonego widzenia. W miarę upływu czasu dyskomfort może się zmniejszyć, ale może pozostać ciężkie upośledzenie wzroku a nawet jego utrata u osób w podeszłym wieku. Kliniczny przebieg choroby często trwa od 10 do 20 lat i bywa związany z pojawieniem się zaćmy. Niezwykle rzadkimi powikłaniami jest bakteryjne zapalenie rogówki oraz neowaskularyzacja rogówki. Obrzęk stromy wytwarza niebieskoszare zamglenie przed błoną Descemeta, a następnie prowadzi do zgrubienia całej stromy rogówki i wyglądu rogówki jakby była z matowego szkła.

Etiologia

Etiologia FECD jest nieznana, ale wydaje się, że jest heterogenicznym złożonym zaburzeniem dziedzicznym, wywołanym oddziaływaniem czynników genetycznych i środowiskowych. W niektórych przypadkach dystrofii śródbłonka rogówki Fuchsa zgłaszano mutacje w określonych genach. Rzadkie przypadki FECD o wczesnym początku powiązano z mutacjami w genie *COL8A2* (1p34.2-p32.3). Heterozygotyczną mutację w genie *SLC4A11* (20p12) odnotowano w niektórych przypadkach FECD o późnym początku. Inne przypadki zostały zmapowane na chromosomie 13 (13pTe1-3q12.13) oraz 18 (18q21.2–q21.32)(*TCF4*) oraz w *ZEB1* (10p11.22).



Poradnictwo genetyczne

Chociaż większość pacjentów z FECD ma negatywny wywiad rodzinny, u ich krewnych czasem występuje zmiana typu „corneal guttae” (rogówka nakrapiana). FECD może również dotyczyć rodzeństwa oraz dwóch kolejnych lub więcej pokoleń, najwyraźniej jako zaburzenie autosomalne dominujące o niepełnej penetracji, choć mało prawdopodobny jest wzór prostego autosomalnego dominującego dziedziczenia.

Postępowanie i leczenie

Większość pacjentów z FECD ostatecznie wymaga keratoplastyki drążącej lub zabiegu naprawiającego tylną powierzchnię rogówki, takiego jak keratoplastyka warstwowa endothelialna głęboka (ang. a deep lamellar endothelial keratoplasty; DLEK), keratoplastyka endothelialna z descemetoreksją (ang. Descemet stripping endothelial keratoplasty; DSEK) lub zautomatyzowana keratoplastyka śródnabłonka (ang. Descemet stripping automated endothelial keratoplasty; DSAEK). Ostrość widzenia ulega znacznej poprawie po wykonaniu keratoplastyki drążącej, DSEK lub DSAEK.

Recenzent-ekspert: Dr. G.K. Klintworth

Aktualizacja: 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.
