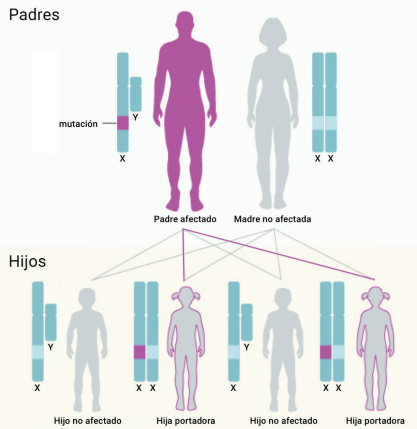


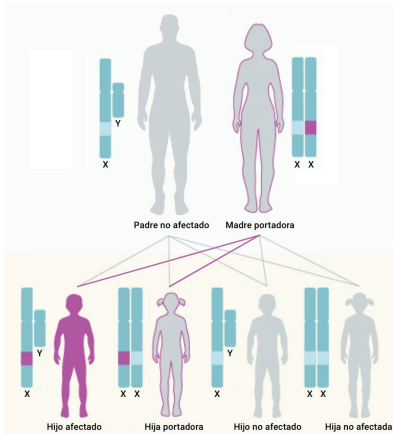
## ¿Como se hereda la Retinosquiasis ligada a X?

La XLRS es causada por mutaciones en el gen RS1. Esta enfermedad es transmitida a través de un patrón de herencia ligado al cromosoma X.

### Ligado a X



Las mujeres portadoras tienen una probabilidad de 50% de transmitir el gen mutado a sus hijas, quienes serán portadoras y un 50% de probabilidades de transmitir el gen mutado a sus hijos quienes serán afectados por la enfermedad.



Los hombres con enfermedades ligadas a X, transmiten su cromosoma Y a sus hijos por lo que nunca transmiten la enfermedad a ellos. Sin embargo, siempre transmiten su cromosoma X a sus hijas quienes serán portadoras.



Ocurre en hombres



Es típicamente diagnosticada en la infancia



La disminución de visión es progresiva



Puede llevar a ceguera legal.

## Que debo saber sobre la Retinosquiasis Ligada a X

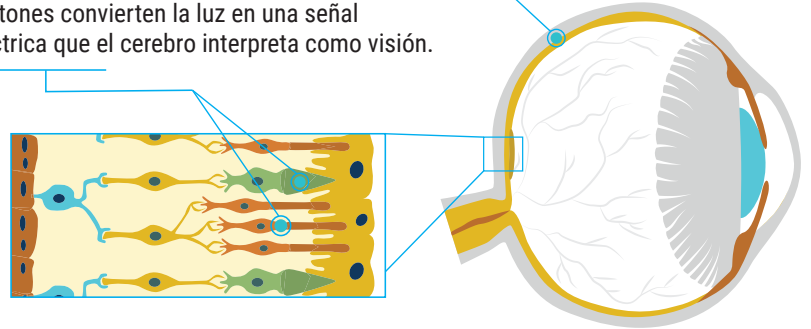
# RETINOSQUIASIS LIGADA A X

## ¿Qué es la Retinosquiasis Ligada a X?

La Retinosquiasis Ligada a X (XLRS) es una distrofia retinal hereditaria que causa pérdida de visión central y frecuentemente compromete la periferia retinal.

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.



La XLRS conduce a la disminución de visión central debido a la separación o esquiasis de las capas de la retina, lo que conduce a la degeneración de los fotoreceptores.

## SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA RETINOSQUIASIS LIGADA A X:



Uno de los primeros signos es la pérdida de agudeza visual central.



La característica distintiva de la enfermedad es la presencia de espacios de esquiasis (separación de las capas retinales) en la macula. Lo que se asocia de disminución de la visión.



Las lesiones maculares pueden ser tratadas con inhibidores de la anhidrasa carbónica por vía oral o tópica.



Oculogenética

Si desea saber más información sobre alguna "enfermedad específica", encontrar un especialista, diagnóstico genético o ensayos clínicos, visite [www.oculogenetica.com](http://www.oculogenetica.com)