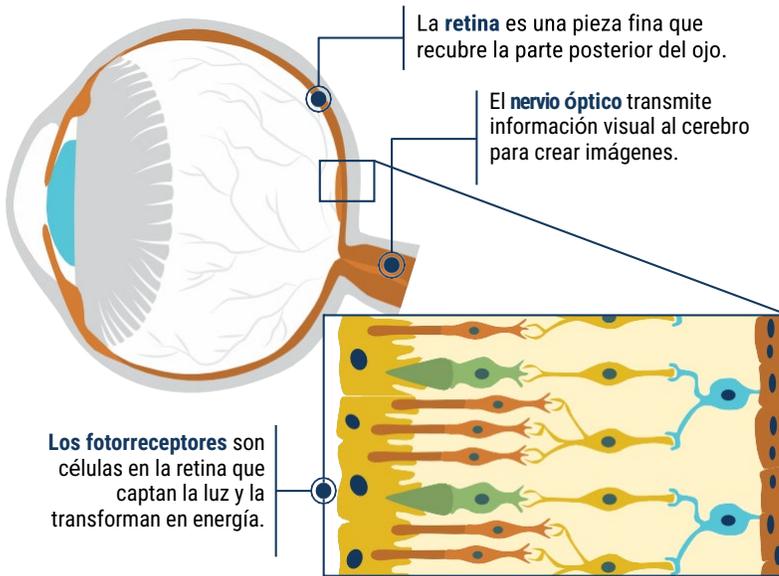


AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER

¿QUÉ ES LA AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER (LCA)?

La Amaurosis Congénita de Leber (LCA) es una enfermedad de origen genético, que afecta principalmente a la retina, y se caracteriza por un grave déficit visual o ceguera en los niños desde que nacen. Algunos expertos en retina consideran que la LCA es una condición avanzada de la Retinosis Pigmentaria (RP). La degeneración y/o la disfunción de los fotorreceptores causan la enfermedad.



¿CÓMO SE HEREDA LA AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER?

Las mutaciones en uno de más de dos docenas de genes pueden causar la LCA. Se hereda cuando ambos padres tienen una **copia mutada del gen** y una copia normal. Ellos son portadores y no afectados de la LCA.



Pruebas genéticas

Las pruebas genéticas ayudan a obtener un diagnóstico preciso. Un paciente o un familiar con un diagnóstico genético está en mejor posición para entender qué tratamientos nuevos y ensayos clínicos son los más beneficiosos y adecuados para ellos.

CONSECUENCIAS DE LA AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER:

DIAGNÓSTICO

- Con un bebé afectado, los padres observan la falta de respuesta visual y movimientos oculares errantes, conocidos como nistagmo.
- Los exámenes oculares de los bebés con LCA a veces revelan retinas de apariencia normal. En otros casos, se observan varias anomalías.
- Un examen de electroretinograma (ERG) mide la función de la retina, y se usa para establecer un diagnóstico de LCA.
- Una prueba genética proporciona un diagnóstico definitivo.

SÍNTOMAS

- Reflejo oculodigital: Los niños tienden a presionar sus ojos.
- Los ojos pueden verse hundidos o profundos.
- Queratocono: forma cónica de la parte frontal del ojo.
- Cataratas: opacidad del cristalino del cual pasa la luz.