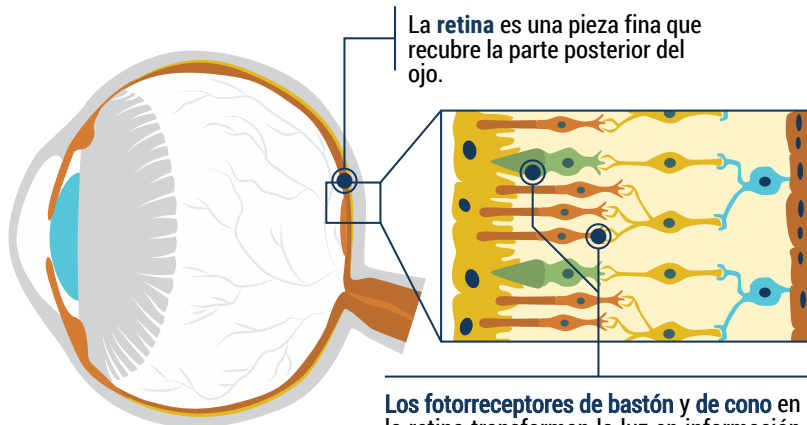


# LO QUE DEBE SABER ACERCA DE LA RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X

## ¿QUÉ ES LA RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X?

La Retinosquisis Ligada al Cromosoma X (XLRS) es una enfermedad hereditaria en la retina, que provoca la pérdida de la visión central y periférica debido a la degeneración de la retina. Cerca de 35,000 personas en los Estados Unidos sufren de esta condición.



XLRS se caracteriza por la pérdida progresiva de la visión, debido a que las capas de la retina se dividen, lo que lleva a que los fotorreceptores se degeneren.

## SÍNTOMAS DE LA RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X



Uno de los primeros síntomas de la XLRS es la agudeza visual reducida.



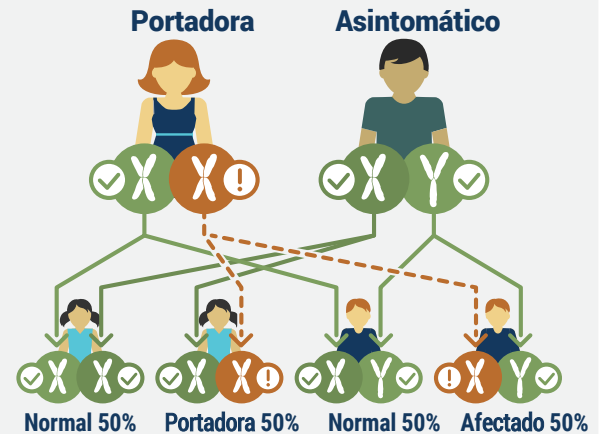
La lesión muscular quística (como ampollas) en la retina es el rasgo común de la XLRS, y agrava la falta de la visión.



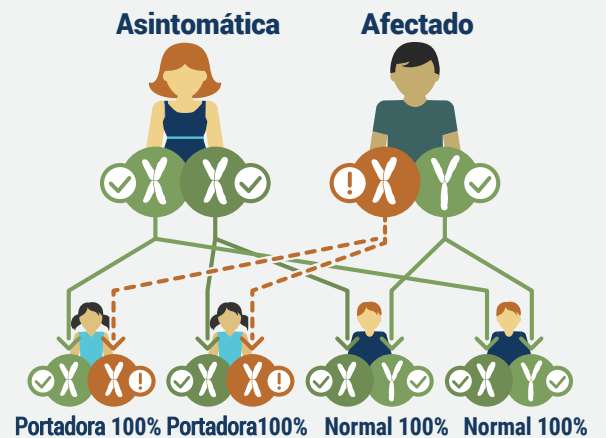
La lesión muscular quística puede tratarse con medicamentos que lleven inhibidores de la anhidrasa carbónica orales o tópicos.

## ¿CÓMO SE HEREDA LA RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X?

La XLRS es causada por las mutaciones del gen RS1. La enfermedad se contrae en las familias por el patrón de herencia ligado al cromosoma X.



Las mujeres portadoras tienen un **50% de probabilidad** de transmitir el gen a sus hijas, las cuales llegan a ser portadoras, y un **50% de probabilidad** de transmitir el gen a sus hijos, los cuales contraen la enfermedad.



Los hombres con enfermedades ligadas al cromosoma X, transmiten su cromosoma Y a sus hijos, por tanto, **nunca transmitirán** una enfermedad ligada al cromosoma X. Sin embargo, ellos transmitirán sus cromosomas afectados a sus hijas, que siempre serán portadoras.



Afecta principalmente a los hombres.



Generalmente se diagnostica en la niñez.



La pérdida de la visión es a menudo progresiva.



Casi siempre conlleva a la ceguera total