

Boala Stargardt

DEFINITIE

→ Afecțiune oftalmologică rară, care se caracterizează, de obicei, printr-o pierdere progresivă a vederii centrale, asociată cu leziuni maculare și perimaculare neregulate, de culoare alb-galbui și o leziune maculară centrală atrofică, cu aspect de „bronz bătut”.

PREVALENȚA este de **1/8.000 – 1/10.000**

ASPECTE CLINICE

→ Clinic: Boala debutează de obicei în primele **două decenii de viață**, chiar dacă simptomele pot apărea și la vârsta adultă și până la cel de-al șaptelea deceniu.

- ☉ → Deși evoluția și severitatea bolii variază mult, boala Stargardt (STGD1) se caracterizează, de obicei, printr-o pierdere progresivă a vederii centrale care provoacă vederea încetșoșată și, ocazional, o dificultate tot mai mare de adaptare la întuneric.
- ☉ → Vederea periferică este de obicei normală.
- ☉ → Majoritatea persoanelor afectate au, de asemenea, o vedere a culorilor alterată.
- ☉ → Fotofobia poate fi prezentă.

ASPECTE GENETICE

→ Tulburarea este legată de mutații ale genei **ABCA4**, care codifică un transportor (**ABCR**) ce leagă adenoizina trifosfat (ATP) exprimată în mod specific în conurile și bastonasele retinei. Defectele în funcția ABCR determină acumularea de derivați citotoxici, în principal **pigmenți de lipofuscină** în fotoreceptori și celulele epiteliale pigmentare retinice (RPE), provocând în cele din urmă moartea celulelor RPE și pierderea ulterioară de fotoreceptori.

→ Mutațiile genei **ABCA4** au fost legate de un spectru de fenotipuri care variază de la STGD1 la distrofia conurilor și bastonaselor și distrofia retiniană cu debut precoce sever.

→ Afecțiunea este transmisă autosomal recesiv sau autosomal dominant.

DIAGNOSTICUL clinic se bazează pe examenul oftalmologic constând în:

- ☉ acuitatea vizuală și testarea câmpului vizual
- ☉ oftalmoscopie
- ☉ electroretinografie (ERG)
- ☉ angiografie fluoresceinică (FA)
- ☉ autofluorescență de fond (FAF) și

- 👁️ tomografie de coerență optică (OCT), care dezvăluie:
 - ✓ anomalii maculare (atrofie progresivă) adesea într-un „model de bronz bătut” și leziuni pisciforme alb-galbui care se pot observa în macula, dar se pot extinde și dincolo de arcadele vasculare. Aceste leziuni sunt hiper-autofluorescente pe imaginile FAF.
 - ✓ Angiografia cu fluoresceină dezvăluie “coroida întunecată” caracteristică

("silentium coroidian") la aproximativ **85%** dintre pacienți.

→Diagnosticul poate fi confirmat prin **testarea genetică a genei ABCA4**.

MĂSURILE DE PREVENȚIE pentru încetinirea progresiei bolii includ evitarea supraexpunerii la lumină, portul de ochelari de soare și evitarea aportului de suplimente de vitamina A.

→ Se recomandă evaluări oftalmologice periodice. În prezent, sunt dezvoltate diferite opțiuni de **TRATAMENT** → sunt testate diferite tratamente medicale orale care împiedică acumularea lipofuscinei în boala Stargardt. Aceste tratamente blochează acțiunea anumitor enzime din retină (RPE65 / RBP4 / LRAT / RDH5), înlocuiesc vitamina A cu o formă deuterată de vitamina A (ALK001) sau ajută la îndepărtarea lipofuscinei prin descompunerea lipofuscinei.

PROGNOSTIC Datorită variabilității clinice ridicate, prognosticul depinde de anumiți parametri (în special vârsta de debut și descoperirile electroretinografice) care pot ajuta clinicianul să furnizeze pacientului o indicație a evoluției bolii.

→**STGD1** poate progresa rapid în câteva luni sau treptat în câțiva ani, ceea ce duce la o scădere severă a acuității vizuale.

→În mod obișnuit, vederea periferică nu este afectată, deși anumiți pacienți pot progresa spre un fenotip de distrofie a conurilor și bastonasele care afectează funcția retinei periferice.

→Consilierea genetică trebuie propusă persoanelor care prezintă mutația cauzatoare de boală, informându-le că există 25% sau 50% risc de a transmite mutația la urmași.



Fig.1: Leziune maculara cu aspect de “bronz batut”, observata la examenul de fund de ochi in bola Stargardt

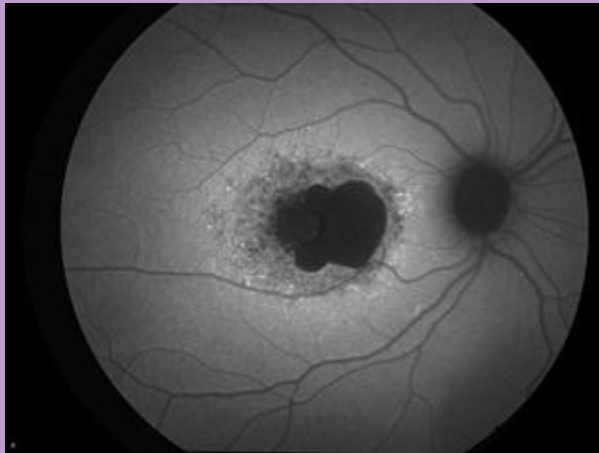


Fig. 2: Autofluorescenta – “silentium coroidian” – in boala Stargardt

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