ضمور البقعة من نوع ستارغاردت - (Stargardt macular degeneration)

الوصف

ضمور البقعة من نوع ستارغاردت هو اضطراب وراثي في العين يسبب **فقدانًا تدريجيًا للبصر**.
يؤثر هذا الاضطراب على **شبكية العين**، وهي النسيج الحساس للضوء في مؤخرة العين. بالتحديد، يؤثر المرض على **البقعة (Macula)**، وهي منطقة صغيرة قريبة من مركز الشبكية مسؤولة عن الرؤية الدقيقة اللازمة للقراءة، والقيادة، والتعرف على الوجوه.

في معظم المرضى، يتراكم صباغ دهني أصفر يسمى **الليبوفوسين (lipofuscin)** في الخلايا الواقعة تحت البقعة. مع مرور الوقت، يؤدي هذا التراكم غير الطبيعي إلى تلف الخلايا الأساسية للرؤية الواضحة.
كما يواجه المرضى صعوبات في **الرؤية الليلية** تجعل من الصعب التنقل في الإضاءة المنخفضة، وقد يعاني بعضهم أيضًا من ضعف في تمييز الألوان.
عادةً ما تظهر العلامات والأعراض في **أواخر الطفولة أو بداية البلوغ** وتزداد سوءًا مع الوقت.

مدى الانتشار

يُعد ضمور البقعة من نوع ستارغاردت الشكل الأكثر شيوعًا من **الضمور البقعي في سن الطفولة** .ويُقدّر معدل انتشاره بحالة واحدة تقريبًا بين كل **6,500شخص**.

الأسباب

في معظم الحالات، يحدث المرض بسبب طفرات في **جين** .**ABCA4** وأحيانًا أقل شيوعًا، تكون الطفرات في **جين ELOVL4**هي السبب.
هذه الجينات توفر تعليمات لصنع بروتينات موجودة في الخلايا المستقبلة للضوء (Photoreceptors) في الشبكية.

- يقوم بروتين **ABCA4**بنقل مواد سامة محتملة إلى خارج الخلايا المستقبلة للضوء. عند حدوث طفرات في هذا الجين، تتراكم هذه المواد وتشكل الليبوفوسين داخل الخلايا وحولها، مما يؤدي في النهاية إلى موت الخلايا وفقدان البصر التدريجي.
- يلعب بروتين **ELOVL4**دورًا في تصنيع مجموعة من الدهون تُعرف بالأحماض الدهنية طويلة السلسلة جدًا. تراكم بروتين ELOVL4 غير الطبيعي قد يتداخل مع وظائف الخلايا الشبكية، وينتهي بموتها.

الوراثة

يمكن أن يُورث المرض بطرق مختلفة:

- عند حدوثه بسبب طفرات في **جين4ABCA** ، يُورث بنمط **متنحٍ جسدي**)أي يجب أن يرث الشخص نسختين متحورتين من الجين.(
- عند حدوثه بسبب طفرات في **جينELOVL4** ، يُورث بنمط **سائد جسدي**)أي نسخة واحدة متحورة تكفي لظهور المرض.(

أسماء أخرى للحالة

- الضمور البقعي اليفعي(Juvenile macular degeneration)
- الحثل البقعي مع بقع صفراء، النوع الأول(Macular dystrophy with flecks, type 1)
- مرض ستارغاردت(Stargardt disease)

- STGD

موارد إضافية ومراجع

• مركز معلومات الأمراض النادرة والجينية – مرض ستارغاردت:
https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/181/index
• منظمة الأمراض النادرة (NORD): https://rarediseases.org/
• التجارب السريرية – ClinicalTrials.gov:
https://clinicaltrials.gov/search?cond=%22Stargardt%20macular%20degeneration%22
• قاعدة بيانات OMIM: STGD1 https://omim.org/entry/248200 و STGD3
https://omim.org/entry/600110
• مقالات حديثة على PubMed:
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28Macular+Degeneration%5BMAJR%5D%29+AND+%28%28stargardt+macular+degeneration%5BTIAB%5D%29+OR+%28stargardt+disease%5BTIAB%5D%29%29+AND+english%5Bla%5D+AND+human%5Bmh%5D+AND+%22last+1800+days%22%5Bdp%5D

اعداد وترجمة د/هند الشرهان