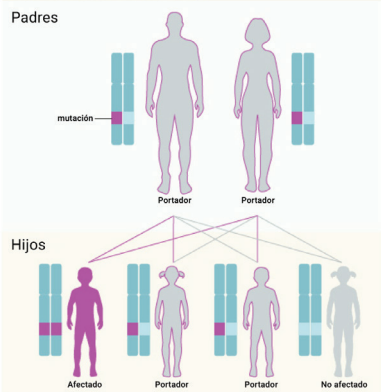


¿Como se hereda la Amaurósia congénita de Leber?

Mutaciones en alguno de los 19 genes causantes de la enfermedad. La mayoría de los casos se heredan en forma autosómico recesiva. Ambos progenitores presentan una copia mutada del gen y una copia normal, por lo que ambos son portadores asintomáticos.

Autosómico Recesivo



El hijo o hija presenta un 25% de posibilidades de heredar ambas copias del gen mutado (una de cada progenitor) y presentar la enfermedad.



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 la Amaurósia Congénita de Leber (LCA)

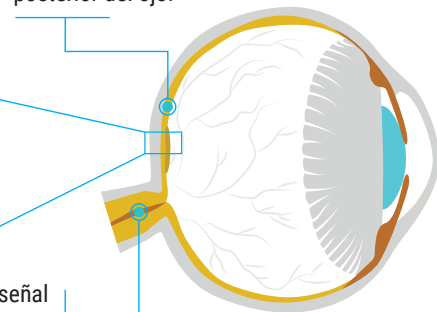
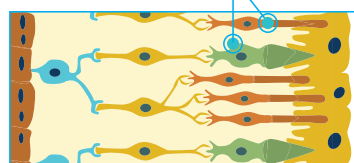
AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER

¿Qué es la Amaurósia Congénita de Leber (LCA)?

La Amaurósia Congénita de Leber es un grupo de enfermedades retinales de origen genético caracterizadas por compromiso severo de la visión o ceguera desde el nacimiento o dentro del primer año de vida. Es considerada una forma severa de Retinitis Pigmentosa. Está causada por una degeneración y disfunción de los fotorreceptores.

Los **fotorreceptores** 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.



El **nervio óptico** envía una señal eléctrica hasta el cerebro para crear las imágenes que vemos.

DIAGNÓSTICO



A menudo los padres pueden notar falta de respuesta a los estímulos visuales y presencia de movimientos rápidos oculares, lo que se conoce como nistagmus .



El examen de la retina muchas veces es normal, sin embargo en algunas ocasiones hay anomalías o alteraciones.



El Electroretinograma (ERG) mide la respuesta eléctrica de la retina y es esencial en establecer el diagnóstico.



El test genético puede ayudar a establecer el diagnóstico definitivo.

SÍNTOMAS



Reflejo Oculodigital: Los niños habitualmente presionan sus ojos.



Los ojos pueden parecer hundidos



Queratocono: Alteraciones de la forma de la cornea



Cataratas: Opacidades del cristalino



Oculogenética

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