**MALATTIA DI STARGARDT DI TIPO 1**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La malattia di Stargardt di tipo 1 è la forma più comune di degenerazione maculare ereditaria, con una frequenza di un caso ogni 10.000 persone. I sintomi consistono soprattutto nella riduzione della visione centrale (spesso in forma grave), che inizia durante l’adolescenza o, comunque, in giovane età (prima e seconda decade). Inoltre, i pazienti possono lamentare disturbi nella percezione dei colori (discromatopsia), scotomi centrali (macchie nere nel campo visivo) e fotofobia (intolleranza alla luce).

**Come si trasmette?**

La malattia di Stargardt di tipo 1 è causata da mutazioni del gene chiamato ABCA4, che provocano una disfunzione e perdita dei fotorecettori coni e bastoncelli, in conseguenza di un danno foto-ossidativo. Si trasmette con modalità autosomica recessiva: i genitori sono portatori sani della mutazione (e spesso non sanno di averla), mentre ciascun figlio della coppia ha il 25% di probabilità di essere malato.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi viene effettuata con l’esame del fondo oculare, che permette di evidenziare delle caratteristiche alterazioni della macula, la zona centrale della retina. La conferma, tuttavia, avviene con un esame chiamato fluorangiografia. Al contrario gli esami elettrofunzionali (elettroculogramma, elettroretinogramma, potenziali evocati visivi) non sono in questo caso importanti per la diagnosi, in quanto non presentano alterazioni caratteristiche. È inoltre disponibile l’analisi genetica, con ricerca di mutazioni del gene ABCA4.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste una terapia risolutiva. Una terapia mirata a contrastare il meccanismo di danno fotossidativo potrebbe mitigare gli effetti della malattia o quantomeno arrestarne l'evoluzione.