

LO QUE DEBES SABER SOBRE

LA ENFERMEDAD DE STARGARDT

30,000
personas afectadas
en los Estados Unidos.

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE STARGARDT?

HECHO: La enfermedad de Stargardt es la forma más común de degeneración macular hereditaria.

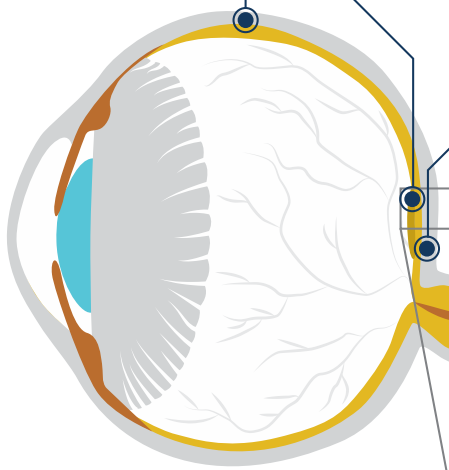
Diagnosticada a menudo en la infancia o la adolescencia, la enfermedad de Stargardt es una forma hereditaria de degeneración macular que provoca la pérdida de la visión central. A veces se denomina degeneración macular juvenil o de aparición temprana.

La pérdida progresiva de la visión asociada a la enfermedad de Stargardt está causada por la degeneración de las células fotorreceptoras en la parte central de la retina, llamada mácula.

La **retina** es el delicado tejido sensible a la luz que recubre la pared interior de la parte posterior del ojo.

La **mácula**, rica en fotorreceptores cónicos, es la responsable de la visión central nítida.

Las **células fotorreceptoras** de la retina convierten la luz en señales eléctricas que se envían al cerebro.



Los **conos** también proporcionan la visión en entornos iluminados y la percepción del color.

El **epitelio pigmentario de la retina (RPE)**, una capa de células que sostiene los fotorreceptores, también se ve afectado en las personas con la enfermedad de Stargardt.

¿QUÉ SE PUEDE ESPERAR DE LA ENFERMEDAD DE STARGARDT?:



Una pérdida o cambio en la visión central (progresión variable).



Manchas amarillentas características en el epitelio pigmentario de la retina.



Disminución de la capacidad de distinguir detalles y formas.



Suele mantenerse cierta visión periférica.

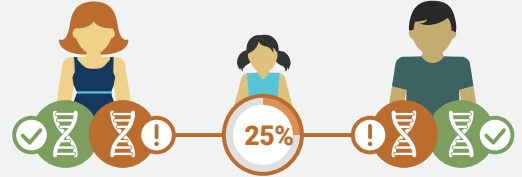
Lo que puede ver una persona con la enfermedad de Stargardt.



La zona de pérdida de visión se denomina escotoma.

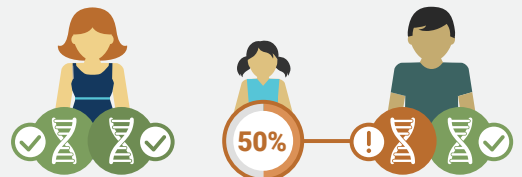
¿CÓMO SE HEREDA LA ENFERMEDAD DE STARGARDT?

La enfermedad de Stargardt se hereda cuando ambos padres tienen **una copia mutada del gen ABCA4 y una copia normal**.



El niño tiene un **25% de probabilidades** de heredar las dos copias de ABCA4 (una de cada progenitor) que causan la enfermedad.

En un pequeño porcentaje de casos, la enfermedad de Stargardt está causada por **mutaciones en el gen ELOVL4**.



En estos casos, el padre padece la enfermedad y tiene un **50% de posibilidad** de transmitirla a su hijo.