



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

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

RETINOSIS PIGMENTARIA

DESCRIPCIÓN: Enfermedad ocular rara, crónica y degenerativa de la retina que produce una severa disminución del campo visual y en estadios más avanzados de la agudeza visual pudiendo llegar a la ceguera. Actualmente es considerada como un grupo de enfermedades oculares que afectan a los fotorreceptores y a la función del pigmento. Se caracteriza por la degeneración de conos y bastones, con acumulación de pigmento rutinario en las zonas afectadas. El 50% de los casos no son hereditarios ni transmisibles. Su prevalencia es de 1 caso por cada 3.500-4.500 personas. En España se calculan unos 20.000 afectados, aunque el número de portadores puede ser muy superior (450.000). Se diagnostica mediante examen oftalmológico, campimetría, electroretinograma y estudios moleculares. No se conoce un tratamiento eficaz, y se recomienda proteger los ojos de la luz solar, no fumar, muy poco alcohol y café, dieta rica en frutas y vegetales y ejercicio físico. La evolución varía según el caso.

SÍNTOMAS: Son típicos la ceguera nocturna, la limitación del campo de visión y el deslumbramiento. Tener que girar la cabeza para ampliar su campo de visión (visión de túnel) y acercarse mucho a los textos para poder leerlos. Afecta a la retina y también al resto de estructuras del ojo, con trastornos de refracción, astigmatismo, miopía, glaucoma, y catarata. Se asocia con alteraciones auditivas, obesidad y trastornos neurológicos. Dependiendo del tipo de herencia origen de la afectación, sus formas clínicas pueden variar. En familias donde existen varios enfermos en todas las generaciones, el 50% de los hijos de cada afectado se verá afectado a su vez. Es la forma menos grave y de evolución más lenta. Con padres que no la padecen, pero la portan, el 25% de sus hijos la padecerán, siendo más grave que la anterior. Si afecta a la madre (portadora) el 50% de sus hijos varones podría padecerla. Es la más severa de las tres y produce una **gran invalidez** en la 3^o y 4^o década de la vida.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Cataluña.

C/ Calabria, 66, 5^o, Edificio ONCE 08015 Barcelona

933259200 Ext. 268 aarpc88@virtualsd.net www.retinosiscat.org

Martes de 10:30 a 13:00, Miércoles de 10:30 a 14:30 y de 17:00 a 20:00 horas

Jueves de 17:00 a 20:00.