

:: Stargardt'n tauti

Orpha number: ORPHA827

YHTEENVETO

Retinan dystrofia, jolle on tyypillistä etenevä keskeisen näön heikkeneminen, epäsäännölliset kellertävät täplät makulassa ja sen ympärillä sekä keskeisen makulan niin sanottu "beaten bronze" atrofia. Tauti puhkeaa yleensä alle 20-vuotiaana, vaikka oireet voivat tulla vasta aikuisiässä ja jopa yli 60-vuotiaana.

Vaikka taudin etenemisnopeus ja vaikeusaste vaihtelevat paljon, se aiheuttaa yleisesti näön heikentymistä ja joskus lisääntyvää vaikeutta hämäränäössä. Perifeerinen näkö on yleensä normaali. Useimmilla on heikko värinäkö ja häikäisyä saattaa myös esiintyä.

Tauti on autosomissa peittyvästi periytyvä ja johtuu mutaatioista *ABCA4*-geenissä, joka koodaa erityisesti retinan tappi- ja sauvasolujen ATP:a sitovaa kuljettajaa (ABCR). ABCR:n toiminnan häiriöt aiheuttavat haitallisten aineiden kertymistä fotoreseptorien ja retinan pigmenttiepiteelin soluihin, mikä lopulta johtaa ko. solujen kuolemaan ja fotoreseptorien vähenemiseen

Kliininen diagnoosi perustuu näön ja näkökenttien tutkimuksiin, oftalmoskopiaan, elektroretinografiaan (ERG), fluoresiiniangiografiaan (FAG), silmänpohjan valokuvaukseen ja silmänpohjan valokerroskuvaukseen (optical coherence tomography eli OCT), jotka paljastavat makulan poikkeavuudet ja kellertävät "kalanpyrstö"- täplät makulassa ja sen ympäristössä. Noin 85 %:lla potilaista näkyy FAG:ssa tyypillinen tumma suonikalvo. Diagnoosi voidaan varmistaa *ABCA4*-geenin testillä.

Tautiin ei toistaiseksi ole hoitoa saatavilla. Taudin etenemistä hidastavia hoitoja ovat silmien suojaaminen liialliselta valolta ja A-vitamiinin käytön välttäminen. Säännöllisiä silmätutkimuksia suositellaan. Taudin oireiden suuren vaihtelevuuden vuoksi sen ennuste riippuu mm. alkamisikästä ja ERG-löydöksistä. Se voi edetä nopeasti muutamassa kuukaudessa tai vähitellen useiden vuosien aikana aiheuttaen vaikean näön heikkenemiseen. Tyypillistä on, että silmän perifeerinen näkö säilyy.

Esiintyvyyden on arvioitu olevan 1/8 000 -1/10 000 kaikkialla maailmassa.



Asiantuntijat:

- Dr Nathalie BAX
- Prof Carel HOYNG
- Dr Jeroen KLEVERING

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: September 2014

Translation updated: October 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

