

Dystrofia śródbłonka rogówki sprzężona z chromosomem X

Orphanumber: 293621

Synonym(y): XECD

Definicja choroby

Dystrofia śródbłonka rogówki sprzężona z chromosomem X (XECD) jest rzadkim podtypem tylnej dystrofii rogówki (zob. to hasło), charakteryzującym się wrodzoną szklistością rogówki lub rozproszonym zamgleniem rogówki, oraz niewyraźnym widzeniem u mężczyźn.

Epidemiologia

Częstość występowania tej rzadkiej dystrofii rogówki jest nieznana. Jej przebieg u mężczyźn jest dużo cięższy, niż u kobiet.

Opis kliniczny

Chorzy mężczyźni rodzą się z zamgleniem rogówek – które mogą wyglądać jak rozproszona mgiełka czy mleczne szkło, co zazwyczaj powoduje niewyraźne widzenie oraz ewentualnie oczopląs. Pacjentki nie mają objawów, ale występują u nich lejowate nieprawidłowości śródbłonka. Stan jest progresywny u mężczyźn, natomiast u kobiet nie ma charakteru postępującego. W zaawansowanych przypadkach obserwuje się keratopatię podnabłonkową, związaną ze zmianami śródbłonka, przypominającymi kratery.

Etiologia

XECD została zmapowana na długim ramieniu chromosomu X (Xq25), ale gen przyczynowy nie został zidentyfikowany.

Rozpoznanie

Mikroskopia świetlna ujawnia ogniska nieciągłości i zmiany zwyrodnieniowe w komórkach śródbłonka rogówki, które leżą u podstaw lejowatych zmian, widocznych w badaniu klinicznym. Błona Descemeta jest nieregularnie zagęszczona małymi otworami i wykopami. Nabłonek rogówki oraz błona Bowmana mogą być nieregularnie rozrzedzone.

Poradnictwo genetyczne

Dziedziczenie jest recesywne i związane z chromosomem X.



Postępowanie i leczenie

U mężczyzn wskazana może być keratoplastyka drążąca, jeśli zmętnienie rogówki znacznie osłabia widzenie. Zabiegi naprawiające tylną powierzchnię rogówki, takie jak keratoplastyka warstwowa endotelialna głęboka (ang. a deep lamellar endothelial keratoplasty; DLEK), keratoplastyka endotelialna z descemetoreksją (ang. Descemet stripping endothelial keratoplasty; DSEK) lub zautomatyzowana keratoplastyka śródnabłonka (ang. Descemet stripping automated endothelial keratoplasty; DSAEK) są technicznie trudne u małych dzieci.

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.
