

# **FISH-EYE DISEASE**

**F15180 Tomáš Holý**

# Fish-eye disease

- vzácné autozomální, recesivní genetické onemocnění
- 
- Celkem zaznamenáno asi 30 případů
- 
- jedna ze dvou forem deficitu Lecitin cholesterol acyltransferasy (LCAT deficiency)
-

# Etiologie

- 18 různých mutací LCAT genu (16q22.1), který kóduje lecitin cholesterol acyltransferázu, jejíž funkce je katalýza formování esterů cholesterolu v lipoproteinech
- 
- Alfa-LCAT aktivita (aktivita LCAT v esterifikaci cholesterolu v HDL) je narušena, ale beta-LCAT aktivita (aktivita LCAT v esterifikaci cholesterolu v jiných lipoproteinech) zůstává
- 
- Značný nedostatek HDL
- 
- Poškozená funkce enzymu se projevuje usazováním lipidů v rohovce, proto „rybí oko“
-

# Diagnostika

- Prvotní diagnostika – zakalení rohovky
- 
- Definitivní diagnostika – molekulární genetické testování LCAT genu a funkční analýza jeho produktu
- 
- Prenatální diagnostika
-

# Terapie

- 
- Symptomatická
- 
- Při vážném poškození zraku může být nutná transplantace rohovky
-