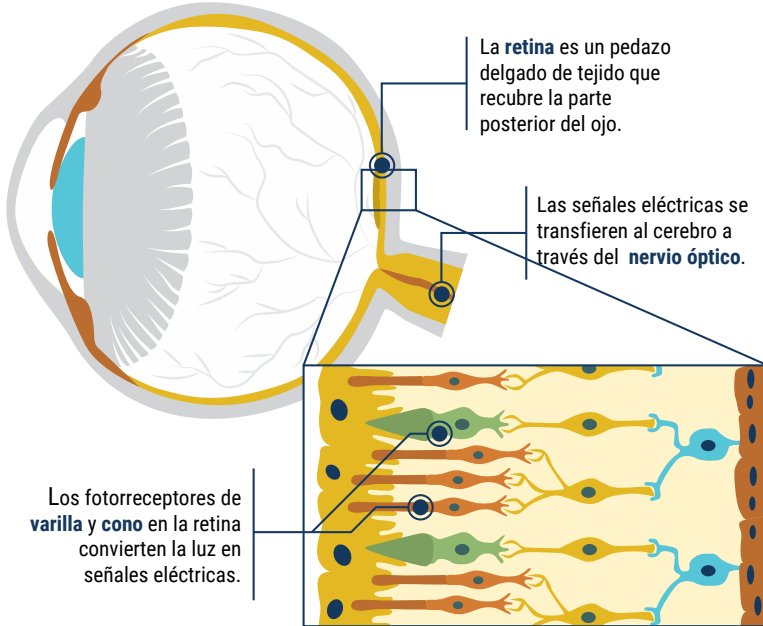


SÍNDROME DE BARDET-BIEDL

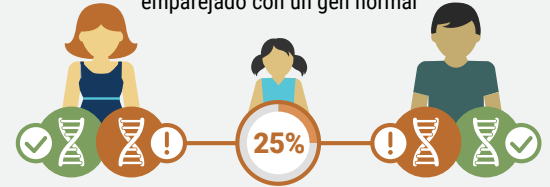
¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE BARDET-BIEDL (BBS)?

A menudo diagnosticado en la niñez o la adolescencia, el BBS es una enfermedad hereditaria que causa una pérdida progresiva de la visión nocturna y periférica por retinosis pigmentaria (RP).



¿CÓMO SE HEREDA BBS?

El síndrome de Bardet-Biedl es autosómico recesivo. Eso significa que se **transmite genéticamente** cuando ambos padres tienen un gen para el síndrome emparejado con un gen normal.



Existe un **25% de posibilidades** de que su hijo herede los dos genes BBS. Se han identificado **18 genes causantes de BBS**.



PRUEBA GENÉTICA

Las pruebas genéticas ayudan a lograr un diagnóstico preciso y a evaluar el riesgo de transmitir el trastorno a la descendencia. Un paciente con un diagnóstico preciso está en una mejor posición para comprender qué enfoques de tratamiento emergentes y ensayos clínicos son los más apropiados para él.

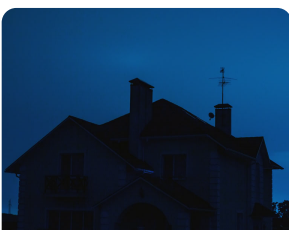


Las personas con RP relacionada con BBS experimentan una disminución gradual de su visión, porque los fotorreceptores se degeneran.

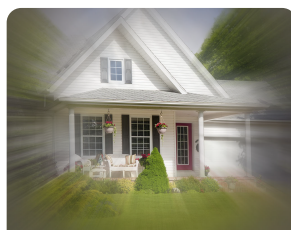
QUÉ ESPERAR CON EL SÍNDROME DE BARDET-BIEDL:

El diagnóstico del síndrome de Bardet-Biedl a menudo se realiza al nacer o en la infancia cuando se descubren problemas debidos a la retinosis pigmentaria u otros problemas relacionados con el síndrome.

SÍNTOMAS RELACIONADOS CON LA VISIÓN:



Ceguera Nocturna



Pérdida de la Visión Periférica



Pérdida de Visión Central

OTROS SÍNTOMAS RELACIONADOS:

Los síntomas varían de una persona a otra.



Polidactilia

Los dedos de las manos y los pies adicionales generalmente se eliminan en la infancia o la primera infancia.



Discapacidades del Desarrollo

Deficiencia leve, retraso en el desarrollo emocional o discapacidad intelectual.



Obesidad

Puede estar presente en la niñez y generalmente se limita al tronco del cuerpo.



Enfermedad Renal (Riñón)

Las anomalías renales pueden afectar la estructura y la función de los riñones.