

De ziekte van Stargardt

Algemeen

De ziekte van Stargardt is ook bekend onder de naam fundus flavimaculatus. Het is een erfelijke afwijking van het centrum, ofwel gele vlek van het netvlies (macula). De macula is het meest gevoelige deel van het netvlies, waarmee we de kleinste details kunnen zien. De afwijking van de macula veroorzaakt een daling van de gezichtsscherpte. Het perifere gezichtsveld blijft intact. Ook het kleurenzien kan verminderen. Er kan uiteindelijk een grijze vlek in het midden van het gezichtsveld ontstaan.

Klachten

De achteruitgang in het zien begint meestal voor de leeftijd van 20 jaar. De ziekte uit zich door een afname in gezichtsscherpte, die niet met een bril kan worden gecorrigeerd. Ook kan de aanpassing aan de overgang van licht naar donker trager verlopen. Later kan de ziekte vlekken geven in het centrale gezichtsveld, die uiteindelijk kunnen vervloeien tot een grotere centrale vlek. De aandoening is progressief, wat betekent dat de ziekte door de jaren heen langzaam steeds meer klachten kan gaan geven. Bij sommige patiënten kan er plotseling een snelle achteruitgang zijn waarna, de ziekte jarenlang vrij stabiel is. Bij andere patiënten kan de achteruitgang veel geleidelijker gaan. Op de leeftijd van 50 jaar heeft 50% van de patiënten een gezichtsscherpte van 10%.

Diagnose

In de vroege fase van de ziekte is de diagnose soms moeilijk te stellen door een oogarts, omdat er bij het algemene onderzoek weinig kenmerkende afwijkingen te zien zijn. Later in het ziekteproces kunnen in het netvlies kenmerkende afwijkingen ontstaan, zoals gele vlekjes rondom de macula. Moderne imaging technieken die de laatste jaren beschikbaar zijn gekomen, zoals de OCT scan en autofluorescentie (AF), kunnen de aandoening ook al in een vroeg stadium opsporen. De oogarts kan aanvullend onderzoek afspreken, zoals onderzoek van de gezichtsvelden (perimetrie), kleurenzien, en onderzoek van de elektrische activiteit van het netvlies (electro-fysiologische onderzoek). Door de combinatie van uitslagen kan meestal de diagnose worden gesteld. Het is tegenwoordig soms ook mogelijk om door middel van bloedonderzoek de afwijkingen in het erfelijk materiaal (DNA-onderzoek) aan te tonen.

Erfelijkheid

De ziekte van Stargardt is een erfelijke ziekte. De overerving is autosomaal recessief. Dit betekent dat de ouders van de patiënt beide dragers zijn van de ziekte. De drager van de ziekte krijgt zelf geen klachten. Eventuele kinderen van patiënten zijn ook weer dragers van de ziekte, en krijgen zelf dus geen klachten (tenzij de partner van de patiënt toevallig zelf ook drager is). Als beide ouders drager zijn van een autosomaal recessieve aandoening heeft een kind van deze ouders 25% kans op het krijgen van de ziekte en 50% kans om alleen drager te worden.

De ziekte van Stargardt is de meest frequent voorkomende vorm van erfelijke macula afwijkingen bij jonge mensen. Stargardt komt ongeveer bij 1 op de 10.000 mensen voor. In 1997 werd ontdekt dat afwijkingen in het zogenaamde ABCA4-gen verantwoordelijk zijn

voor de ziekte van Stargardt. Een gen is een stukje erfelijk materiaal dat informatie bevat voor een erfelijke eigenschap. Door de afwijking is het transport van een vitamine A product over de membranen van lichtgevoelige cellen (fotoreceptoren) in het netvlies verstoord. Daardoor ontstaat er een ophoping van afvalproducten in het pigmentblad van het netvlies, met als gevolg beschadiging van de fotoreceptoren.

Klinische genetica

Omdat Stargardt een erfelijke ziekte is, bestaat er de mogelijkheid om door de oogarts naar de afdeling Klinische Genetica verwezen te worden. Op de afdeling Klinische Genetica wordt erfelijkheidsadviesing gegeven. Erfelijkheidsadviesing gaat over de kans op het krijgen of doorgeven van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in de familie. Een onderdeel van erfelijkheidsadviesing is erfelijkheidsonderzoek. Dit is onderzoek om vast te stellen op welke manier een bepaalde aandoening erfelijk is. Zo mogelijk wordt in het erfelijkheidsmateriaal de oorzaak opgespoord. Deze taken worden uitgevoerd door klinisch genetici. Klinisch genetici zijn medisch specialisten. Omdat het bekend is bij de ziekte van Stargardt in welk gen de mutatie zich bevindt, kan de diagnose door middel van onderzoek van het DNA vaak bevestigd worden. Om dezelfde reden kan de oogarts ook zelf het onderzoek naar een mutatie in het ABCA4-gen aanvragen.

Behandeling

Er bestaat geen behandeling voor de ziekte van Stargardt. Bij sommige vormen van niet-erfelijke maculadegeneratie, die op oudere leeftijd ontstaat, worden voedingssupplementen aanbevolen. Op theoretische gronden zou echter een overmatig gebruik van vitamine A bij de ziekte van Stargardt juist schadelijk kunnen zijn. Een positief effect van andere voedingssupplementen is door middel

van wetenschappelijk onderzoek nooit aangetoond. Ook is het nog nooit aangetoond dat overmatige blootstelling aan zonlicht schadelijk zou zijn bij de ziekte van Stargardt. Maar op theoretische gronden lijkt het verstandig om onder extreme omstandigheden (strand- en bergvakanties) een goede zonnebril te dragen.

Er wordt op dit moment in verschillende delen van de wereld onderzoek gedaan naar nieuwe behandelingen voor erfelijk netvliesandoeningen in het algemeen en Stargardt in het bijzonder. Maar of en wanneer er voor Stargardt patiënten een zinvolle behandeling zal komen is niet te voorspellen.

Hulpmiddelen en begeleiding

Door middel van bijvoorbeeld een loep, beeldscherm vergroeters en voorleesapparaten en speciale programma's voor de computer, kan in geval van een ernstige daling van de gezichtsscherpte het functioneren van de slechtziende worden verbeterd. Het voorschrijven van dergelijke hulpmiddelen bij volwassenen wordt op de afdeling oogheelkunde UMCG gedaan op de 'Poli Revalidatie Slechtzienden (PRS)'. Dit spreekuur wordt verzorgd in samenwerking met Visio. Visio is een organisatie die informatie en advies biedt bij slechtziendheid en verschillende vormen van revalidatie en begeleiding geeft. Kinderen met slechtziendheid kunnen rechtstreeks verwezen worden naar Visio.

Patiënten verenigingen en andere informatie

Visio: <https://www.visio.org/home/>

Bartimeus: <https://www.bartimeus.nl>

Oogvereniging: <https://www.oogvereniging.nl/ledengroep/retina/>