

Informatie over de ziekte van Stargardt

Wat is de ziekte van Stargardt?

De ziekte van Stargardt is een erfelijke aandoening van het netvlies. Hierbij gaat de functie van de macula (gele vlek van het netvlies) in de loop der tijd achteruit. Met de macula lezen we en zien we kleuren. De belangrijkste klacht is een daling van het gezichtsvermogen. De ziekte van Stargardt begint meestal op de basisschoolleeftijd, waarna vrij snelle achteruitgang van het centrale gezichtsvermogen optreedt. De rest van het netvlies (het perifere gezichtsveld) blijft goed bij Stargardt. De meeste patiënten worden ernstig slechtziend. Er zijn echter ook mensen, bij wie de aandoening later begint en langzamer verloopt. Ongeveer 1 op de 10.000 mensen heeft de ziekte van Stargardt.

Welke medische adviezen zijn er?

Er is nog geen behandeling voor de ziekte van Stargardt. Er wordt wel wetenschappelijk onderzoek gedaan naar mogelijke behandelingen. U kunt hiernaar informeren tijdens de periodieke controle bij de oogarts en/of bij uw klinisch geneticus. Het gebruik van voedingssupplementen met (hoge dosis) vitamine A wordt afgeraden.

Wat is de oorzaak?

De ziekte van Stargardt wordt veroorzaakt door afwijkingen in het *ABCA4*-gen. Dit gen speelt een rol bij de stofwisseling in het netvlies. Bij de ziekte van Stargardt werkt het *ABCA4*-gen niet goed en dit leidt tot ophoping van afvalproducten in het netvlies.

Hoe erft de ziekte van Stargardt over?

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. De ziekte van Stargardt erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen de aandoening als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Een persoon met de ziekte van Stargardt geeft aan zijn/haar kinderen altijd één afwijkend *ABCA4*-gen door. Alle kinderen van een persoon met de ziekte van Stargardt zullen daarom drager zijn van deze aandoening. Kinderen kunnen alleen de ziekte van Stargardt (of een andere netvlies-aandoening) krijgen, als ze ook van de andere ouder een afwijkend *ABCA4*-gen erven.

In de algemene bevolking is ongeveer 1 op de 20 personen drager van de ziekte van Stargardt. Mutaties in het *ABCA4*-gen kunnen, naast de ziekte van Stargardt, ook andere netvlies-aandoeningen zoals retinitis pigmentosa of kegelstaafdystrofie veroorzaken. Bij deze aandoeningen is het gehele netvlies aangedaan, niet alleen de macula. Welke aandoening ontstaat, is mede afhankelijk van de soort mutatie. Andere familieleden van een persoon met de ziekte van Stargardt kunnen ook drager zijn. Dragerschapsonderzoek bij familieleden en evt. partners is mogelijk.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/ziekte-van-stargardt>

https://www.oogartsen.nl/oogartsen/glasvocht_netvlies/macula_degeneratie_juveniel/#st

<https://www.moorfields.nhs.uk/condition/stargardt-disease> (Engels)

31 maart 2021.