



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

AMAUROSIS CONGENITA DE LEBER

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad degenerativa que ocasiona pérdida severa de la visión. Es transmitida genéticamente a través de las familias, y ambos padres deben ser portadores. Si obtiene dos genes enfermos de sus padres, desarrollará la enfermedad. Esto se conoce como un patrón de herencia autosómica recesiva. Se cree que esta enfermedad es ocasionada por el desarrollo anormal de las células fotorreceptoras en la retina o tal vez por la degeneración extremadamente prematura de las células retinales. Generalmente un bebé afectado tendrá una visión muy reducida al nacer, aunque la retina parezca normal cuando sea examinada la primera vez. En unos cuantos meses, los padres notarán, por lo general, nistagmus (movimiento involuntario, rítmico y repetido de los ojos). Los niños afectados representan del 10 al 18% de todos los casos de ceguera congénita. La visión en individuos con esta enfermedad varía mucho, desde problemas relativamente ligeros de agudeza (20/70) hasta la ausencia de percepción de la luz. Ocasionalmente puede ser confundida con otros problemas retinales tales como retinitis pigmentosa, una atrofia óptica congénita y hereditaria, ceguera cortical, ceguera nocturna congénita estacionaria, síndrome de retina jaspeada y acromatopsia.

SÍNTOMAS: Los niños con esta enfermedad tienen los ojos que parecen hundidos o profundos. Se presionarán los ojos con frecuencia. Algunos tienen córneas en forma de cono y cataratas que provocan que las córneas aparezcan con nubosidad. Cuando el niño alcanza la adolescencia, ocurren cambios pigmentarios en el epitelio pigmentario (el tejido soporte debajo de la retina. Sucede porque los vasos sanguíneos en las retinas se adelgazan y se constriñen. La pérdida de visión permanece estable a lo largo de la vida adulta joven. En ocasiones se presenta fotofobia. En algunos casos, las personas también muestran complicaciones del sistema nervioso central. Pueden ser de desarrollo retrasado, tener desórdenes de tamaño o impedimentos motores.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Apartado de Correos 142 **ahedysia@wanadoo.es**
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409