

## :: Νόσος του Stargardt

Αριθμός Orphanet: ORPHA 827

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος του Stargardt είναι μια μορφή νεανικής κληρονομικής εκφύλισης της ωχράς κηλίδας που χαρακτηρίζεται από διακριτές κιτρινωπές στρογγυλές ή σκαφοειδείς κηλίδες γύρω από την ωχρά κηλίδα στο επίπεδο του μελαχρωστικού επιθηλίου του αμφιβληστροειδούς ( gre). Η νόσος του Stargardt είναι η πιο κοινή κληρονομική δυστροφία της ωχράς κηλίδας. Ο επιπολασμός εκτιμάται μεταξύ 1 στους 8.000 και 1 στους 10.000. Η έναρξη της νόσου συμβαίνει συνήθως κατά την πρώτη ή τη δεύτερη δεκαετία της ζωής με μειωμένη οπτική οξύτητα. Στα αρχικά στάδια, στην ωχρά κηλίδα φαίνεται συνήθως διακριτές μεταβολές του gre, ενώ αργότερα δημιουργείται μια οριζόντια ωοειδής ζώνη ατροφίας σφυρήλατου χαλκού. Στα τελικά στάδια, η ωχρά κηλίδα μπορεί να συνδέεται με χοριοειδική δυστροφία κεντρικής περιοχής. Η αγγειογραφία με φλουορεσκεΐνη αποκαλύπτει τον χαρακτηριστικό σκούρο χοριοειδή ("σιωπή του χοριοειδούς"), που πιθανότατα προκύπτει από τη συσσώρευση της λιποφουσκίνης στο gre. Αυτή η ασθένεια κληρονομείται συνήθως με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο, αλλά έχουν αναφερθεί κάποια γενεαλογικά δέντρα με επικρατητικό τρόπο κληρονομικότητας. Ο αυτοσωματικό τύπος έχει συσχετιστεί με μεταλλάξεις στο γονίδιο *ABCR*, το οποίο κωδικοποιεί μια διαμεμβρανική πρωτεΐνη μεταφορέα που εκφράζεται στα εξωτερικά τμήματα των ραβδίων. Δεν υπάρχει σήμερα διαθέσιμο θεραπεία για τη νόσο του Stargardt

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr August DEUTMAN

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2003

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1