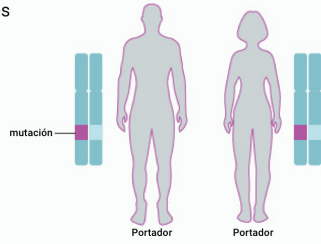


## ¿Como se hereda el Síndrome de Usher?

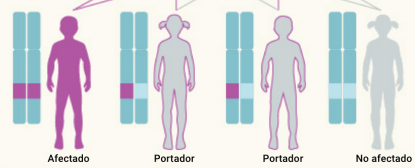
El Síndrome de Usher se hereda en forma autosómica recesiva. Ambos progenitores presentan una copia mutada del gen y una copia normal, por lo que ambos son portadores asintomáticos.

### Autosómico Recesivo

Padres



Hijos



El hijo o hija tendrá un **25% de posibilidades** de heredar las 2 copias mutadas del gen (1 de cada progenitor), siendo afectado por 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 el Síndrome de Usher

# SÍNDROME DE USHER

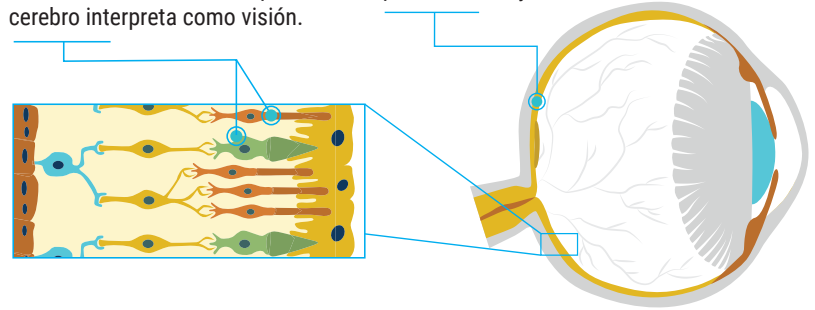
## ¿Qué es el Síndrome de Usher?

El síndrome de Usher es una enfermedad hereditaria que combina la pérdida auditiva con la pérdida de la visión. El compromiso de la visión es debido a la Retinitis Pigmentosa, una enfermedad degenerativa de la retina.

A nivel mundial es la primera causa de ceguera y sordera combinadas.

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.



La pérdida de la audición en el Síndrome de Usher es debida a que las mutaciones que afectan la retina, también afectan la coclea en el oído interno.

## QUÉ ESPERAR CON EL SÍNDROME DE USHER:

### COSAS A SABER:



Hay compromiso de la visión y la audición



Comúnmente es diagnosticado en la infancia o adolescencia



Puede afectarse el equilibrio



La progresión es variable de persona a persona

### HAY 3 CATEGORÍAS DEL SÍNDROME DE USHER:

#### Tipo 1 (USH1):

- Hipoacusia desde el nacimiento
- Problemas de equilibrio
- Primeros signos de RP aparecen en la adolescencia temprana

#### Tipo 2 (USH2):

- Recién nacidos con hipoacusia moderada a severa
- Síntomas de RP comienzan durante o después de la adolescencia
- Alteraciones visuales progresan mas lentamente que en USH1.

#### Tipo 3 (USH3):

- Forma menos frecuente
- Nacen con buena audición
- Hipoacusia y pérdida de visión progresiva que comienza alrededor de la pubertad.



Oculogenética

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