

La manera responsable de planificar tu familia

ABCA4 - Retinosis pigmentaria-19 Enfermedad de Stargardt-1

¿Qué es la Retinosis pigmentaria-19 o Enfermedad de Stargardt-1?

La retinosis pigmentaria-19 / Enfermedad de Stargardt-1 es una enfermedad hereditaria grave caracterizada por ceguera nocturna, pérdida progresiva del campo visual periférico en periodo diurno y, finalmente, pérdida de la visión central. La edad de aparición es variable.

La retinosis pigmentaria-19 / Enfermedad de Stargardt-1 sigue un patrón de herencia autosómico recesivo. Esto significa que una pareja está a riesgo de tener descendencia enferma sólo si ambos son portadores. Cuando ambos son portadores, el riesgo de tener descendencia afectada es de 1 de cada 4 hijos.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Retinosis pigmentaria?

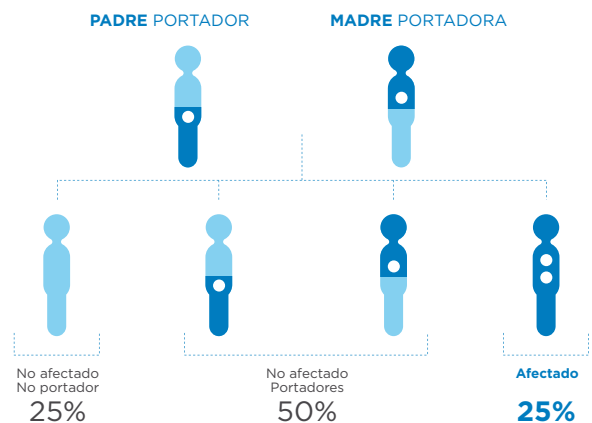
Si eres portador de retinosis pigmentaria, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la retinosis pigmentaria, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Retinosis pigmentaria?

Cuando ambos padres son portadores de la retinosis pigmentaria, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

The most
responsible way
to plan
your family

ABCA4 - Retinitis pigmentosa-19 Stargardt disease-1

What is Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1?

Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1 is a severe inherited disease mainly characterized by night blindness (nyctalopia), peripheral visual field impairment and over time loss of central vision. The age of onset is variable.

Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1 follows an autosomal recessive pattern of inheritance. A couple is at risk of having affected offspring only when both members are carriers of the disease. When both members are carriers, the risk of having an affected child is 1 out of every 4 children.

What is the next step if I'm a carrier of Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1?

If you are found to be a carrier of Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1, it is important that your partner be tested for the same genetic disorder.

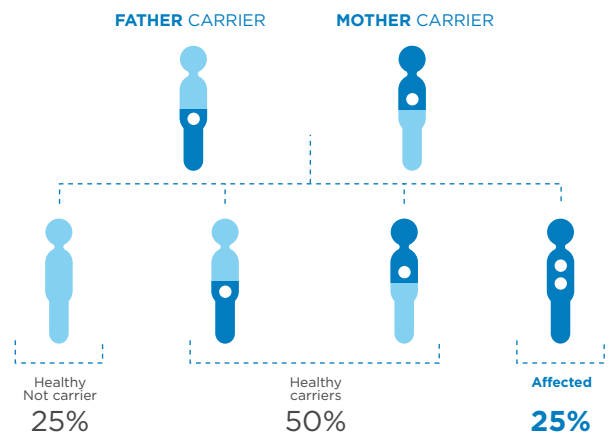
What if my partner is not a carrier?

If your partner's test for Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1 is negative, the chance to have an affected child is low. However there is currently no test able to detect all existing mutations, so there is always a residual risk that the person who has done the test is a carrier of other less frequent mutations.

What if both me and my partner are carriers of Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1?

When both parents are carriers of Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1, the probability of having a child with Retinitis pigmentosa-19 / Stargardt disease-1 is 25%.

We recommend that you discuss your results with your doctor or genetic counselor in order to know more about reproductive options.



If both you and your partner are carriers, speak with your doctor or genetic counselor about reproductive options.