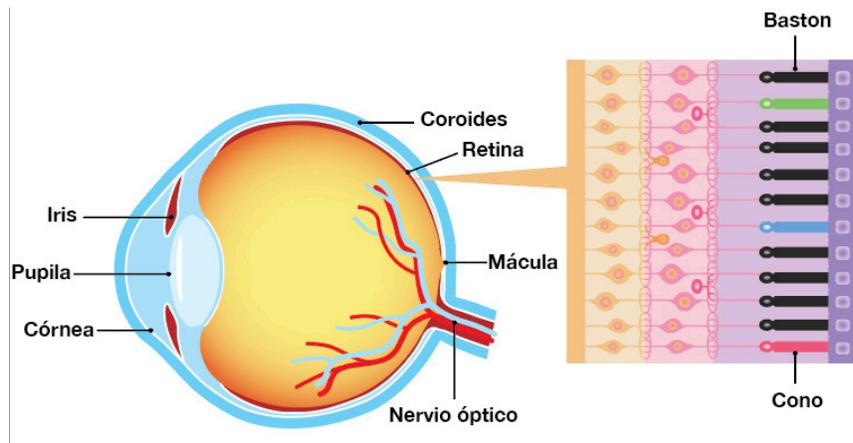


Enfermedad de Stargardt:

Hoja informativa 1 de 2 en una serie. Encuentre el resto de la serie en PreventBlindness.org/living-with-stargardt

¿Qué es la enfermedad de Stargardt?

La enfermedad de Stargardt, también llamada distrofia macular de Stargardt, causa pérdida de la visión debido a una acumulación de material graso en la **mácula**. La mácula es una zona pequeña en el centro de la **retina** que es responsable de la visión nítida y directa. La enfermedad de Stargardt es una enfermedad genética ocular poco común, parte de un grupo de afecciones llamadas enfermedades hereditarias de la retina (o EHR), generalmente causadas por una variación en uno o más **genes**, lo que hace que el gen no funcione correctamente. La enfermedad de Stargardt afecta a aproximadamente 1 de cada 10,000 personas en los Estados Unidos.¹



Esta enfermedad suele causar pérdida de la visión central en ambos ojos durante la infancia o la adolescencia, pero a veces se produce más adelante en la vida. La pérdida de la visión central puede causar dificultad para reconocer rostros y leer. La visión lateral (periférica) no suele verse afectada, por lo que es poco frecuente que una persona con enfermedad de Stargardt pierda toda la visión.

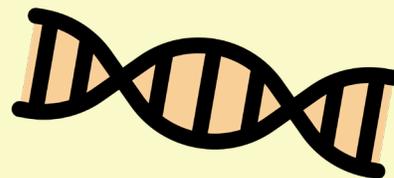
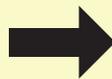
La velocidad de pérdida de la visión es diferente para cada persona. En algunas personas, la enfermedad de Stargardt comienza lentamente, luego se acelera y se estabiliza. Cuando la visión es de aproximadamente 20/40 (es decir, alguien ve a 20 pies lo que una persona con visión normal ve a 40 pies), la pérdida de la visión puede acelerarse. La visión puede empeorar rápidamente hasta llegar a aproximadamente 20/200.

Después de este punto, la visión suele permanecer más o menos igual y no se puede corregir con anteojos, lentes de contacto o cirugía refractiva.

¿Qué son los genes?



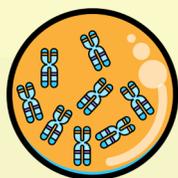
Las células son los componentes básicos de todos los seres vivos.



Los cromosomas están formados por **ADN** - el material hereditario del cuerpo.



Un **gen** es una sección pequeña de ADN que contiene las instrucciones para una molécula específica del cuerpo, que se transmite de padre a hijo.



El centro de mando de cada célula se llama **núcleo** y contiene **cromosomas**.

Cada gen contiene la información necesaria para crear proteínas específicas que necesita el cuerpo; por ejemplo, las **proteínas** forman los huesos, determinan el color de los ojos, permiten el movimiento de los músculos, controlan la digestión y mantienen el corazón latiendo.

Si hay un cambio en la secuencia de ADN de un gen, se llama variante. No todas las variantes causan enfermedades. Una **variante** que causa enfermedades se llama **mutación**.

¿Qué causa la enfermedad de Stargardt?

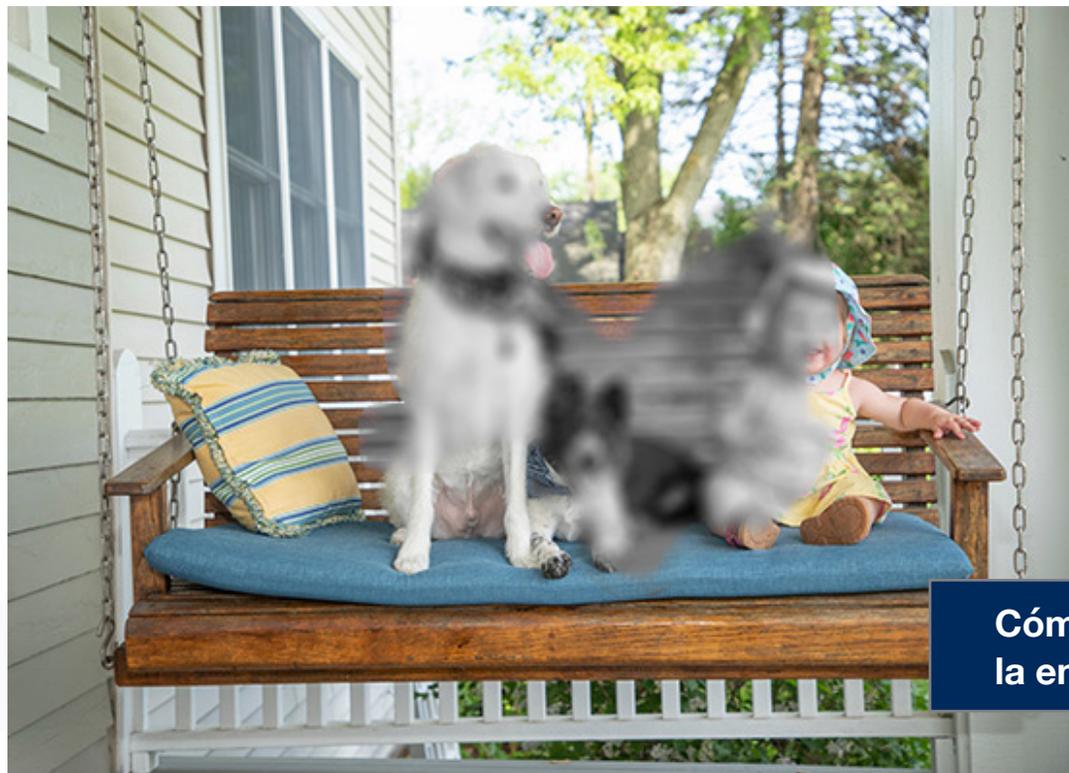
La enfermedad de Stargardt es causada más comúnmente por una variante en el gen ABCA4. El gen variante es lo que causa la acumulación de material graso adicional en la retina.

Normalmente, cuando la retina procesa la luz, hay material graso sobrante que es eliminado por diferentes partes del ojo. Con la enfermedad de Stargardt, el material graso se acumula y daña los fotorreceptores. **Los fotorreceptores (bastones y conos)** son una parte especial de la retina que se utiliza para procesar la luz y ayudarnos a ver. Cuando nuestros fotorreceptores no funcionan bien, pueden surgir problemas de visión.

El gen ABCA4 mutado debe transmitirse de ambos padres para que cause problemas oculares.

Enfermedad de Stargardt

(continuado)



Cómo ve una persona con la enfermedad de Stargardt.

Si solo uno de los padres tiene el gen ABCA4 mutado, su hijo será portador de la enfermedad, pero no tendrá la enfermedad y su visión no se verá afectada. Ambos padres deben transmitir la variante del gen ABCA4 para que el niño tenga pérdida de visión debido a la enfermedad de Stargardt.

Hay otros genes en los que una mutación puede causar una enfermedad de la retina que se parece a la enfermedad de Stargardt en el examen ocular y tiene síntomas similares. Estos genes incluyen PRPH2, ELOVL4 y PROM1.

Las mutaciones en estos genes se heredan de manera diferente. Según qué gen sea responsable de la afección ocular de una persona, puede tener diferentes efectos en la gravedad de la enfermedad y un riesgo diferente para

otros miembros de la familia.

Para obtener más información sobre cómo se producen las enfermedades de la retina hereditarias, visite: PreventBlindness.org/inherited-retinal-diseases.

¿Cuáles síntomas podrían tener con la enfermedad de Stargardt?

El síntoma más común de la enfermedad de Stargardt es una pérdida lenta de la visión central en ambos ojos. Algunas personas pierden la visión central más rápidamente que otras. En casos poco frecuentes, un pequeño número de personas con enfermedad de Stargardt también pueden perder la visión lateral (periférica). Es poco frecuente que alguien pierda toda la visión debido a la enfermedad de Stargardt.

Enfermedad de Stargardt

(continuado)

La edad en la que comienza la visión borrosa puede predecir cuánto cambiará la visión a medida que envejece. Por ejemplo, una persona con la enfermedad de Stargardt que tiene visión borrosa a una edad más temprana generalmente tendrá una visión peor que alguien con la enfermedad de Stargardt cuya visión se vuelve borrosa cuando es mayor.

Otros síntomas pueden incluir:

- Manchas oscuras, grises, negras o borrosas en el centro de la visión
- Sensibilidad a la luz
- Visión borrosa que no se puede corregir con anteojos
- Dificultad para ver detalles pequeños
- Necesidad de más tiempo para que los ojos se adapten entre lugares claros y oscuros
- Dificultad para ver en la oscuridad o con poca luz
- Daltonismo
- Falta de percepción de profundidad
- Falta de contraste

Es posible que no experimente todos los síntomas de la lista anterior. Los síntomas de cada persona variarán según su edad, la etapa de la enfermedad y la variación genética.

¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Stargardt?

El diagnóstico de la enfermedad de Stargardt puede llevar más tiempo que otras afecciones de la visión que se presentan con más frecuencia. El diagnóstico generalmente comienza durante un examen ocular con un oculista. Si el oculista cree que tiene una enfermedad (EHR), como la enfermedad de Stargardt, le pedirá que consulte a un especialista en retina o a un oculista con más experiencia en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades de EHR. El especialista en retina realizará más pruebas para confirmar su diagnóstico. Realizará un examen muy detallado que incluye los pasos que se enumeran a continuación. Los objetivos del examen detallado son:

- Establecer el diagnóstico específico.
- Obtener el tratamiento adecuado para ese diagnóstico.
- Conectar al paciente con servicios de apoyo, como un asesor genético (alguien que se especializa en el proceso de pruebas genéticas y en educar a los pacientes) y rehabilitación visual.
- Educar a otros miembros de la familia sobre su riesgo de padecer la enfermedad.
- Brindar información al paciente sobre ensayos clínicos y nuevas terapias.

Enfermedad de Stargardt

(continuado)

Los exámenes iniciales y de seguimiento pueden incluir lo siguiente:

- **Antecedentes del paciente:**

Incluidos los problemas de visión actuales, el historial médico del paciente, los medicamentos actuales y el uso de medicamentos en el pasado.

- **Antecedentes familiares:**

Construyendo una historia clínica familiar para mostrar las relaciones genéticas y los trastornos médicos que se dan en una familia. A partir del historial médico familiar, pueden surgir patrones de trastornos familiares y cómo se transmitieron las enfermedades. Esto lleva a los médicos a un diagnóstico claro del trastorno genético y permite realizar evaluaciones para los miembros de la familia que también pueden estar en riesgo de padecer el trastorno.

Examen clínico de los ojos: El examen ocular incluye:

- **Dilatación:** Se colocan gotas para los ojos en el ojo para ensanchar la abertura en la parte frontal del ojo, llamada pupila. Esto permite que el oftalmólogo examine la salud de la retina.
- **Agudeza visual:** Una medida de la capacidad de ver detalles de cerca y de lejos.
- **Prueba de visión del color:** La enfermedad de Stargardt puede

causar daltonismo, por lo que su oculista también puede evaluar su visión del color.

- **Lámpara de hendidura:** Un procedimiento no invasivo que utiliza un microscopio y una luz brillante para observar diferentes partes del ojo.
- **Oftalmoscopia indirecta:** Una herramienta no invasiva que usa el oculista que proporciona aumento, lo que le permite examinar la parte posterior del ojo.
- **Imágenes:** El oculista realizará una serie de pruebas de diagnóstico por imágenes para ver partes diferentes del ojo, incluyendo:
 - **Fotografías de retina:** Una foto tomada de la superficie interna del ojo.
 - **Tomografía de coherencia óptica (OCT):** Una prueba que toma imágenes transversales de la retina. Esto le permite a su oftalmólogo mapear y medir el espesor de la retina.
 - **Autofluorescencia del fondo de ojo:** Una prueba utilizada para crear un mapa de densidad de las capas de la retina.
 - **Autofluorescencia infrarroja:** Una prueba que proporciona información sobre la distribución del pigmento en la retina.

¿Por qué son importantes las pruebas genéticas?

Identificar la causa genética de una enfermedad es una parte importante de la atención de los pacientes con enfermedades hereditarias de la retina (EHR). Muchas veces, el tipo exacto de EHR que tiene una persona puede ser difícil de determinar basándose únicamente en pruebas realizadas en el consultorio del oculista. Los resultados de las pruebas genéticas pueden llevar a un diagnóstico preciso si hay un resultado positivo. Tener el diagnóstico genético puede ayudar a:

- Identificar opciones posibles de tratamiento o de ensayos clínicos para los pacientes.
- Informarles sobre el riesgo potencial de la enfermedad para otros miembros de la familia.
- Identificar el riesgo potencial para otros órganos del cuerpo del paciente que puedan verse afectados.
- En el caso de los bebés y los niños pequeños, las pruebas genéticas identificarán a los niños que corren el riesgo de sufrir otros problemas de salud y que se beneficiarán de un diagnóstico y una terapia tempranos.
- Informar a una persona sobre lo que le sucederá a su visión con el tiempo.

Un proveedor de atención médica solicitará la prueba genética, recolectará la muestra y revisará los resultados con el paciente. Lo ideal sería que el proveedor de atención médica incluyera un asesor genético para guiar al paciente y a su familia a través de los resultados de las pruebas genéticas, analizar el impacto en otros miembros de la familia y ayudar a las parejas que tienen preguntas sobre las decisiones de planificación familiar. Puede ser útil hacerse una prueba genética si está interesado en participar en un ensayo clínico o si han pasado varios años desde la última prueba genética que se realizó.

- **Angiografía con fluoresceína:** Una prueba que utiliza un tinte fluorescente inyectado en la vena del brazo o la mano y toma imágenes de la retina a través de pupilas dilatadas.
- **Prueba del campo visual:** Una prueba que mide la visión central y lateral o periférica.
- **Electrorretinografía (ERG):** Una prueba para medir la respuesta eléctrica de las células sensibles a la luz del ojo, llamadas bastones y conos. Durante la prueba, el oculista le colocará gotas en los ojos, por lo que no tendrá ninguna molestia durante la prueba.

“[Stargardt es] progresista. Eso significa que sabes que las cosas se pondrán difíciles, pero con la mentalidad adecuada podrás superar la adversidad.”

**– Charlie C.,
motivational orador
motivacional
y paciente de
Stargardt**

- **Pruebas genéticas:** Los pacientes pueden reunirse con un asesor genético (alguien que se especializa en el proceso de pruebas genéticas y en educar a los pacientes) para determinar el enfoque de prueba que sea mejor según los resultados de otras pruebas. A menudo se les pide a los pacientes que proporcionen una muestra de sangre o saliva que se enviará a un laboratorio para su análisis. La prueba genética confirma o cuestiona el diagnóstico de una enfermedad de Stargardt específica, de modo que se proporcione información correcta al paciente y a la familia. Las pruebas genéticas suelen ser un requisito para participar en ensayos clínicos de investigación relacionados con las enfermedades de EHR.

¿Cuál es el tratamiento para la enfermedad de Stargardt?

Actualmente no existe un tratamiento aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, sigla en inglés) para la enfermedad de Stargardt, sin embargo, hay varios ensayos clínicos en proceso que pueden conducir a opciones de tratamiento. Continúe visitando a su oculista cada 1 o 2 años o según lo recomendado. Es importante que se revise los ojos con regularidad, ya que pueden aparecer otras afecciones oculares.

Si en algún momento siente que ha habido un cambio en su visión, debe consultar a un oculista y hacerse un examen ocular con dilatación. También es importante tener un registro actualizado de un examen ocular si desea participar en un ensayo clínico. Hay medidas que puede tomar ahora para proteger sus ojos y retrasar la pérdida de la visión:

- No fume y trate de evitar el humo de segunda mano.
- Use un sombrero y gafas de sol para proteger sus ojos de la luz solar cuando salga al aire libre.

Stargardt Disease

(continued)

- Infórmese sobre cómo la vitamina A afecta su salud. **No tome suplementos dietéticos con vitamina A.**
- Obtenga [anteojos deportivos protectores](https://www.preventblindness.org/tips-for-buying-sports-eye-protectors) (PreventBlindness.org/tips-for-buying-sports-eye-protectors) cuando practique deportes o trabaje en condiciones potencialmente peligrosas o cerca de ellas. Esto incluye el trabajo en la industria manufacturera, la construcción, el paisajismo, la reparación de automóviles, la plomería, la carpintería, la agricultura, la minería, la fabricación de metales y la atención médica.
- Pregúntele a su oculista sobre la participación en un [ensayo clínico](https://www.preventblindness.org/clinical-trials-for-eyediseases-and-vision) (PreventBlindness.org/clinical-trials-for-eyediseases-and-vision).

Encuentre más información sobre la enfermedad de Stargardt.

- **National Eye Institute – Enfermedad de Stargardt:** [NEI.NIH.gov/learn-about-eye-health/eye-conditions-and-diseases/stargardt-disease](https://www.nei.nih.gov/learn-about-eye-health/eye-conditions-and-diseases/stargardt-disease)
- **Foundation Fighting Blindness** [FightingBlindness.org/diseases/stargardt-disease](https://www.fightingblindness.org/diseases/stargardt-disease)
- **Your North Starg:** [YourNorthStarg.com](https://www.yournorthstarg.com)

Recursos para personas con la enfermedad de Stargardt:

Centro de rehabilitación de la visión: ([LowVision.PreventBlindness.org/finding-low-vision-rehabilitation-services](https://www.lowvision.preventblindness.org/finding-low-vision-rehabilitation-services)) Busque un centro de rehabilitación de la visión para aprender a aprovechar al máximo la visión que tiene para trabajar, realizar las actividades diarias y hacer las cosas que disfruta.

Living Well with Low Vision: Prevent Blindness ofrece recursos y ayuda para encontrar clínicas de baja visión cerca de usted y ensayos clínicos para personas con pérdida de la visión en el sitio web Living Well with Low Vision: ([LowVision.PreventBlindness.org](https://www.lowvision.preventblindness.org)).

Blind Life: el sitio web Blind Life ([TheBlindLife.net](https://www.theblindlife.net)) y el canal de YouTube ([YouTube.com/c/theblindlife](https://www.youtube.com/c/theblindlife)) ofrecen videos, consejos y conocimientos para quienes viven con pérdida de la visión.

Thriving Blind Academy: Thriving Blind Academy ([ThrivingBlindAcademy.org](https://www.thrivingblindacademy.org)) se dedica a promover la alfabetización, el empleo y la conciencia financiera en la comunidad ciega. Hay programas gratuitos y pagos disponibles para personas de todas las edades.

Stargardt Disease

(continued)

Hadley: Hadley (HadleyHelps.org) ofrece ayuda práctica, conexión y apoyo gratuitos a cualquier persona con discapacidad visual, a sus familias y a los profesionales que los apoyan.

Guide Dogs of America: Muchos pacientes con enfermedad de Stargardt y pérdida de visión se benefician del uso de un perro guía. Un perro guía es un animal de servicio especialmente entrenado que ayuda a una persona con pérdida de visión o ceguera. Puede encontrar información sobre los servicios de perros guía en los Estados Unidos en GuideDogsofAmerica.org, y GuideDog.org.

Clase magistral sobre la enfermedad de Stargardt impartida por Bradford Manning, fundador de Two Blind Brothers: Didit.org/courses/bradford-manning-teaches-stargardt-disease

Participe en un grupo de apoyo para pacientes con enfermedad de Stargardt o conéctese a una comunidad en línea.

- Global Genes: GlobalGenes.org
- MD Support: MDSupport.org
- Eye2Eye: Eye2Eye (SHP.Rutgers.edu/psychiatric-rehabilitation/eye2eye) es un programa de apoyo telefónico gratuito, diseñado para ayudar a los adultos ciegos o con discapacidad visual y a sus familias.

Realice pruebas genéticas.

Obtenga más información sobre las enfermedades de retina y los beneficios de las pruebas genéticas en FightingBlindness.org/genetic-testing

Busque un proveedor que lo ayude a acceder a las pruebas genéticas: la lista de médicos de retina de la Foundation Fighting Blindness (FightingBlindness.org/retinal-specialists) facilita la búsqueda de un especialista en pruebas genéticas o un proveedor de atención médica en su área de los Estados Unidos que pueda analizar sus opciones de pruebas y ayudarlo a obtener más información sobre su enfermedad de retina.

Preguntas para hacerle a su médico:

- ¿Cómo puedo vivir con la enfermedad de Stargardt?
- ¿Puede sugerirme un centro de rehabilitación de la vista en mi zona?
- ¿Con qué frecuencia recomienda hacerse un examen ocular?
- ¿Hay alimentos con vitamina A que deba evitar?
- ¿Soy elegible para participar en un ensayo clínico?
- ¿Debería hablar con un asesor genético y hacerme pruebas genéticas?
- ¿Existen anteojos, lentes de contacto o una combinación de ambos que puedan ayudarme a ver un poco más claro?
- ¿Puede sugerirme cosas que me ayuden a sobrellevar mi pérdida de visión?

Manténgase actualizado sobre los ensayos clínicos.

Manténgase actualizado sobre los ensayos clínicos. Obtenga más información sobre los ensayos clínicos para la enfermedad de Stargardt en [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov)

- Obtenga más información sobre los ensayos clínicos actuales para la enfermedad de Stargardt: [FightingBlindness.org/research/stargardt-disease-research-advances-6](https://fightingblindness.org/research/stargardt-disease-research-advances-6).
- Busque estudios en los EE. UU. que estén actualmente activos o que estén reclutando personas desde su nacimiento hasta los 65 años o más que tengan la enfermedad de Stargardt: [ClinicalTrials.gov/ct2/results?cond=Stargardt+Disease&cntry=US&Search=Apply&recrs=a&recrs=d&age_v=&age=0&age=1&age=2&gndr=&type=&rslt=](https://clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=Stargardt+Disease&cntry=US&Search=Apply&recrs=a&recrs=d&age_v=&age=0&age=1&age=2&gndr=&type=&rslt=)

Continúa en la Hoja informativa 2: Vivir con la enfermedad de Stargardt.

Referencia:

1. Farnoodian M., et al (2022). Cell-autonomous lipid-handling defects in Stargardt iPSC-derived retinal pigment epithelium cells. *Stem Cell Reports*, 17(11) 2438-2450. <https://doi.org/10.1016/j.stemcr.2022.10.001>

Esta publicación está protegida por derechos de autor. Esta hoja puede reproducirse sin modificaciones en papel (fotocopia) solo con fines educativos. No se puede omitir el nombre, el logotipo, el número de teléfono y la información sobre derechos de autor de Prevent Blindness. No se permite la reproducción electrónica, otra reimpresión, extracto o uso sin consentimiento por escrito. Debido a la naturaleza sensible al tiempo de la información contenida en esta publicación, comuníquese con Prevent Blindness para obtener actualizaciones. 225 West Wacker Drive, Suite 400, Chicago, Illinois 60606, 800.331.2020, PreventBlindness.org

FS127 9/24 © 2024 Prevent Blindness® All rights reserved.