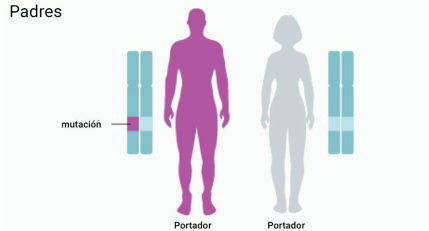


¿Como es el modo de herencia?

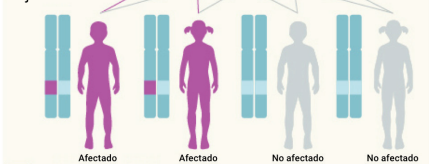
La enfermedad de Best se transmite en forma autosómica Dominante. Se transmite cuando uno de los progenitores tiene una mutación en el gen BEST1 (VMD2), y una copia normal.

Autosómico dominante

Padres



Hijos



Hay un 50% de probabilidad de que un progenitor afectado transmita el gen causante de la enfermedad a uno de sus hijos.



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.

Qué debe saber sobre la Enfermedad de Best

ENFERMEDAD DE BEST

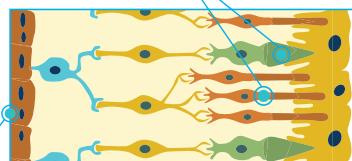
¿Qué es la Enfermedad de Best?

También conocida como distrofia viteliforme macular, es una distrofia retinal hereditaria que afecta la macula. Se caracteriza por pérdida de visión central así como por la pérdida para percibir los detalles.

La **mácula** es la porción central de la retina, donde se encuentra la mayor concentración de Conos, responsables de la visión central y de detalles.

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

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



En las etapas iniciales de la Enfermedad de Best, un **quiste amarillo** se presenta debajo del **Epitelio pigmentario de la retina (RPE)** a nivel de la macula

SIGNOS Y SÍNTOMAS



1 Forma quística a nivel de la mácula, como un "huevo". La visión en esta etapa es normal.



2 Rotura del quiste. Aspecto de "huevo revuelto" con dispersión del material amarillento y fluido dentro de la mácula.



3 La mácula y el epitelio pigmentario retinal (RPE) comienzan a atrofiarse (degenerar) con reducción de la visión central.

Como "ve" una persona con Enfermedad de Best?

Pérdida de visión central

Reducción de capacidad para percibir los colores

Reducción de capacidad para percibir detalles

CONSIDERAR:



Generalmente se diagnostica en la infancia



La visión se deteriora generalmente hasta 20/80-20/100 con los años



Causa acumulación de depósito amarillento sub-retinal



El grado de pérdida visual varía de persona a persona



Puede ser diagnosticado por un especialista en Retina.



No siempre afecta ambos ojos en forma similar.



Oculogenética

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