

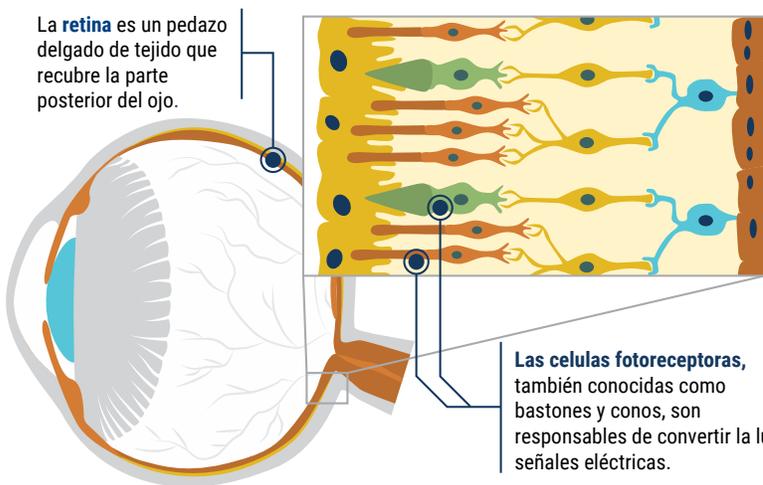
LO QUE DEBE SABER SOBRE EL SÍNDROME DE USHER

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE USHER?

El síndrome de Usher es una enfermedad hereditaria que causa una combinación de pérdida de audición y de visión. La pérdida de visión se debe a la retinosis pigmentaria (RP), una afección degenerativa de la retina.

Los investigadores estiman que hasta **25,000 personas en Estados Unidos** tiene síndrome de Usher. En todo el mundo, es la principal causa de sordera y ceguera combinadas. Aproximadamente el **30 por ciento** de las personas con RP informan algún grado de pérdida auditiva, y aproximadamente la mitad de ellas son diagnosticadas con síndrome de Usher.

La **retina** es un pedazo delgado de tejido que recubre la parte posterior del ojo.



Las **celulas fotorreceptoras**, también conocidas como bastones y conos, son responsables de convertir la luz en señales eléctricas.

¿CÓMO SE HEREDA EL SÍNDROME DE USHER?

El síndrome de Usher es autosómico recesivo. Eso significa que se **transmite genéticamente** cuando ambos padres (portadores no afectados) tienen un gen del síndrome emparejado con un gen normal.



Existe un **25% de posibilidades** de que su hijo herede los dos genes del síndrome de Usher.



PRUEBA GENÉTICA

Las pruebas genéticas ayudan a las personas a diagnosticar definitivamente su afección y el riesgo de que otros miembros de la familia o futuros hijos se vean afectados. Un diagnóstico genético también puede ayudar a una persona a calificar para un ensayo clínico. Los asesores genéticos son recursos excelentes para analizar la heredabilidad, la planificación familiar, las pruebas genéticas y otros temas relacionados.



La pérdida de audición en el síndrome de Usher se produce porque las mutaciones genéticas que afectan a la retina también afectan a la cóclea, una estructura del oído interno que transmite el sonido.

QUÉ ESPERAR CON EL SÍNDROME DE USHER:

COSAS A SABER:



Efectos en la vista y la audición.



A menudo diagnosticado en la infancia o adolescencia.



También puede causar problemas de equilibrio.



La progresión varía de persona a persona.

EXISTEN TRES CATEGORÍAS GENERALES DE SÍNDROME DE USHER:

Tipo 1 (USH1):

- Por lo general, nace con una pérdida auditiva severa.
- Experimenta problemas con el equilibrio.
- Los primeros signos de RP suelen aparecer en la adolescencia temprana.

Tipo 2 (USH2):

- Los recién nacidos tienen una discapacidad auditiva de moderada a grave.
- Los síntomas suelen comenzar poco después de la adolescencia.
- Los problemas visuales progresan menos rápidamente que en Usher tipo 1.

Tipo 3 (USH3):

- La forma más rara del síndrome de Usher, documentada por primera vez en 1995.
- Por lo general, nace con una discapacidad auditiva buena o leve.
- Pérdida progresiva de la audición y la visión, que comienza en la pubertad.