



RETINITIS PIGMENTOSA
FORENINGEN I NORGE

Har du eller noen du står nær Stargardts sykdom eller retinitis pigmentosa? Da kan du bli medlem av Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge. Slik hjelper du deg selv eller andre som har Stargardts eller RP.

Stargardts sykdom

Informasjon fra RP-foreningen

Du kan melde deg inn i RP-foreningen i Norge på en av følgende måter:

Telefon: +47 994 69 543

E-post: post@rpfn.no

Internett: www.rpfn.no (velg: Bli medlem)

Følgende må besvares:

Navn

Adresse

Postnummer og sted

Fylke

Fødselsdato (dd.mm.åååå)

Telefon

E-post

Ønsker RP-nytt i vanlig skrift, i DAISY-format eller per e-post

Ønsker/ ønsker ikke å bli kontaktet på telefon av en av foreningens likepersoner.



STARGARDTS SYKDOM

En form for genetisk betinget netthinnesykdom har fått navnet Stargardts sykdom, etter den tyske øyelegen Karl Bruno Stargardt som i 1909 beskrev sykdommen. Den er også blitt kalt Stargardt macula dystrofi, juvenil maculadegerasjon og fundus flavimaculatus, men Stargardts, eller Stargardts dystrofi, er nå den vanligste diagnosebetegnelsen.

Mens de aller fleste arvelige netthinnesykdommene, samlet under diagnosebetegnelsen retinitis pigmentosa, først fører til tap av synscellene i netthinnens periferi, stavene, er det netthinnens sentrale del, macula, og den type synsceller som kalles tapper, som i utgangspunktet rammes ved Stargardts.

Sykdomsbildet minner om det som foreligger hos mange eldre, som får såkalt aldersrelatert maculadegenerasjon (AMD), med gradvis økende tap av skarpsyn og fargesyn. Men siden Stargardts er genetisk betinget, kommer symptomene tidlig. Derfor brukes begrepet "juvenil", og de fleste får en diagnose i barn- eller ungdom. Det er altså tap av sentralsynet som er karakteristisk for Stargardts. Sidesynet beholdes i de fleste tilfeller. Epidemiologiske studier anslår at hyppigheten av Stargardts er ca. 1 per 12.000. Vi har ingen statistikk for Norge, men bruker vi dette anslaget vil det gi nærmere 500 personer med Stargardts.

En øyespesialist vil forholdsvis lett kunne stille diagnosen fordi pasienten har karakteristiske gulhvite flekker, kalt lipofucin, under macula. Flekkene kan spre seg utover i en slags ring, og ser ofte ut som en fiskehale.

Lipofucin er normalt et biprodukt av virksomheten i cellene, avfallsstoffer som netthinnens nærings- og transportvev, kalt RPE, tar seg av og fjerner. Men ved Stargardts foreligger nesten alltid genfeil (mutasjoner) i et gen som kalles ABCA4. Genfeilene gir proteiner som ikke funksjonerer på riktig vis, og gir opphopning av avfallsproduktet lipofucin og synstap. ABCA4-genet har en lang rekke mutasjoner og utviklingen av sykdommen vil være påvirket av hvilken mutasjon det er. Om lag 95% av alle Stargardts-tilfeller skyldes genfeil i ABCA4. Noen svært sjeldne tilfeller skyldes mutasjoner i andre gener, og moderne forskning har tatt i bruk betegnelsen Stargardts 1, 2, 3 og 4 for å dekke hele gruppen.

Noen mutasjoner i ABCA4 gir andre former for netthinnesvikt, men de aller fleste resulterer i Stargardts.

Stargardts er nesten alltid arvet gjennom såkalt autosomal recessiv arvegang. Det betyr at begge foreldre har vært bærere av genfeilen, men har ett friskt og ett sykdomsbærende gen hver. Hvert barn har da 25% sjanse for å arve det sykdomsframkallende Stargardts-genet fra begge foreldre, og dermed utvikle sykdommen. Søskene kan være bærere, men får ikke sykdomsutslag når de har fått et normalt gen fra den ene av foreldrene.

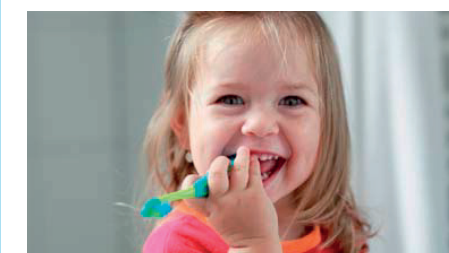
En av de uvanlige variantene av sykdommen har dominant arvegang, med utgangspunkt i et annet gen, ELOVL4. Da er mutasjonen arvet fra bare en av foreldrene, og det er 50% sjanse for utslag hos barnet.

Det er i dag ingen behandling for Stargardts, men det er i gang eksperimentelle, kliniske forsøk med genterapi både i USA og Europa. Genterapi betyr tilførsel av friske gener til netthinnen, slik at den riktige proteinproduksjonen kommer i gang. Det arbeides også med forsøk med medikamenter som man håper vil bremse opphopningen av lipofucin.

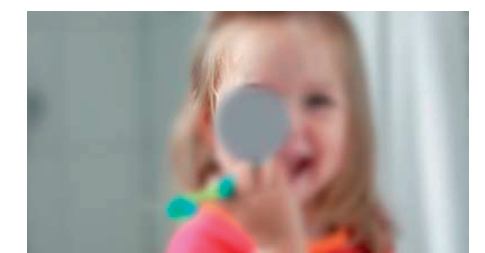
Personer med Stargardts bør ikke bruke behandling med relativt store dose med A-vitamin (palmitat), som i grundige studier på 1990-tallet viste seg å kunne ha en viss bremseeffekt på synstapet for noen personer med retinitis pigmentosa. Bruk av A-vitamin, i store doser, kan føre til økende opphopning av lipofucin hos Stargardts-pasienter.

Stargardts-genet ABCA4 har vært kjent siden 1997. Genet inngår i den type gentesting som nå foretas ved mange laboratorier i Europa og USA. Øyeavdelingene ved Oslo universitetssykehus og Haukeland universitetssykehus foretar gentesting og bygger opp registre som vil være viktige når det en dag foreligger godkjente behandlingsformer.

RP-foreningen arbeider for alle med arvelige netthinnesykdommer, også Stargardts, og har medlemmer med denne diagnosen.



Normalt syn



Stargardts sykdom