



Stargardts sjukdom

Ulrika Kjellström, Skånes Universitetssjukhus, Lund

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Upplägg

- Typiska symptom och undersökningsfynd vid Stargardts sjukdom
- Hur ställer vi diagnosen; elektrofysiologiska undersökningar
- Lite genetik
- Vad är det som går fel vid Stargardts?
- Associerade näthinnesjukdomar
- Behandlingsmöjligheter?
- Framtiden?

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Stargardts sjukdom

- Ärftlig näthinnesjukdom som drabbar gula fläcken
- Symptomen debuterar ofta i 8-15-årsåldern
- Nyttillkomna lässvårigheter – problem i skolan
- Ljuskänslighet – ovilja att leka utomhus



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Stargardts sjukdom

Kliniska fynd

- lågt visus (från ~ 0,4 tidigt i förloppet till < 0,1)

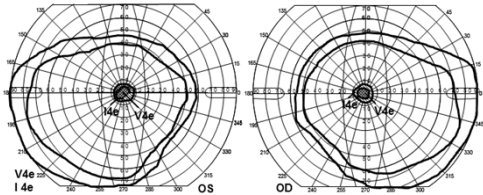
Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Stargardts sjukdom

Kliniska fynd

- lågt visus (från ~ 0,4 tidigt i förloppet till < 0,1)
- centrala skotom men normala yttergränser vid synfältsundersökning



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Stargardts sjukdom

Ögonbottenfynd

- ofta normalt utseende hos barn



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Stargardts sjukdom

Ögonbottenfynd

- ofta normalt utseende hos barn
- med tiden tilltagande atrofier av RPE i makula
- djupt belägna orangegula fläckar kring makula och/eller i midperiferin



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Stargardts sjukdom

Ögonbottenfynd

- ofta normalt utseende hos barn
- med tiden tilltagande atrofier av RPE i makula
- djupt belägna orangegula fläckar kring makula och/eller i midperiferin



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Stargardts sjukdom

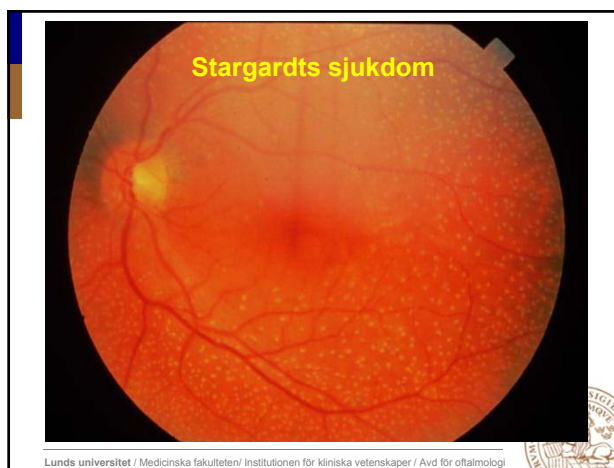
Ögonbottenfynd

- ofta normalt utseende hos barn
- med tiden tilltagande atrofier av RPE i makula
- djupt belägna orangegula fläckar kring makula och/eller i midperiferin



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi





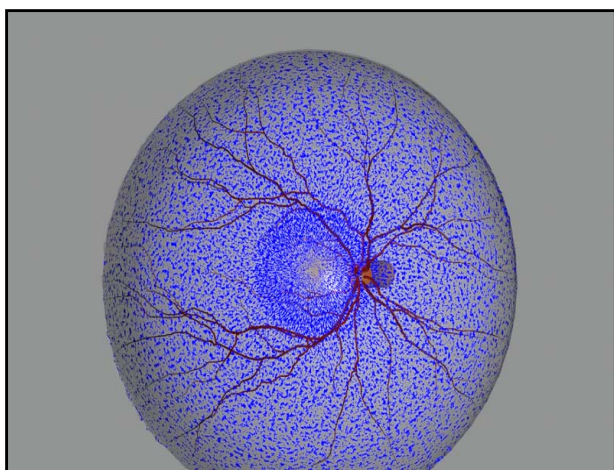
Stargardts sjukdom

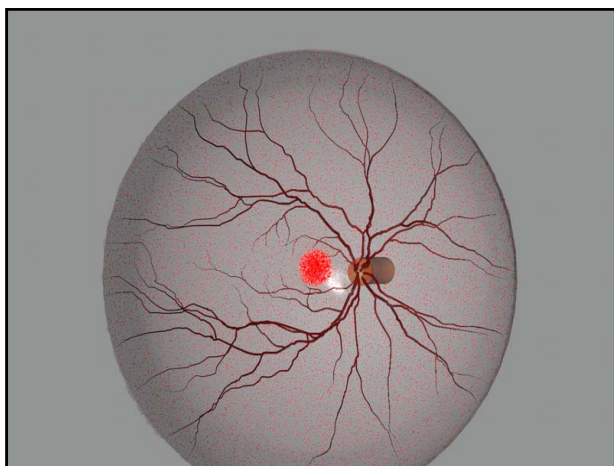
Initialt svårt att ställa diagnosen eftersom ögonbottenundersökningen kan vara normal

- Elektrofysiologiska undersökningar som mäter funktionen i näthinnan objektivt
- OCT (optisk koherenstomografi) som visar morfologin i näthinnan



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi





Fullfältselektroretinografi ffERG



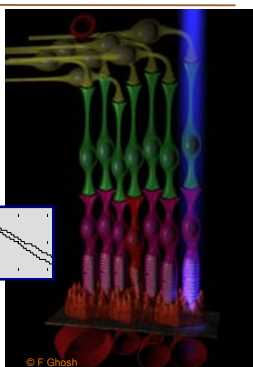
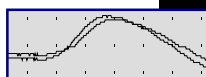
- näthinnans totala elektriska aktivitet registreras
- kontaktlinselektrod på ögat
- ögat stimuleras m ljus från en s.k. Gantzfeldt skärm

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



ffERG stavstimulering

- mäter stavfunktion – mörkerseende & perifera synfältet
- svagt blått eller vitt ljusstimulus
- mörkeradapterat öga
- ingen bakgrundsbelysning

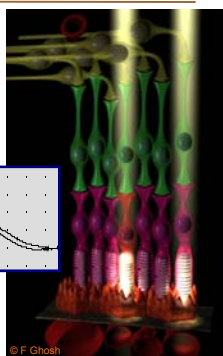
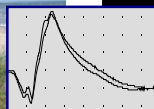


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



ffERG kombinerad stav – och tappstimulering

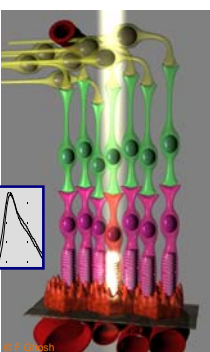
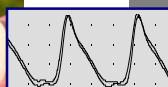
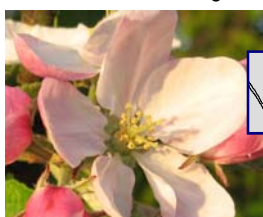
- mäter näthinnans totala funktion
- starkt vitt ljusstimulus
- mörkeradapterat öga
- ingen bakgrundsbelysning



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

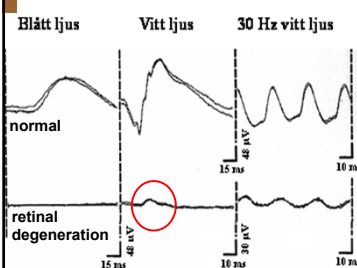
ffERG – tappstimulering

- tappar – färgseende & detaljskärpa
- starkt vitt blinkande ljusstimulus (30 Hz flicker)
- mörker – eller ljusadapterat öga
- utan eller med bakgrundsbelysning

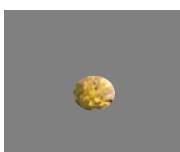


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

ffERG – RP program

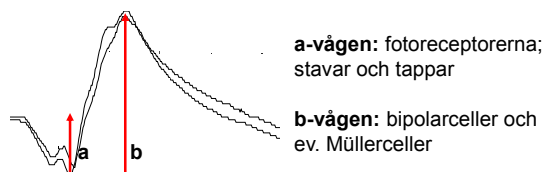


specialprogram för pat med mycket låga svar
särskilda bandpassfilter
medelvärde av 200
"sweeps" istället för 20



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

ffERG – amplitud

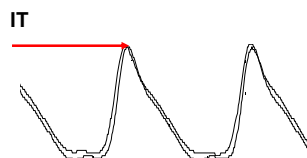


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

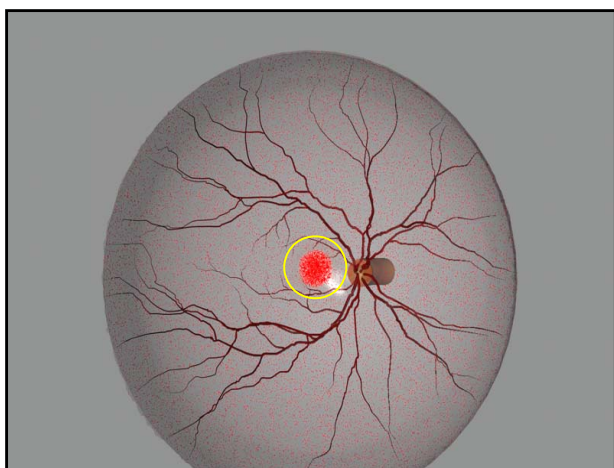


ffERG – överledningstid

- överledningstid = implicit time, IT
- tiden från ljusstimulering till toppen av b-vågen
- mått på risk för progress

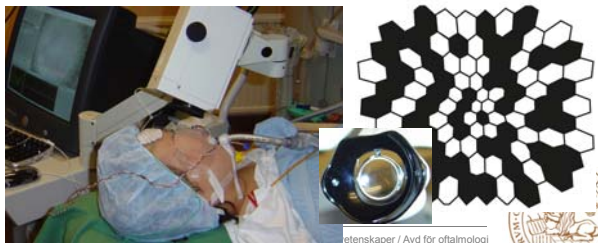


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

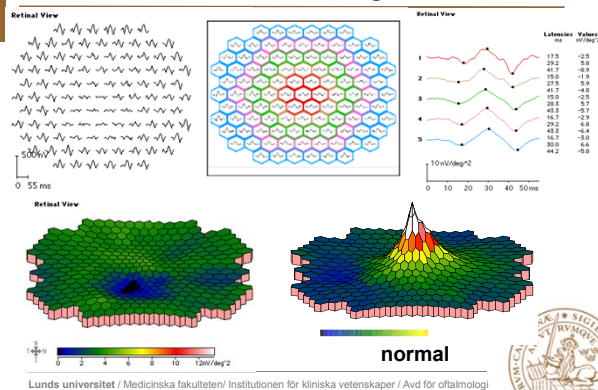


Multifokal elektroretinografi mERG

- mäter funktionen i tapparna i gula fläcken och näthinnans mest centrala delar (områden som står för detaljsynskärpa)
- ljusanpassat öga – med kontaktlinselektrod
- särskilt stimuleringsmönster uppbyggt av svarta och vita sexkanter som slumpmässigt skiftar mellan svart och vitt



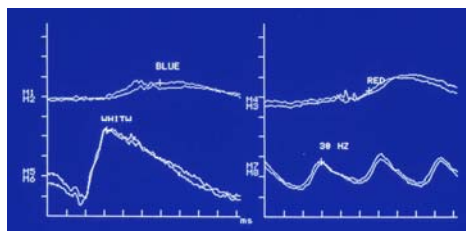
Multifokal elektroretinografi mERG



Stargards sjukdom

Typiska ERGfynd

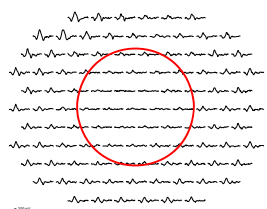
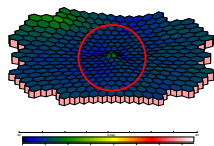
- normalt fERG



Stargards sjukdom

Typiska ERGfynd

- normalt ffERG
- reducerat mERG



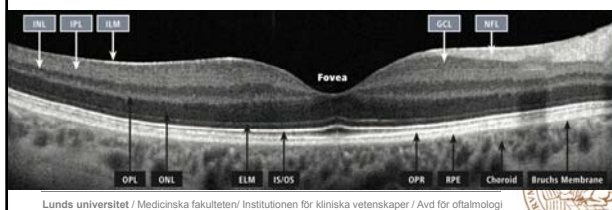
Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Utredning

Morfologisk undersökning av näthinna, glaskropp och pigmentepitel

Optisk koherenstomografi, OCT

- Som ultraljud fast lågkoherent ljus
- Tvärsnittsbild eller 3D-bild av strukturerna



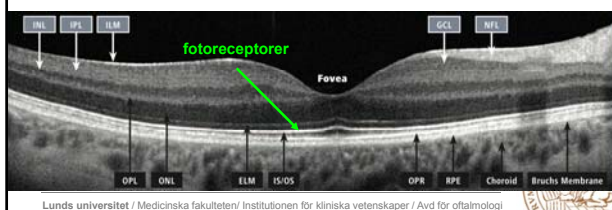
Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Utredning

Morfologisk undersökning av näthinna, glaskropp och pigmentepitel

Optisk koherenstomografi, OCT

- Som ultraljud fast lågkoherent ljus
- Tvärsnittsbild eller 3D-bild av strukturerna

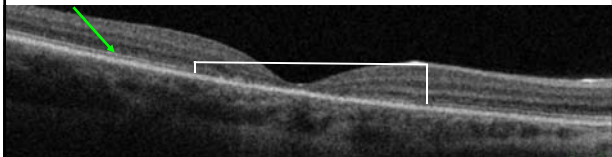


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Stargardts sjukdom

OCT visar

- Avsaknad av fotoreceptorer centralt



Stargardts sjukdom

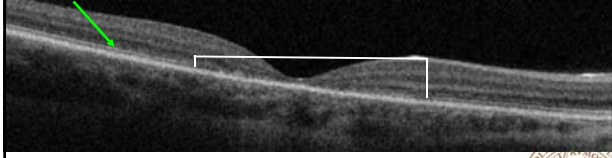
Lunds universitet / Medicinska fakulteten/ Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Stargardts sjukdom

OCT visar

- Avsaknad av fotoreceptorer centralt
- Tunna förhållande på macular map



Stargardts sjukdom

Lunds universitet / Medicinska fakulteten/ Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

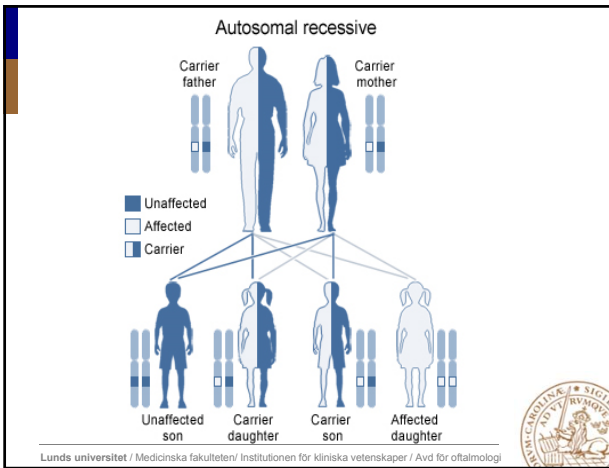


Stargardts sjukdom

Genetik

- Nedärvs autosomalt recessivt





Stargardts sjukdom

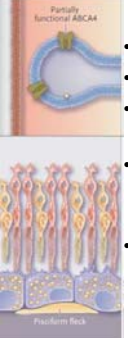
Genetik

- Nedärvs autosomt recessivt
- Vanligaste orsaken är mutationer i genen *ABCA4* men i ovanliga fall
- *CNGB3*
- *ELOVL4*
- *PROM1*

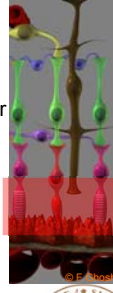


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Stargardts sjukdom



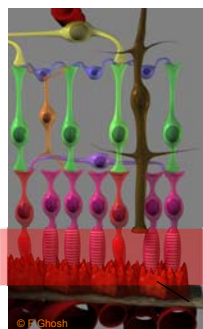
- *ABCA4*genen - kromosom 1 (1p22.1)
- >1000 kända mutationer
- stor gen (128 kbp) 50 exoner – kodar för proteinet *ABCA4*
- *ABCA4* – ett transportprotein som sitter i yttersegmenten på stavar och tappar
- *ABCA4* transporterar bort toxiska nedbrytningsprodukter från fototransduktionen



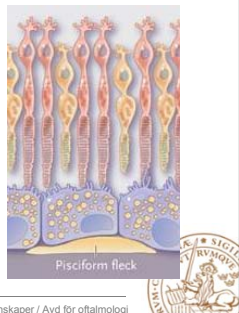


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

ABCA4associerade retinala degenerationer

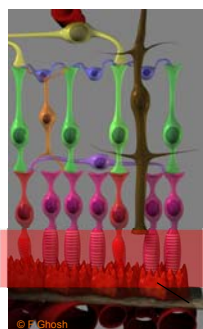


Om ABCA4 är defekt/saknas lagras nedbrytningsprodukter in i näthinnan

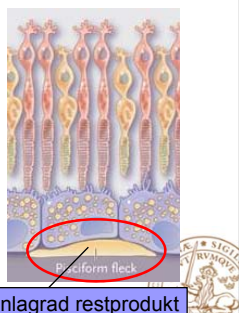


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

ABCA4associerade retinala degenerationer



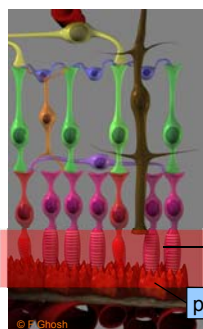
Om ABCA4 är defekt/saknas lagras nedbrytningsprodukter in i näthinnan



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

inlagrad restprodukt

ABCA4associerade retinala degenerationer



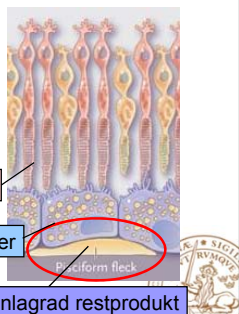
Om ABCA4 är defekt/saknas lagras nedbrytningsprodukter in i näthinnan



CELLDÖD

fotoreceptorer

pigmentepitelceller



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

inlagrad restprodukt

Stargardts sjukdom

- Äftlighet – autosomt recessiv
- ABCA4 mutationer är ganska vanliga i befolkningen, kring 5–20% i olika delar av världen (högst prevalens i Skandinavien)

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Pojke 11 år

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Pojke 11 år

- Lärde sig läsa i förskoleklassen

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Pojke 11 år

- Lärde sig läsa i förskoleklassen
- Går nu i 4:e klass, vill inte längre läsa böcker själv – tycker att det är jobbigt

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Pojke 11 år

- Lärde sig läsa i förskoleklassen
- Går nu i 4:e klass, vill inte längre läsa böcker själv – tycker att det är jobbigt
- Har kommit efter i matte fast han tidigare haft lätt för det – man måste läsa så mycket till matteuppgifterna

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Pojke 11 år

- Lärde sig läsa i förskoleklassen
- Går nu i 4:e klass, vill inte längre läsa böcker själv – tycker att det är jobbigt
- Har kommit efter i matte fast han tidigare haft lätt för det – man måste läsa så mycket till matteuppgifterna
- Har slutat med fotbollsträning för det är jobbigt på våren/sommaren – blir bländad

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Pojke 11 år

- Lärde sig läsa i förskoleklassen
- Går nu i 4:e klass, vill inte längre läsa böcker själv – tycker att det är jobbigt
- Har kommit efter i matte fast han tidigare haft lätt för det – man måste läsa så mycket till matteuppgifterna
- Har slutat med fotbollsträning för det är jobbigt på våren/sommaren – blir bländad
- Enligt BVC journal synskärpa vid 4-års kontroll ua



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Pojke 11 år

- Lärde sig läsa i förskoleklassen
- Går nu i 4:e klass, vill inte längre läsa böcker själv – tycker att det är jobbigt
- Har kommit efter i matte fast han tidigare haft lätt för det – man måste läsa så mycket till matteuppgifterna
- Har slutat med fotbollsträning för det är jobbigt på våren/sommaren – blir bländad
- Enligt BVC journal synskärpa vid 4-års kontroll ua
- Ingen ärftlighet för ögonsjukdomar



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Pojke 11 år

- Lärde sig läsa i förskoleklassen
- Går nu i 4:e klass, vill inte längre läsa böcker själv – tycker att det är jobbigt
- Har kommit efter i matte fast han tidigare haft lätt för det – man måste läsa så mycket till matteuppgifterna
- Har slutat med fotbollsträning för det är jobbigt på våren/sommaren – blir bländad
- Enligt BVC journal synskärpa vid 4-års kontroll ua
- Ingen ärftlighet för ögonsjukdomar
- Synskärpa; hö 0.3, vä 0.2



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Pojke 11 år

- Lärde sig läsa i förskoleklassen
- Går nu i 4:e klass, vill inte längre läsa böcker själv – tycker att det är jobbigt
- Har kommit efter i matte fast han tidigare haft lätt för det – man måste läsa så mycket till matteuppgifterna
- Har slutat med fotbollsträning för det är jobbigt på våren/sommaren – blir bländad
- Enligt BVC journal synskärpa vid 4-års kontroll ua
- Ingen ärftlighet för ögonsjukdomar
- Synskärpa; hö 0.3, vä 0.2
- Har blivit undersökt av ögonläkare en gång och fått besked att det ser normalt ut i ögonen

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Pojke 11 år

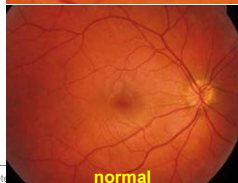


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Pojke 11 år

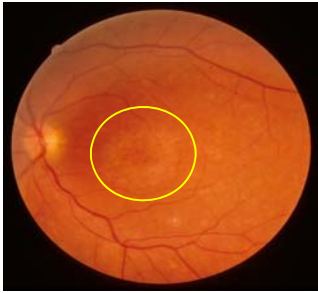


Lite "grynighet" i gula fläcken



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Pojke 11 år

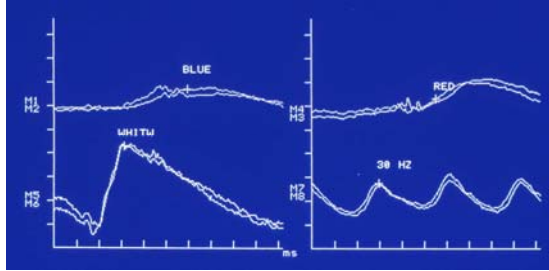


Lite "grynighet i gula fläcken"

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper

normal

Pojke 11 år

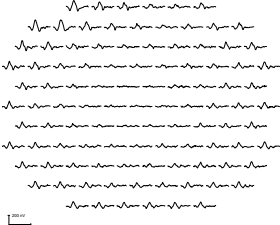
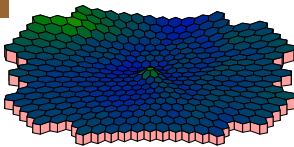


normalt ffERG

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



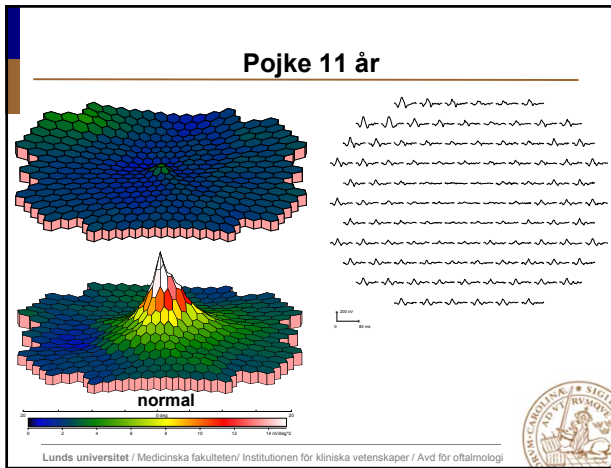
Pojke 11 år

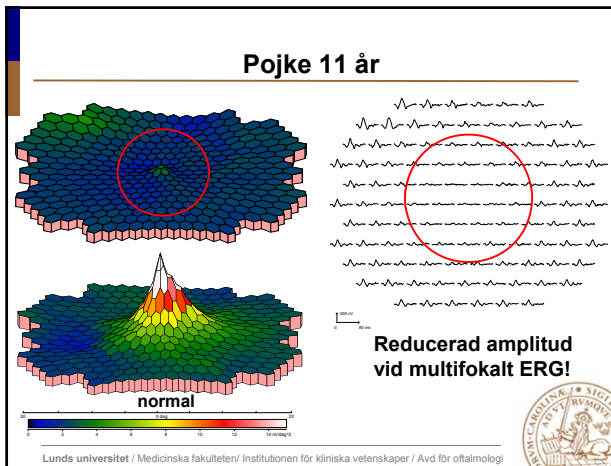


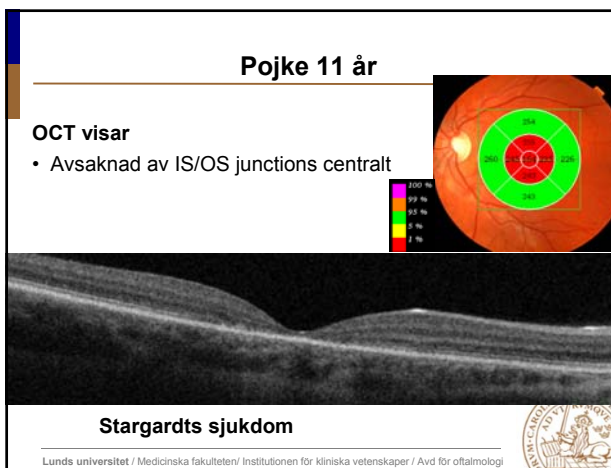
100000
10000
1000
100
10
1

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi





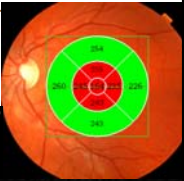




Pojke 11 år

OCT visar

- Avsaknad av IS/OS junctions centralt



Stargardts sjukdom

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Pojke 11 år

OCT visar

- Avsaknad av IS/OS junctions centralt
- Tunna förhållande på macular map



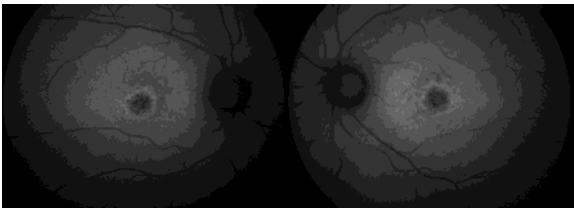
Stargardts sjukdom

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Pojke 11 år

FAF visar

- minskad AF i fovea med en omgivande ring av ökad AF
- enstaka foci med hög och låg AFintensitet i bakre polen
- peripapillär "sparing"



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Pojke 11 år

- DNAanalys visar att han har två mutationer i *ABCA4*genen
- Bekräftar diagnosen Stargardts sjukdom
- Sjukdomen drabbar de centrala tapparna
- Kontakt med synenheten
- Anpassning av hem – och skolmiljö
- Beroende av att använda stavarna – fungerar bara i mörker – tonade glasögon med sidoskydd



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

*ABCA4*associerade retinala degenerationer

Det har visat sig att mutationer i *ABCA4*genen leder till ett spektrum av retinala degenerationer

- Stargardts sjukdom (STGD)
- Tapp – stavdystrofi (CRD)
- Autosomalt recessiv retinitis pigmentosa (arRP)



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

Symptomen debuterar ofta vid 6-15-årsåldern

- lässvårigheter – problem i skolan
- ljuskänslighet – ovilja att leka utomhus/föredrar att leka i mörker
- nedsatt färgseende
- klumpighet (pga. inskränkta synfält)



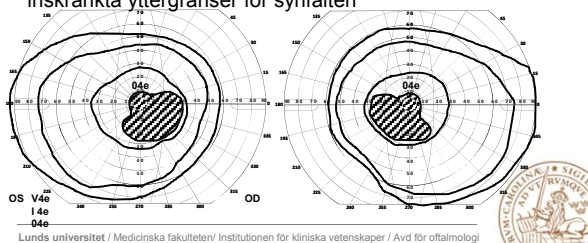
Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Tapp – stavdystrofi

Karakteriseras av

- lågt visus (vanligen $< 0,1$)
- stora centrala el paracentrala synfältsdefekter, med tiden inskränkta yttergränser för synfälten

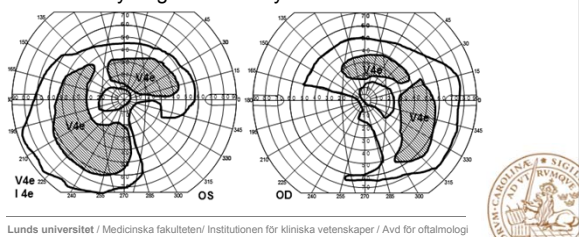


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

Karakteriseras av

- lågt visus (vanligen $< 0,1$)
- stora centrala el paracentrala synfältsdefekter, med tiden inskränkta yttergränser för synfälten



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

Karakteriseras av

- lågt visus (vanligen $< 0,1$)
- stora centrala el paracentrala synfältsdefekter, med tiden inskränkta yttergränser för synfälten
- påverkat fERG med mest reducerade amplituder för tapparna, normala eller reducerade stavsvar, förlängd överledningstid på 30 Hz flicker (första tecknet på sjukdom)
- reducerat mERG

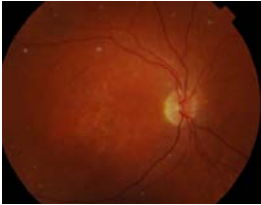
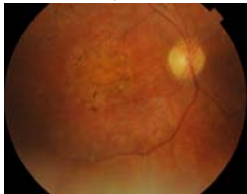
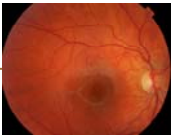


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

Ögonbottenfynd

- hos barn ofta normalt
- efter hand pigmenteringar i makula och periferia näthinnan
- ibland blek synnerv



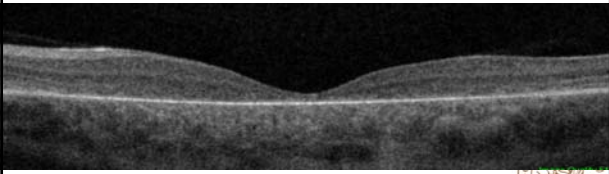
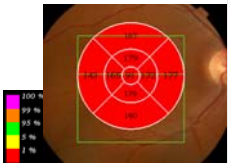


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

OCT visar

- Mer utbredd avsaknad av IS/OS junctions



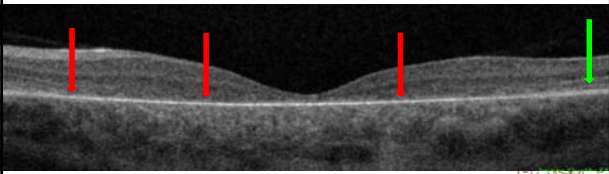


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

OCT visar

- Mer utbredd avsaknad av IS/OS junctions



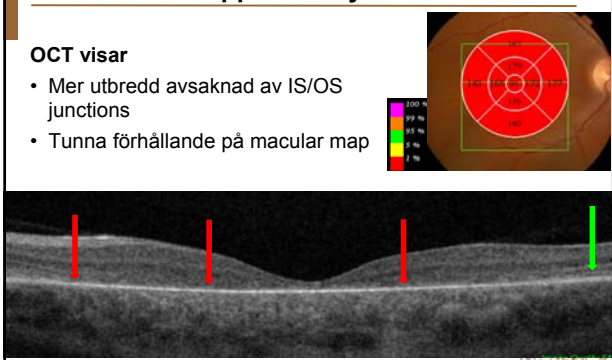


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

OCT visar

- Mer utbredd avsaknad av IS/OS junctions
- Tunna förhållande på macular map

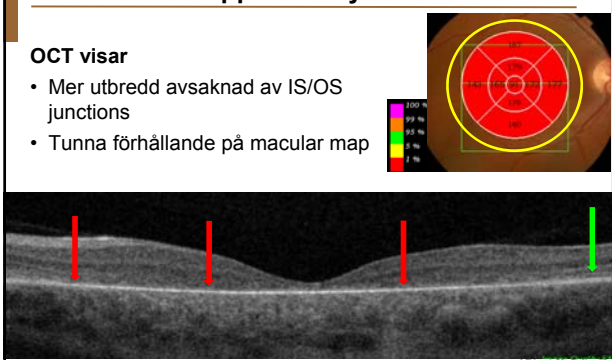


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

OCT visar

- Mer utbredd avsaknad av IS/OS junctions
- Tunna förhållande på macular map

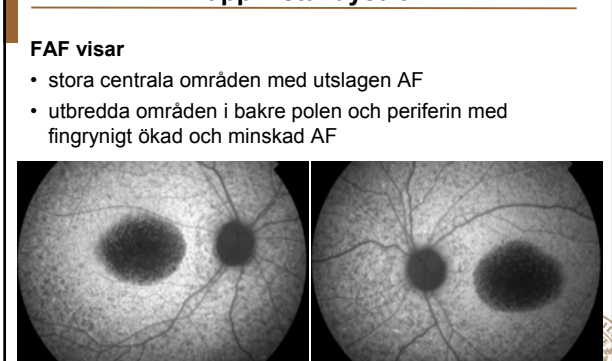


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Tapp – stavdystrofi

FAF visar

- stora centrala områden med utslagen AF
- utbredda områden i bakre polen och periferin med fingrynigt ökad och minskad AF

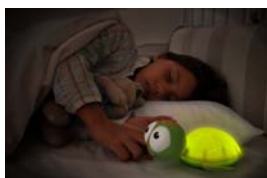


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

ar Retinitis pigmentosa

Symptomen kan debutera vid varierande ålder

- nattblindhet – barn är ofta mörkrädda, vill tex ha en lampa tänd nattetid
- "klumpighet" (synfältsinskränkning)
- dålig synskärpa (i senare stadier)



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

ar Retinitis pigmentosa

Kliniska fynd

- synfältsinskränkning – synfältsresterna kan ligga mer perifert än vad som är vanligt vid RP

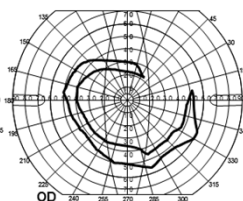
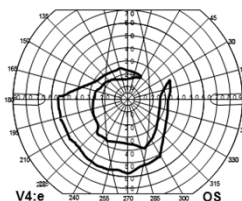


Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

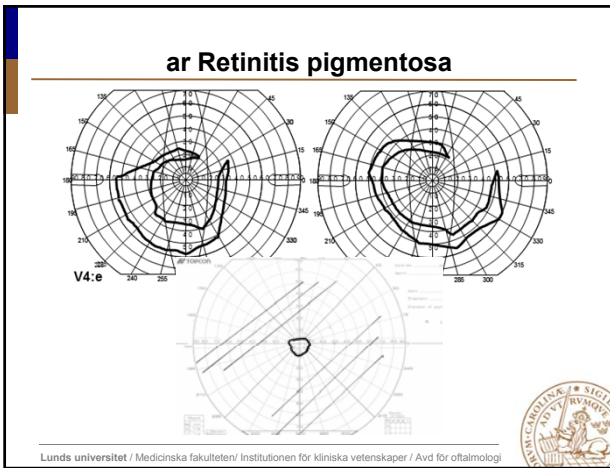
ar Retinitis pigmentosa

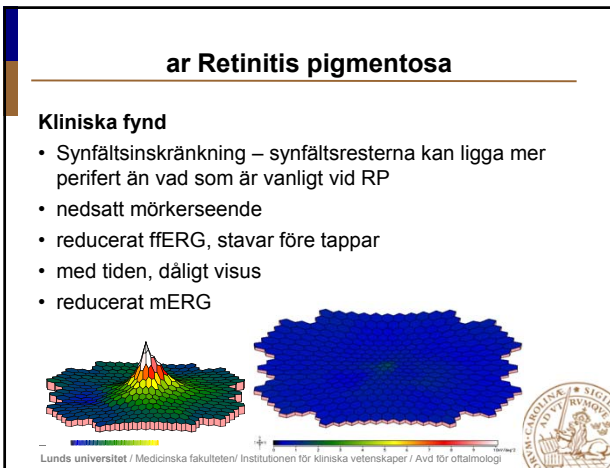
Kliniska fynd

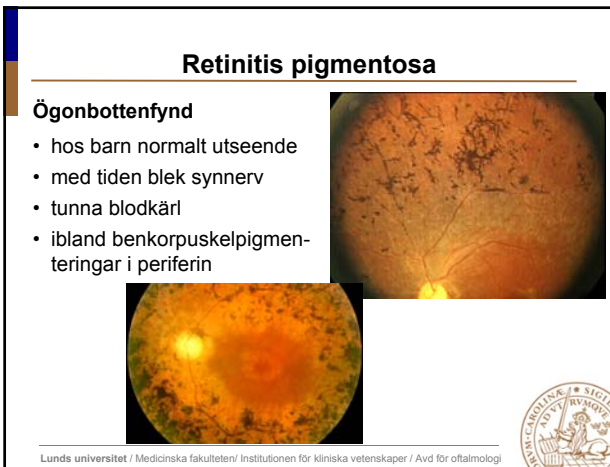
- synfältsinskränkning – synfältsresterna kan ligga mer perifert än vad som är vanligt vid RP



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



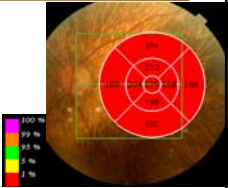




Retinitis pigmentosa

OCT visar

- Total avsaknad av IS/OS junctions



The fundus map shows a red color-coded area with a green box indicating the OCT scan location. The OCT cross-section shows a significant loss of the outer retinal layers, with the IS/OS junctions completely absent. A color scale on the left indicates reflectivity levels from 0% (red) to 100% (purple).

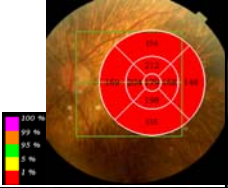
Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Retinitis pigmentosa

OCT visar

- Total avsaknad av IS/OS junctions



The fundus map shows a red color-coded area with a green box indicating the OCT scan location. The OCT cross-section shows a significant loss of the outer retinal layers, with the IS/OS junctions completely absent. A color scale on the left indicates reflectivity levels from 0% (red) to 100% (purple).

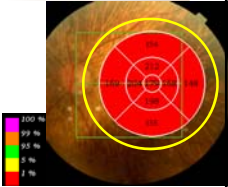
Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Retinitis pigmentosa

OCT visar

- Total avsaknad av IS/OS junctions
- Tunna förhållande på macular map



The fundus map shows a red color-coded area with a green box indicating the OCT scan location. The OCT cross-section shows a significant loss of the outer retinal layers, with the IS/OS junctions completely absent. A color scale on the left indicates reflectivity levels from 0% (red) to 100% (purple).

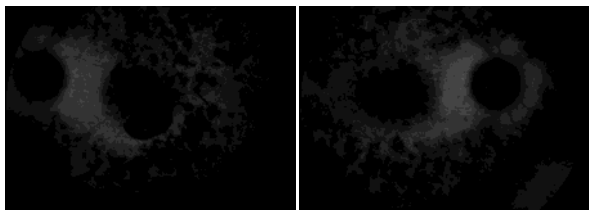
Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Retinitis pigmentosa

FAF visar

- stora områden med utslagen AF såväl central som runt kärnbågarna och perifert



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



ABCA4associerade retinala degenerationer

Problem vid diagnosen – svårt att förutsäga vilken typ av retinal degeneration som kommer att utvecklas

- Stargardts sjukdom
- Tapp – stavdystrofi
- Retinitis pigmentosa (RP)

?

Fördel för synhabilitering & framtida gen/stamcellsterapi om man vet framtida förutsättningar

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



ABCA4associerade retinala degenerationer

Problem vid diagnosen – svårt att förutsäga vilken typ av retinal degeneration som kommer att utvecklas

- Stargardts sjukdom
- Tapp – stavdystrofi
- Retinitis pigmentosa (RP)

Förlängd överledningstid för 30 Hz flicker vid fERG indikerar progredierande åkommor (gäller även tidigt i förloppet)

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Behandling

- I dagsläget ingen botande
- Kontakt med syncentral/synenhet
- Vid Stargardt och tapp-stavdystrofi tonade glasögon för att använda kvarvarande fungerande stavar
- Anpassad belysning – vid Stargardt och tapp-stavdystrofi gärna dämpad
- Förstoringshjälpmedel

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Framtiden??

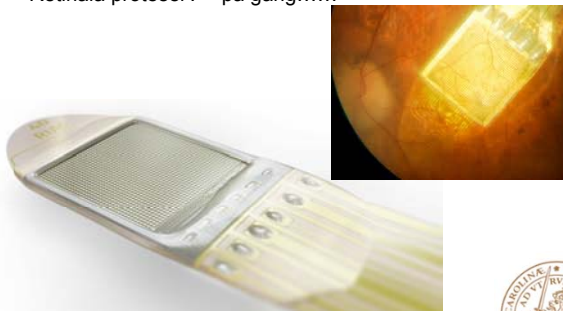
- Genterapi? – Studier har påbörjats och ska pågå till 2019. Lentivirus istället för adenovirus pga ABCA4 stor gen (ClinicalTrials.gov NCT01367444) – inga rapporter ännu
- Stamcellstransplantation? – Studier pågår beträffande stamceller som ska differentieras till RPE celler (S.D. Schwartz *Lancet* 2015; 385: 509–16)
- Retinal transplantation? – trögt.....

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Framtiden??

- Retinala proteser? – på gång.....



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Framtiden??

- Retinala proteser? – på gång.....
- Farmakologisk behandling – emixustat – RPE65hämmare; blockerar omvandlingen av all-trans retinyl till 11 cis retinol målsättning att minska mängden nedbrytningsprodukter men minskar också tillgången till 11-cis-retinol och ger därmed brist på opsiner & trög "visual cycle" – negativ effekt????



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Sammanfattning

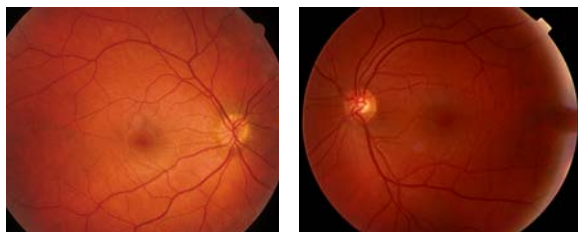
- ABCA4associerade retinala degenerationer debuterar hos barn, ungdomar och vuxna som tidigare har haft god synskärpa
- Normal ögonbottenbild utesluter inte sjukdom
- Funktionen mäts med fERG (hela näthinnan) och mERG (makula) – bör göras!!
- Ger oss en möjlighet till objektivt mått på synförmåga
- Morfologiska undersökningar OCT och FAF kan ge stöd
- Svårt att skilja mellan Stargardt och tapp-stavdystrofi? – titta på överledningstiden för 30 Hz flicker



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



Kom ihåg



Ögonläkare är vana att kunna ställa diagnos genom att undersöka ögonens olika delar, men ibland går det inte.....



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

Kom ihåg



frisk – synskärpan normal 0.9



Ärftlig näthinnesjukdom – 0.1

Ögonläkare är vana att kunna ställa diagnos genom att undersöka ögonens olika delar, men ibland går det inte.....

Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi

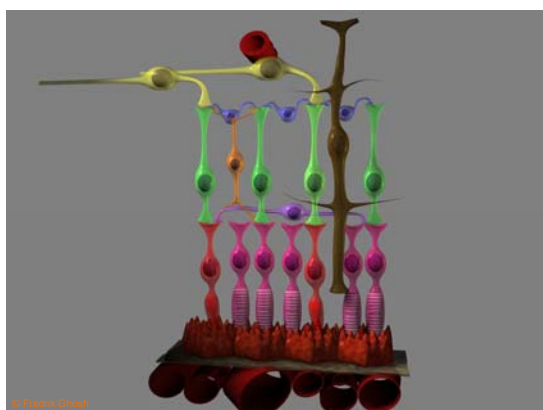


Frågor???



Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi





Lunds universitet / Medicinska fakulteten / Institutionen för kliniska vetenskaper / Avd för oftalmologi



