

CLINICAL ASPECTS, DIAGNOSIS AND TREATMENT OF STARGARDT

Cusnir Valeriu, Dumbraveanu Lilia, Bobescu Doina

Department of Ophthalmology-Optometry, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. Stargardt disease is the commonest inherited macular dystrophy, caused by the ABCA4 gene mutation, with an incidence of 1: 8,000-10,000 and same frequency in both sexes. It starts in childhood or adolescence, rarely in adulthood, progressively affecting central vision and adaptation to darkness. **Objective of the study.** Assessment of clinical aspects of Stargardt disease, its diagnosis and treatment. **Material and Methods.** We report 8 clinical cases of patients with Stargardt disease from our clinic. They were investigated by the following methods: determination of visual acuity with and without correction, biomicroscopy, tonometry, ophthalmoscopy, perimetry, ocular coherence tomography and fluorescent angiography. **Results.** Complaints: central scotomas, dyschromatopsia, maladaptation to darkness. In 6 patients the disease started before 18 y.o., 1 at 20, 1 at 38 y.o.. 5 patients had relatives with macular dystrophy. Perimetry: central scotomas, in 2 patients - narrowing of VF. OCT: reduction of foveal thickness and a disruption of subfoveal outer retinal layers. FA: dark choroids, at the level of flecks - hypofluorescent spots, at the level of atrophied RPE - hyperfluorescent areas. There is no specific treatment, only low vision devices, sun protection, avoidance of vitamin A supplements. For research are gene therapy and stem cell transplantation - RPE cells. **Conclusion.** (1) Early diagnosis of Stargardt disease allows to take the necessary measures to slow the progression of the disease and improve the patient's quality of life. (2) If the disease starts later, the visual prognosis is better.

Keywords: Stargardt disease, macular dystrophy, ABCA4 gene.

ASPECTE CLINICE, DIAGNOSTICE ȘI DE TRATAMENT ÎN MALADIA STARGARDT

Cușnir Valeriu, Dumbrăveanu Lilia, Bobescu Doina

Catedra de oftalmologie-optometrie, USMF „Nicolae Testemitanu”

Introducere. Maladia Stargardt e cea mai frecventă distrofie maculară înăscută, determinată de mutația genei ABCA4, incidența 1:8 000-10 000 și frecvență egală la ambele sexe. Debutază în copilărie sau adolescență, rar la maturitate, afectând progresiv vederea centrală la ambii ochi și adaptarea la întuneric. **Scopul lucrării.** Recunoașterea aspectelor clinice ale maladii Stargardt, diagnosticul și tratamentul acesteia. **Material și Metode.** Prezentăm cazurile clinice a 8 pacienți cu maladia Stargardt, care s-au adresat în clinica noastră. Ei au fost investigați prin următoarele metode: determinarea acuității vizuale cu și fără corecție, biomicroscopie, tonometrie, oftalmoscopie, perimetrie, tomografie în coerență optică, angiografie fluorescentă. **Rezultate.** Acuze: scotoame centrale, discromatopsii, deficit de adaptare la întuneric. La 6 pacienți boala a debutat până la 18 ani, 1 la 20, 1 la 38 de ani. 5 aveau rude cu distrofie maculară. Perimetrie: scotoame centrale, la 2 pacienți - îngustarea periferică CV. OCT: subțierea retinei în maculă, prezența punctelor hiperreflective la nivelul EPR și a straturilor nucleare externe. AF: coroidă întunecată, la nivelul punctelor hiperreflective – pete hipofluorescente, la nivelul EPR atrofiat – arii hiperfluorescente. Nu există tratament specific, doar dispozitive speciale, protecție solară, evitarea suplimentelor cu vitamina A. În studiu - terapia genică și transplantul de celule stem - celule EPR. **Concluzii.** (1) Diagnosticul precoce al maladii Stargardt permite întreprinderea măsurilor necesare pentru a încetini progresia bolii și a ameliora calitatea vieții pacientului. (2) Dacă boala debutează mai târziu, prognosticul vizual este mai bun.

Cuvinte-cheie: maladia Stargardt, distrofie maculară, gena ABCA4.