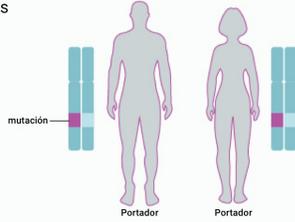


¿Como se hereda la Enfermedad de Stargardt?

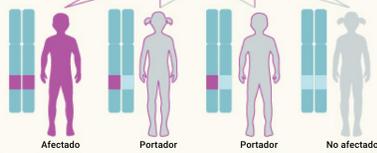
La Enfermedad de Stargardt se presenta cuando ambos progenitores presentan una copia mutada del gen ABCA4 y una copia normal del mismo, por lo que ambos son portadores asintomáticos.

Autosómico Recesivo

Padres



Hijos



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

En un pequeño porcentaje de casos la Enfermedad de Stargardt puede transmitirse en forma autosómica dominante por mutaciones en el gen ELOVL4

En esos casos, el progenitor afectado tiene un 50% de posibilidades de transmitir el gen mutado a cada hijo.

Qué debe saber sobre la Enfermedad de Stargardt

ENFERMEDAD DE STARGARDT

¿Qué es la Enfermedad de Stargardt (STGD)?

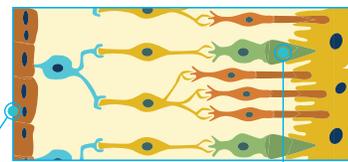
La Enfermedad de Stargardt es la Distrofia macular más común

Generalmente se diagnostica en la infancia o adolescencia. Es una enfermedad que causa degeneración macular y reducción de la visión central. Puede ser conocida también como degeneración macular de inicio temprano.

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.



Los **Conos** permiten la visión en condiciones de luz y permiten la visión de los colores.

El **Epitelio pigmentario retinal (RPE)** permite una serie de funciones de los fotoreceptores.

SÍNTOMAS Y SIGNOS EN ENFERMEDAD DE STARGARDT



Pérdida o cambio en la visión central (de progresión variable)



Depósitos amarillentos a nivel del Epitelio pigmentario retinal tipo Flecks (como cola de pescado)

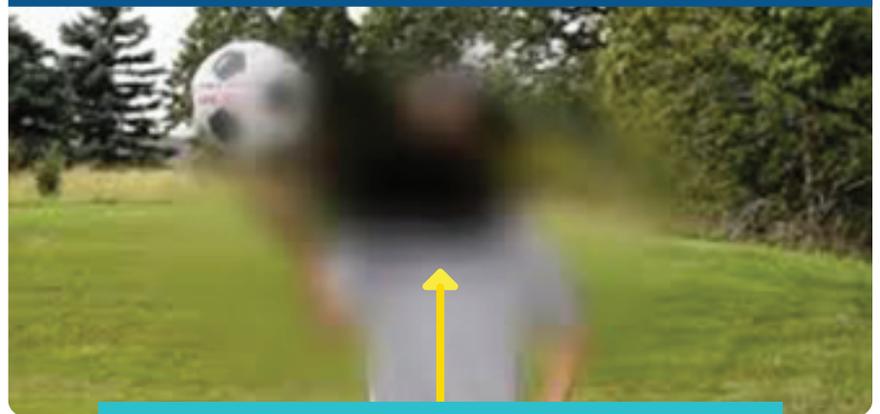


Disminución en la capacidad de distinguir los detalles y las formas



En general no se afecta la visión periférica

Como vé un paciente con enfermedad de Stargardt



El área de pérdida de visión es llamada escotoma



Oculogenética

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