

---

## Streszczenie.

**Wstęp.** Choroba Stargardta (STGD) jest najczęściej występującą wrodzoną dystrofią plamki. Ze względu na rozwój okulistycznych metod diagnostycznych, jak i genetyki, w ostatnich latach dokonał się znaczny postęp w diagnostyce choroby Stargardta. Pozwala to przekazać pacjentowi informacje na temat dalszego przebiegu choroby, co ma związek z edukacją, pracą zawodową, planami życiowymi, jak również pozwala prowadzić badania kliniczne, poszukując możliwych metod leczenia tego schorzenia.

**Cel pracy.** Celem pracy była charakterystyka kliniczna pacjentów z chorobą Stargardta, która rozwinęła się na skutek mutacji w genie *ABCA4*. Poszukiwano również zależności pomiędzy poszczególnymi parametrami opisującymi pacjentów oraz oceniano przydatność skal stopniujących, stosowanych w chorobie Stargardta.

**Materiał i metody.** Badanie retrospektywne objęło 42 pacjentów z potwierdzonym genetycznym podłożem choroby, u których w toku diagnostyki przeprowadzono pełne badanie okulistyczne, obejmujące wywiad chorobowy, ocenę ostrości wzroku z najlepszą korekcją, ocenę zmian w dnie oka wg klasyfikacji Fujinami'ego - FGS, ocenę zmian w autofluorescencji (FAF) wg klasyfikacji Fujinami'ego, obecność cisy naczyniówkowej w angiografii fluoresceinowej (AF), badanie optycznej koherentnej tomografii (OCT) plamki, elektretinogram błyskowy (FERG) z oceną zmian wg klasyfikacji Loisa oraz elektretinogram wieloogniskowy (mfFERG).

**Wyniki.** Jest to jedna z pierwszych analiz tak dużej grupy pacjentów z STGD pochodzących z Europy Środkowej, z potwierdzoną mutacją w genie *ABCA4*. Charakteryzując badaną grupę pacjentów z chorobą Stargardta, stwierdzono, że ostrość wzroku z najlepszą korekcją wynosiła od 0,01 do 0,2, średnio 0,09, przy badaniu na tablicach Snellena. Wiek wystąpienia pierwszych objawów wynosił od 10 do 34 lat, średnio 19,62 roku. U 54,75% pacjentów zmiany na dnie oka odpowiadały stopniowi 3B, a u 23,81% stopniowi 3C według klasyfikacji Fujinami'ego. U 64,29% pacjentów zmiany w FAF odpowiadały typowi II, a u 30,95% typów III według klasyfikacji Fujinami'ego. Objaw „cisy naczyniówkowej” w AF stwierdzono u 76,19% pacjentów. U wszystkich pacjentów wystąpiło zmniejszenie centralnej grubości siatkówki (CRT), średnio do 119  $\mu\text{m}$  w OP i 116,74  $\mu\text{m}$  w OL. Również u wszystkich pacjentów w badaniu mfFERG stwierdzono obniżenie odpowiedzi w pierścieniu 1, a w pierścieniu 2 i 3 u 40 do 43% pacjentów. W badaniu FERG u 61,9 % pacjentów stwierdzono typ I FERG, u 23,8% typ II, zaś u 14,3% typ III FERG według klasyfikacji Loisa. Stwierdzono zależność pomiędzy

---

zmianami w ERG klasyfikowanymi wg skali Loisa a wiekiem pacjenta, ostrością wzroku, zmianami w dnie oka wg klasyfikacji FGS Fujinami'ego, zmianami w FAF wg klasyfikacji Fujinami'ego i odpowiedziami w obwodowych pierścieniach w mfERG. Potwierdzono korelację pomiędzy centralną grubością siatkówki w badaniu OCT a wiekiem pacjenta w chwili wystąpienia objawów. Stwierdzono zależność pomiędzy zmianami w badaniu dna oka wg klasyfikacji Fujinami'ego – FGS a wiekiem pacjenta. Potwierdzono również korelację pomiędzy ostrością wzroku a zmianami w obrazie dna oka wg klasyfikacji FGS Fujinami'ego i zmianami w FAF wg klasyfikacji Fujinami'ego.

Wnioski. Charakteryzując badaną grupę pacjentów z chorobą Stargarda, z potwierdzoną bialleliczną mutacją w genie *ABCA4*, potwierdzono dużą heterogenność obrazu klinicznego choroby, odpowiadającą jednak dotychczasowym opisom tego schorzenia. Większym zmianom w FERG, ocenianym wg klasyfikacji Loisa, odpowiada wyższy wiek pacjenta, niższa ostrość wzroku, bardziej zaawansowane zmiany w dnie oka i FAF, a także obniżone odpowiedzi w pierścieniach obwodowych w badaniu mfERG. Im wyższy był wiek pacjenta w chwili wystąpienia objawów, tym obserwowano mniejsze zmiany zanikowe, wyrażone centralną grubością siatkówki (CRT) w badaniu OCT. Zmiany degeneracyjne w badaniu dna oka są bardziej nasilone u starszych pacjentów, a więc w miarę postępu choroby. U pacjentów z lepszą ostrością wzroku obserwowano mniejsze nasilenie zmian w badaniu dna oka i w badaniu FAF. Klasyfikacja Loisa zmian w FERG wykazuje najwięcej korelacji z innymi parametrami klinicznymi. Zastosowanie skal stopniujących w chorobie Stargarda do oceny zmian w dnie oka (klasyfikacja Fujinami'ego – FGS), zmian w autofluorescencji (klasyfikacja Fujinami'ego) oraz zmian w FERG (klasyfikacja Loisa) jest niezwykle przydatne dla charakterystyki fenotypowej pacjentów.