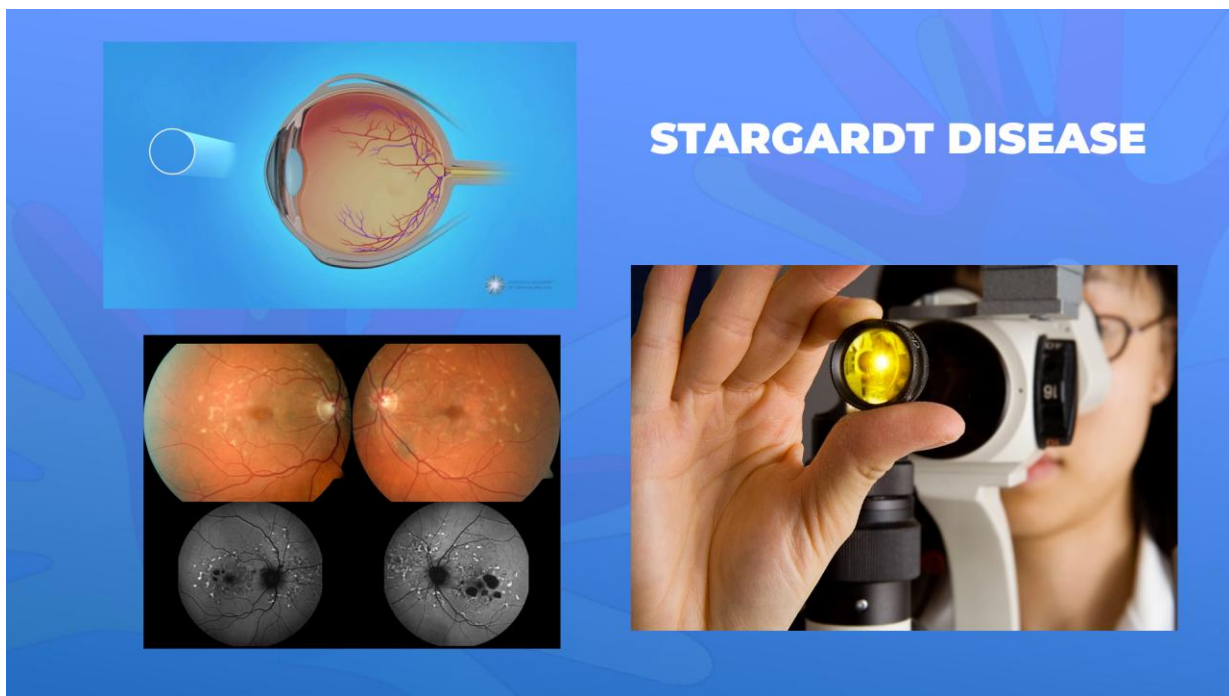




Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Старгардова болест

МКБ Н 35.3 / Stargardt disease



Болеста на Старгард е најчестата форма на наследна макуларна дистрофија која влијае приближно еден од 10.000 луѓе. Болеста обично се манифестира во првата или втората деценија од животот, кај двата пола со подеднаква зачестеност.

Германскиот лекар Карл Старгард прв ја опишал оваа болест во 1909 година како конгенитална лезија на макуларната област на окото, и во негова чест болеста го добива името Старгардова болест.

Старгардовата болест е автозомно рецесивна форма на дистрофија на мрежницата која вообичаено се карактеризира со прогресивно губење на централниот вид. Истата е поврзана со неправилни макуларни и перимакуларни жолто-бели дамки (флеки) на фундусот (очното дно) .

Оваа болест е наследна која се пренесува на децата кога двајцата родители носат мутации на генот во АБЦА4. Но сепак не мора да значи дека сите деца на родителите носители на овој ген ќе бидат заболени од Старгардова болест. Секое дете има 25% шанса да наследи две копии од генот **Старгард** (по еден од секој родител), што може да доведе до појава на болест. Не секој родител може да биде болен затоа што имаат само една копија на таков ген.

Симптом што обично ги тера повеќето луѓе да одат на лекар е промена во централниот вид. Лекарот што ја испитува мрежницата на пациентот со Старгардова болест, гледа карактеристични жолтеникави дамки на и под макулата.

Болеста обично се појавува во текот на првите две децении од животот, иако симптомите можат да се појават и за време на зрелоста се до седмата деценија. Иако прогресијата и тежината на болеста се варијабилни, болеста обично се карактеризира со прогресивно губење на централниот вид кој доведува до заматен вид и повремено поголема тешкотија за прилагодување (адаптација) во мракот. Периферниот вид е обично нормален. Повеќето афектирани лица исто така имаат оштеување во способноста за визуелно разликување на боите. Исто така и фотофобијата може да биде присутна.

Поради високата клиничка варијабилност, прогнозата зависи од одредени параметри кои можат да му помогнат на клиничарот да му обезбеди на пациентот информација за текот на болеста. Болеста може да напредува брзо во текот на неколку месеци или постепено во текот на неколку години, што доведува до сериозно намалување на визуелната острина.

Клиничката дијагноза се поставува врз основа на офталмолошки прегледи како што се одредување на визуелна острина и тестирање на визуелно поле, офталмоскопија, електроретинографија, флуоресцеинска ангиографија, автофлуоресценца на фундусот (очно дно) и томографија со оптичка кохерентност, откривање на макуларни аномалии и жолто-бели округли дамки (флеки) што може да бидат присутни само во централната макула, но може да се прошират и надвор од васкуларните анастомози (спојувања на крвни садови). Флуоресцеинската ангиографија открива карактеристична темна хороида кај околу 85% од пациентите.

Дијагнозата може да се потврди со генетско тестирање на АБЦА4 ген

Пренаталната дијагноза е технички можна, но не се користи во клиничката пракса.

Моментално нема достапен третман за Старгардовата болест, но терапијата со замена на гени во моментот е во фаза на развој. Друга опција за третман што е под евалуација е инхибиција на визуелниот циклус со блокирање на дејството на одредени ензими врз мрежницата.

Превентивните мерки за забавување на прогресијата на болеста вклучуваат избегнување на прекумерно изложување на видлива светлина, со помош на очила за сонце, како и отсуство на внес на додатоци на витаминот А. Се препорачуваат редовни офталмолошки прегледи.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

