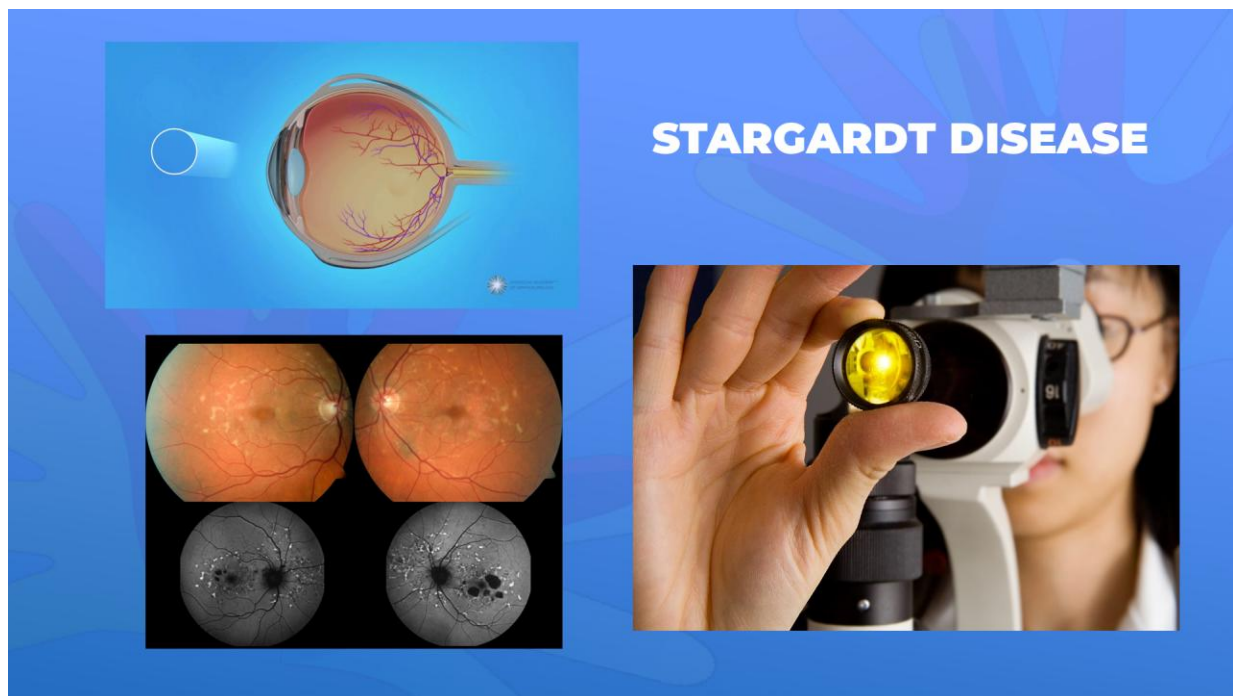




Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Sëmundja Stargard

KNS H 35.3 / Stargardt disease



Sëmundja Stargard është forma më e shpeshtë e distrofisë së makulës që prek përafërsisht një në 10,000 njerëz. Sëmundja zakonisht manifestohet në dekadën e parë apo të dytë të jetës, me shpeshtësi të njejtë te të dy gjinitë.

Mjeku gjerman Karl Stargard i pari e ka përshkruajtur këtë sëmundje në vitin 1909 si një lezion kongjenital i makulës së syrit, dhe për nder të tij sëmundja e ka fituar emrin sëmundja Stargard.

Sëmundja Stargard është formë autosomale recisive e distrofisë së retinës e cila zakonisht karakterizohet me humbje progresive të pamjes qendrore. Kjo vjen si pasojë e njollave të parregullta në fundusin e syrit më saktë në makulë dhe rreth saj, me ngjyrë të verdhë dhe të bardhë.

Kjo sëmundje është trashëguese dhe fëmija e trashëgon kur të dy prindërit bartin mutacione të gjenit ABCA4, por sidoqoftë nuk do të thotë se të gjithë fëmijët e prindërve bartës të këtij gjeni di të jenë të prekur nga kjo sëmundje. Çdo fëmijë ka 25% gjasa të trashëgojë dy kopje të gjenit Stargard (nga një nga secili prindër), që mund ta shkaktojë sëmundjen. Jo çdo prind mund të jetë i sëmurë pasi që kanë vetëm një kopje të gjenit të tillë.

Simptoma që zakonisht i detyron njerëzit të shkojnë te mjeku është ndryshime në pamjen qendrore. Mjeku i cili e ekzaminon retinën e pacientit me sëmundjen Stargard, gjatë ekzaminimit vërren njollat karakteristike të verdha edhe nën makulë.

Sëmundja zakonisht shfaqet gjatë dy dekadave të para të jetës, edhe pse simptomat mund të shfaqen edhe në moshën e pleqërisë madje edhe gje në dekadën e shtatë të jetës.

Edhe pse progresioni dhe agravimi i sëmundjes janë të ndryshueshëm, sëmundja zakonisht karakterizohet me humbje progresive të pamjes qendrore gjë që çon gjer te pamje e turbullt dhe vështirësi adaptimi në errësi. Pamja periferike zakonisht është normale. Shumica e individëve të prekur nga kjo sëmundje gjithashtu kanë probleme me aftësinë vizuale për dallim të ngjyrave.

Gjithashtu mund të jetë prezente edhe fotofobia.

Për shkak të llojlojshmërisë së madhe klinike, prognoza varet nga parametrat e caktuar të cilët i ndihmojnë mjekut që pacientit ti ofrojë informatë për rjedhën e sëmundjes. Sëmundja mund të përparojë shpejt për disa muaj ose gradualisht gjatë disa viteve, por sigurisht çon gjer te humbja e shprehur e mprehtësisë së të pamurit.

Diagnoza klinike bëhet në bazë të ekzaminimeve oftalmologjike siç janë caktimi i mprehtësisë vizuale dhe testimi i fushës së të pamurit, oftalmoskopia, elektroretinografia, angiografia fluoeshente, autofluoeshenca e fundusit dhe tomografia optike, zbulimi i anomalive në makulë dhe zbulimi i njollave të rrumbullakëta dhe të verdha që mund të jenë prezente vetëm në makulën qendrore, por mund të zgjerohen edhe jashtë anastomozave vaskulare (bashkim i enëve të gjakut). Angiografia fluoeshente zbulon një koroid karakteristik të errët te rreth 86% e pacientëve.

Diagnoza mund të vërtetohet me testim gjenetik të ABCA4 gjenit.

Diagnoza prenatale është e mundshme teknikisht por në praksën klinike nuk përdoret.

Aktualisht nuk ka trajtim të disponueshëm për sëmundjen Stargard, por për momentin terapia me zëvendësimin e gjeneve është në zhvillim e sipër. Një tjetër mundësi trajtimi i cili është nën vlerësim, paraqet frenimi i ciklit vizuel me blokimin e veprimit të disa enzimeve mbi retinën.

Masat parandaluese për të ngadalësuar progredimin e sëmundjes përfshijnë mbajtjen e syzeve për dieli që të shmangët eksponimi i tepërt ndaj dritës, si dhe mos konsumohen suplemente të vitaminës A.

Rekomandohen vizita të rregullta te okulisti.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



M E D I S

