

¿Como se hereda la Retinitis Pigmentosa?

Las variantes patogénicas pueden pasar de los padres a su descendencia a través de 3 modos de herencia:

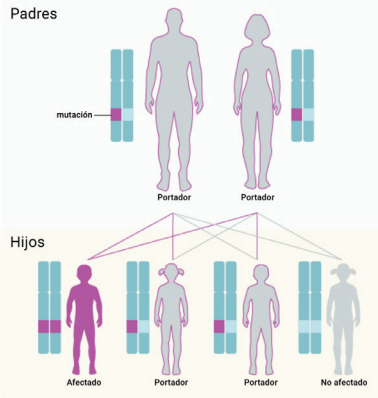
1. Autosómico Recesivo: Ambos padres portan una copia mutada del gen y una copia normal. Ellos son portadores asintomáticos.

25% de posibilidades de heredar una copia mutada de cada progenitor y estar afectado por la enfermedad

50% de posibilidades de heredar solo una copia mutada del gen y ser portador asintomático.

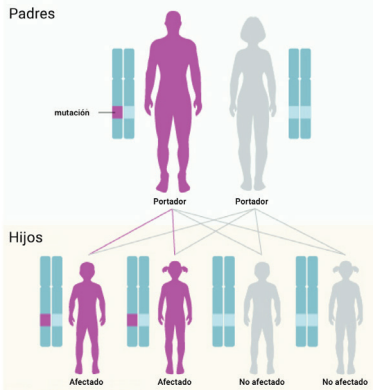
25% de posibilidades de heredar una copia normal del gen de cada progenitor y no estar afectado

Autosómico Recesivo



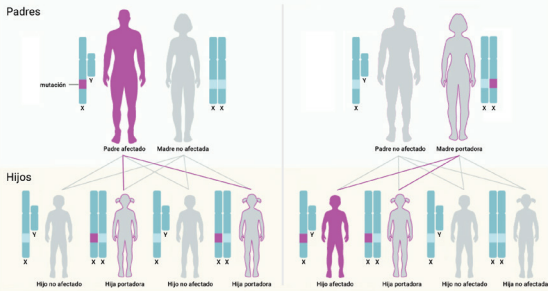
2. Autosómico Dominante: Uno de los progenitores está afectado con una copia mutada del gen. Cada descendiente tiene un 50% de posibilidades de ser afectado al tener una copia mutada del gen.

Autosómico dominante



3. Ligado a X: El gen mutado se encuentra en el cromosoma X. Las mujeres portadoras tienen un 50% de posibilidades de pasar el gen mutado a sus hijas, quienes serán portadoras, y un 50% de posibilidades de pasar el gen mutado a sus hijos quienes serán afectados. Los hombres afectados no transmitirán su enfermedad a sus hijos, sin embargo sus hijas serán portadoras en un 100%.

Ligado a X



Que debo saber sobre la Retinitis Pigmentosa

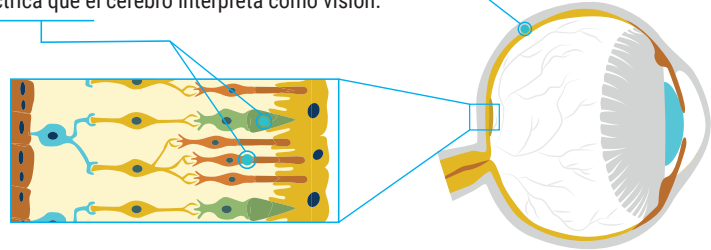
RETINITIS PIGMENTOSA

¿Qué es la Retinitis Pigmentosa?

La Retinitis Pigmentosa (RP) corresponde a un grupo de enfermedades retinales que se transmiten a través de distintos modos de herencia, y que pueden llevar a quien la padece a una discapacidad visual o incluso ceguera legal. Existen las formas simples o no sindrómicas y las formas sindrómicas en las que otros sistemas además de la vista están afectados como en el Síndrome de Usher o Síndrome de Badet-Biedl entre otros. La prevalencia de la enfermedad es de 1 en 3-4 mil personas.

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.



SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA RETINITIS PIGMENTOSA:

Los síntomas dependerán del tipo de fotoreceptor afectado. En general los bastones son los que se afectan inicialmente.



Bastones: Se afectan inicialmente, causando pérdida de visión periférica o campo visual y pérdida de visión nocturna (nictalopia). El campo visual va disminuyendo con el tiempo.



Conos: Al avanzar la enfermedad, los conos pueden afectarse. Los conos son los encargados de la visión central, de percibir los detalles y de la visión de los colores.



Típicamente se diagnostica en niños y adultos jóvenes



Muchos pacientes con RP pueden llegar a ceguera legal



La velocidad de progresión y el grado de pérdida visual varía entre pacientes



La visión central puede reducirse al progresar la enfermedad



Oculogenética

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