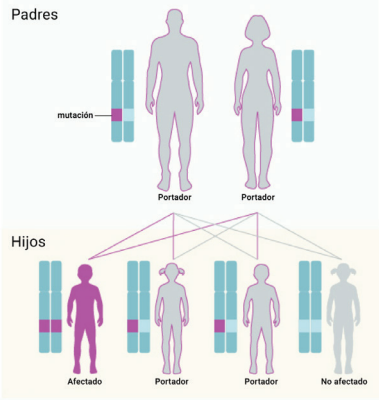


¿Como se hereda el BBS?

El síndrome de Bardet Biedl es heredado en forma autosómica recesiva, lo que significa que el gen mutado es transmitido de ambos padres a su descendencia. Cada progenitor tiene un gen mutado y un gen normal.

Autosómico Recesivo



Hay un 25% de probabilidad de que un hijo o hija presente las 2 copias mutadas del gen y sea afectado. Hay 18 genes causantes de BBS identificados actualmente.



TEST GENÉTICO

El diagnóstico molecular ayudará a precisar el diagnóstico y evaluar el riesgo de transmisión a la descendencia. Un paciente con diagnóstico preciso estará en mejores condiciones de acceder a nuevas terapias y ensayos clínicos.

Que debo saber sobre el Síndrome de Bardet-Biedl

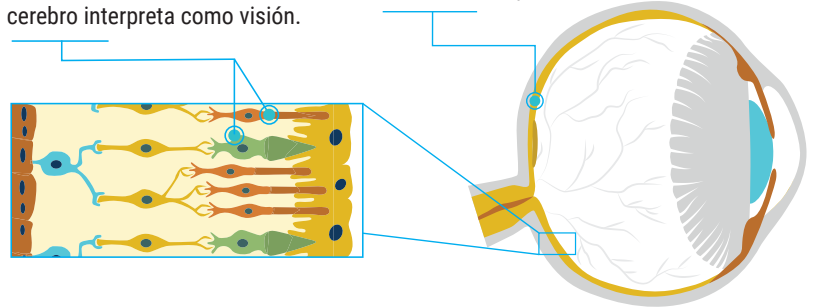
SÍNDROME DE BARDET-BIEDL

¿Qué es el Síndrome de Bardet-Biedl (BBS)?

Generalmente diagnosticado en la infancia o adolescencia, BBS es una distrofia retinal hereditaria sindrómica que causa pérdida progresiva de visión nocturna y campo visual periférico como en la Retinitis pigmentosa, asociado a compromiso de otros órganos.

Los **fotoreceptores** llamados Conos y Bastones convierten la luz en una señal eléctrica que el cerebro interpreta como visión.

La **retina** es el tejido neurosensorial en la parte posterior del ojo.

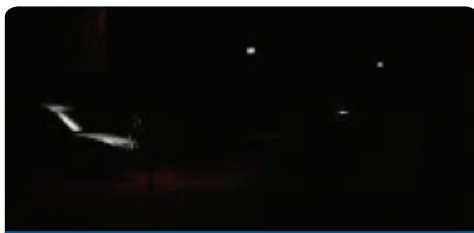


Pacientes con BBS experimentan una reducción gradual de su visión debido a degeneración de los fotoreceptores.

SIGNOS Y SÍNTOMAS EN BBS

El diagnóstico de BBS es realizado generalmente en la infancia o adolescencia al identificarse problemas visuales sugerentes de Retinitis Pigmentosa junto con otros signos clínicos.

SÍNTOMAS VISUALES



Ceguera Nocturna



Reducción del campo visual



Pérdida de visión central

OTROS SÍNTOMAS: Estos pueden variar de persona a persona.



Polidactilia

Dedos extra en manos y/o pies. Son generalmente operados en la infancia.



Obesidad

Puede estar presente desde la niñez y está generalmente limitada al tronco del cuerpo



Anomalías del desarrollo

Alteraciones del desarrollo emocional, depresión o retardo de desarrollo psicomotor o intelectual.



Renal

Anomalías renales estructurales o funcionales.



Oculogenética

Si desea saber más información sobre alguna "enfermedad específica", encontrar un especialista, diagnóstico genético o ensayos clínicos, visite www.oculogenetica.com