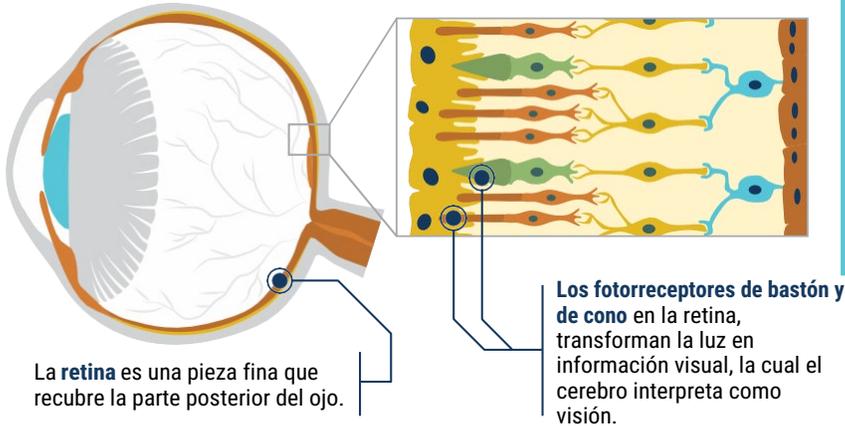


LO QUE DEBES SABER ACERCA DE LA RETINITIS PIGMENTOSA

¿QUÉ ES LA RETINITIS PIGMENTOSA?

La Retinitis Pigmentosa (RP) es un grupo de enfermedades de origen genético en la retina, que conduce a la ceguera parcial o total. Existe varias formas de RP, así como: el Síndrome de Usher, la Amaurosis Congénita de Leber, el Síndrome de Bardet-Biedl, entre otros. Se calcula que unas 100,000 personas en los Estados Unidos sufren de esta condición.



SÍNTOMAS DE LA RETINITIS PIGMENTOSA:

Los síntomas dependen en que si los fotorreceptores de bastón o conos están implicados inicialmente:



Fotorreceptores de bastón: en la mayoría de formas de RP, estos se ven afectados en primer lugar, causando **la pérdida de la visión periférica y la nocturnia**. La visión se hace más restringida con el tiempo.



Fotorreceptores de cono: cuando la enfermedad progresa y los conos se afectan, **la agudeza visual, la percepción de los colores y la visión central** disminuyen.

Se diagnostica en niños y adolescentes normalmente

El índice de progresión y el grado de pérdida visual varían.

Muchas personas con RP quedan ciegas a los 40 años.

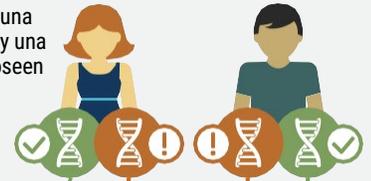
Se reduce el campo visual en diversos grados.

¿CÓMO SE HEREDA LA RETINITIS PIGMENTOSA?

Las mutaciones genéticas se transmiten de padres a hijos, a través de uno de los tres patrones de herencia genética:

1. Autosómico recesivo:

Ambos padres portan una copia del gen mutado y una del normal, pero no poseen síntomas (portadores asintomáticos).



25% de posibilidad de heredar el gen mutado de sus padres y resultar **afectado**.

50% de posibilidad de heredar solo un gen mutado y ser un **portador asintomático**.

25% de posibilidad de heredar un gen normal de cada padre y no estar **afectado**.

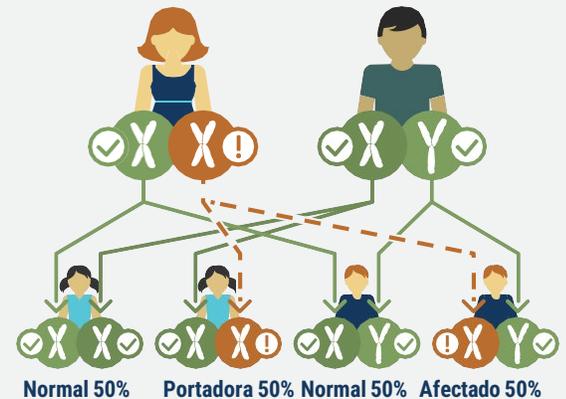
2. Dominancia autosómica:

solo uno de los padres está afectado con una copia del gen mutado. El niño tiene un **50% de posibilidad** de verse afectado por la herencia del gen mutado.



3. Ligado al cromosoma X:

el gen mutado de la enfermedad se encuentra en el cromosoma X. Las mujeres infectadas tienen un **50% de posibilidad** de transmitir el gen de la enfermedad a sus hijas, que se convierten en portadoras, y un **50% de posibilidad** de transmitir el gen mutado a sus hijos, los cuales son afectados por la enfermedad.



Los hombres afectados **nunca transmitirán** una enfermedad ligada al cromosoma X a sus hijos. Sin embargo, siempre transmitirán sus cromosomas afectados a sus hijas, las cuales serán portadoras.