



The FOUNDATION
FIGHTING BLINDNESS

Feuille d'information MALADIE DE STARGARDT

La dystrophie maculaire de Stargardt est une maladie héréditaire de l'œil caractérisée par la baisse progressive de la vision centrale. La vision commence souvent à baisser à l'adolescence. Au Canada, environ une personne sur 10 000 souffre de la maladie de Stargardt.

Les symptômes de la maladie de Stargardt sont semblables à ceux de la dégénérescence maculaire liée à l'âge, bien que ses causes soient différentes. Comme les symptômes s'installent relativement tôt dans la vie, la maladie est parfois appelée dégénérescence maculaire juvénile. La maladie est aussi appelée *fundus flavimaculatus*.

Premiers symptômes

La maladie de Stargardt est en général diagnostiquée avant l'âge de 20 ans, bien que, dans quelques cas, il puisse ne pas y avoir de perte de vision importante avant l'âge de 30 ou 40 ans. Les symptômes sont une diminution graduelle de la capacité de distinguer les menus détails et les couleurs et de reconnaître les visages.

Description médicale

La maladie de Stargardt porte surtout atteinte à la macula, partie centrale de la rétine. En présence de la maladie de Stargardt, une substance appelée lipofuscine s'accumule lentement parmi les cellules de l'épithélium rétinien pigmenté (ERP). Normalement, les cellules de l'ERP éliminent les déchets comme la lipofuscine, mais en présence de la

maladie de Stargardt, elles sont débordées. Petit à petit, les cellules perdent leur capacité d'éliminer la lipofuscine et de soutenir et nourrir les cellules rétinienne sensibles à la lumière, soit les photorécepteurs, en particulier les photorécepteurs à cônes du centre de la rétine, qui sont responsables de la perception des menus détails et des couleurs.

L'examen de la rétine d'une personne atteinte de la maladie de Stargardt peut révéler la présence de taches jaunâtres sur et sous la macula. Ces taches sont des dépôts de lipofuscine.

Diagnostic

Si l'ophtalmologiste décèle des changements de l'acuité visuelle (netteté de la vision) et soupçonne la présence de la maladie de Stargardt, les tests ci-dessous peuvent permettre de clarifier le diagnostic.

Pour l'**angiographie à la fluorescéine**, on utilise un colorant (la fluorescéine) pour examiner le fond de l'œil. On injecte le colorant dans le bras, puis une caméra enregistre la progression du colorant dans les vaisseaux sanguins du fond de l'œil. Chez les patients qui souffrent de la maladie de Stargardt, la choroïde apparaît en général noire en raison d'une accumulation de lipofuscine sous la rétine, ce qui assombrit l'arrière-plan des images rétinienne.

Le **test du champ visuel** permet au médecin de détecter et de surveiller les taches noires dans le champ de vision en demandant au patient de noter les éclairs lumineux qu'il perçoit. Il permet de déterminer quelle partie du champ visuel est atteinte et comment.

L'électrorétinographie (**ERG**) mesure les réponses électriques de la rétine à la lumière. Pour ce test, on expose l'œil à des éclairs lumineux après y avoir placé un verre de contact spécial. Le test contribue à distinguer la maladie de Stargardt d'autres maladies.

Les tests ci-dessus sont en général suffisants pour diagnostiquer la maladie de Stargardt, mais on peut faire des tests génétiques pour confirmer le diagnostic. La consultation génétique peut aussi vous aider, vous et les membres de votre famille, à mieux comprendre la maladie.

Évolution de la maladie

Avec l'évolution de la maladie de Stargardt, la vision devient moins nette et une tache noire peut apparaître et grossir dans la vision centrale. Vers le milieu de la vie, la plupart des personnes sont aveugles au sens de la loi en raison de la perte de vision centrale, mais la vision périphérique est en général très peu touchée et conservée pendant toute la vie. Les appareils de basse vision peuvent être utiles. Aux stades avancés de la maladie de Stargardt, la perception des couleurs est souvent altérée.

Génétique de la maladie de Stargardt

La maladie de Stargardt est une maladie génétique causée par des mutations d'un gros gène, *ABCA4*. Ces mutations empêchent le gène *ABCA4* de produire une protéine essentielle à la vision, ce qui finit par entraîner une accumulation de lipofuscine dans la rétine.

Dans la plupart des cas, les parents d'une personne atteinte de la maladie de Stargardt ont tous les deux un gène *ABCA4* lésé. Un enfant qui hérite d'un gène lésé de chacun de ses parents sera touché : c'est ce qu'on appelle « transmission sur le mode autosomique récessif ». Comme la division des gènes est aléatoire, dans ces familles, environ un quart des enfants souffriront de la maladie de Stargardt, mais les chances d'avoir un enfant atteint de la maladie sont de 25 % à chaque grossesse. Chez les personnes atteintes de la maladie de Stargardt, le risque d'avoir un enfant atteint de la maladie est toutefois faible.

Il y a aussi une autre maladie appelée maculopathie de type Stargardt. Cette maladie est causée par des mutations du gène *ELOVL4*. Dans ce cas, un seul gène lésé suffit pour causer la maladie : c'est ce qu'on appelle « transmission sur le mode autosomique dominant ».

La maculopathie de type Stargardt peut survenir dans plusieurs générations au sein d'une famille. Les tests et la consultation génétiques peuvent permettre de faire la distinction entre ces maladies.

Traitement

Aucun traitement n'est actuellement approuvé pour prévenir ou ralentir la perte de vision associée à la maladie de Stargardt. Les personnes atteintes doivent néanmoins subir des examens réguliers de la vue, même en l'absence de modifications de la vision, pour éviter les complications graves mais traitables qui peuvent aggraver la déficience visuelle, telles que l'œdème maculaire.

Recherche

De nombreux groupes de recherche s'intéressent au développement de traitements contre la maladie de Stargardt. Deux types de traitement ont déjà atteint le stade des essais cliniques.

La **thérapie génique** consiste à introduire des gènes sains dans les cellules rétiniennes pour remplacer les gènes mutants, ce qui pourrait permettre de stopper ou de ralentir l'accumulation de

lipofuscine et de prévenir l'aggravation de la perte de vision. Une compagnie pharmaceutique, Oxford Biomedica, a commencé à évaluer l'innocuité chez l'humain d'une thérapie génique appelée StarGen. Veuillez consulter notre feuillet d'information sur la thérapie génique pour obtenir de plus amples renseignements.

Un deuxième ensemble d'essais cliniques évalue la **greffe de cellules de l'ERP** dérivées de cellules souches pour aider la rétine à éliminer l'accumulation de lipofuscine, ce qui pourrait prévenir ou ralentir l'aggravation de la perte de vision. Les premiers essais sur ce traitement sont en cours. Veuillez consulter notre feuillet d'information sur les cellules souches pour obtenir de plus amples renseignements.

Mis à jour le 15 février 2013 : *Ce feuillet d'information a été revu par la D^{re} Nupura Bakshi, Hôpital Mount Sinai et Hôpital St. Michael's, Université de Toronto*

Appuyez la recherche sur la protection de la vue en faisant un don à la Foundation Fighting Blindness

1.800.461.3331 • ffb.ca  