

Maladie de Stargardt

DÉFINITION

→ Affection ophtalmique rare, généralement caractérisée par une perte progressive de la vision centrale, associée à des lésions maculaires et pérимaculaires irrégulières, de couleur jaune-blanc et une lésion maculaire centrale atrophique, d'aspect « bronze battu ».

PRÉVALENCE est de **1/8 000 à 1/10 000**

ASPECTS CLINIQUES

→Cliniquement: La maladie débute généralement au cours **des deux premières décennies de la vie**, bien que les symptômes puissent apparaître à l'âge adulte et jusqu'à la septième décennie.

- 👁️ → Bien que l'évolution et la gravité de la maladie varient considérablement, la maladie de Stargardt (STGD1) est généralement caractérisée par une perte progressive de la vision centrale qui entraîne une vision floue et, parfois, une difficulté croissante à s'adapter à l'obscurité.
- 👁️ →La vision périphérique est généralement normale.
- 👁️ →La plupart des personnes affectées ont également une vision des couleurs altérée.
- 👁️ →La photophobie peut être présente.

ASPECTS GÉNÉTIQUES

→ Le trouble est lié à des mutations dans le gène **ABCA4**, qui code pour un transporteur (**ABCR**) qui se lie à l'adénosine triphosphate (ATP) spécifiquement exprimée dans les cônes et bâtonnets rétiens. Les défauts de la fonction ABCR provoquent l'accumulation de dérivés cytotoxiques, principalement **les pigments de lipofuscine** dans les photorécepteurs et les cellules de l'épithélium pigmentaire rétinien (RPE), entraînant finalement la mort des cellules RPE et la perte ultérieure des photorécepteurs.

→Les mutations du gène **ABCA4** ont été liées à un spectre de phénotypes allant de STGD1 à la dystrophie des cônes et des bâtonnets et à la dystrophie rétinienne avec début précoce sévère.

→L'affection est transmise de manière autosomique récessive ou autosomique de manière dominante.

LE DIAGNOSTIC clinique est basé sur l'examen ophtalmologique consistant en:

- 👁️ acuité visuelle et test du champ visuel
- 👁️ ophtalmoscopie
- 👁️ électrorétinographie (ERG)
- 👁️ angiographie à la fluorescéine (FA)
- 👁️ autofluorescence de fond (FAF) et
- 👁️ tomographie par cohérence optique (OCT), qui révèle:

- ✓ anomalies maculaires (atrophie progressive) souvent en « bronze battu » et lésions pisciformes blanc-jaune visibles dans la macula, mais pouvant s'étendre au-delà des arcades vasculaires. Ces lésions sont hyper-auto-fluorescentes sur les images FAF
- ✓ Angiographie à la fluorescéine révèle la « choroïde sombre » caractéristique

(« **silentium choroïdien** ») chez environ **85%** des patients.

→ Le diagnostic peut être confirmé par le **test génétique du gène ABCA4**.

LES MESURES PRÉVENTIVES pour ralentir la progression de la maladie consistent à éviter la surexposition à la lumière, à porter des lunettes de soleil et à éviter la prise de suppléments de vitamine A.

→ Des examens oculaires réguliers sont recommandés. Actuellement, différentes options de **TRAITEMENT** sont en cours de développement → différents traitements médicaux oraux sont actuellement testés pour prévenir l'accumulation de lipofuscine dans la maladie de Stargardt. Ces traitements bloquent l'action de certaines enzymes rétiniennes (RPE65 / RBP4 / LRAT / RDH5), remplacent la vitamine A par une forme deutérée de vitamine A (ALK001) ou aident à éliminer la lipofuscine par la dégradation de la lipofuscine.

PRONOSTIC En raison de la forte variabilité clinique, le pronostic dépend de certains paramètres (notamment l'âge d'apparition et les résultats électrorétinographiques) qui peuvent aider le clinicien à fournir au patient une indication de l'évolution de la maladie.

→ **STGD1** peut progresser rapidement en quelques mois ou progressivement en quelques années, entraînant une diminution sévère de l'acuité visuelle.

→ En règle générale, la vision périphérique n'est pas affectée, bien que certains patients puissent évoluer vers un phénotype de dystrophie des cônes et des bâtonnets qui affecte la fonction rétinienne périphérique.

→ Le conseil génétique doit être proposé aux personnes atteintes de la mutation responsable de la maladie, en les informant qu'il existe un risque de 25% ou 50% de transmission de la mutation à la progéniture.



Figure 1: Lésion maculaire d'aspect « bronze battu », observée à l'examen du fond d'œil dans la maladie de Stargardt

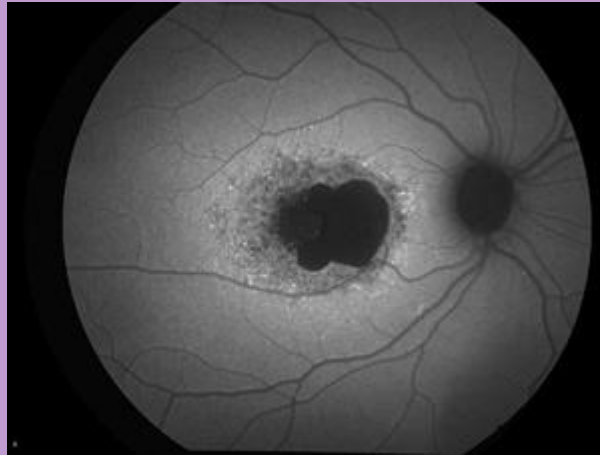


Figure 2: Autofluorescence – « silentium choroïdien » - dans la maladie de Stargardt

Source : <https://www.nei.nih.gov/learn-about-eye-health/eye-conditions-and-diseases/stargardt-disease>

Je soussignée, BIRDA ANA-MARIA, interprète et traductrice assermentée pour la langue française, en application de l'Autorisation n° 20266 du 11.09.2007, délivrée par le Ministère de Justice de Roumanie, atteste l'exactitude de la traduction faite du roumain vers le français, que le texte présenté a été entièrement traduit, sans omissions et que, à travers la traduction, on n'a pas altéré le contenu et le sens de l'acte.

BIRDA ANA-MARIA
TRADUCĂTOR AUTORIZAT
FRANCEZA-RUSĂ
AUT. NR. 20266