



Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber

¿Qué es la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (LHON)?

La neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) es una enfermedad genética que afecta principalmente a los nervios ópticos y conduce a la pérdida de la visión (generalmente en ambos ojos). En LHON, **uno de los genes que controla la producción de energía en los nervios ópticos es anormal** y, con el tiempo, los productos de desecho de esa producción de energía comienzan a dañar los nervios ópticos. El gen anormal se encuentra en el ADN que existe en nuestras mitocondrias, las partes de nuestras células que controlan la producción de energía, no en el ADN que forma nuestros cromosomas en el núcleo.

Más del 50% de las personas con LHON experimentan una pérdida visual repentina, indolora y rápidamente progresiva en ambos ojos, mientras que otras experimentan una **pérdida visual rápidamente progresiva e indolora en un ojo, seguida de una pérdida visual similar en el otro ojo semanas o incluso meses más tarde**. La pérdida de visión generalmente es severa y afecta la parte central del campo visual, pero la ceguera total es inusual. En muchos pacientes, la parte posterior del ojo, incluida la cabeza del nervio óptico (la parte del nervio óptico que se puede ver) **puede verse completamente normal al principio**, lo que puede hacer que el diagnóstico sea muy difícil para los médicos. Aunque la pérdida de visión suele ser permanente, hay algunas personas que recuperarán parte de su visión, según el defecto genético específico que tengan. En raras ocasiones, las personas con LHON también tendrán otros problemas, que pueden incluir problemas con el ritmo cardíaco, espasmos musculares o problemas cerebrales (encefalopatía).

Hay muchos defectos en los genes mitocondriales que pueden causar LHON, aunque la mayoría de las personas (90%) tienen una de las tres mutaciones del gen del ADN mitocondrial, denominadas las 3 mutaciones primarias.

¿Quién puede contraer LHON?

Aunque la mayoría de las personas con LHON tienen entre 15 y 35 años, puede afectar a cualquier persona de casi cualquier edad y, aunque los hombres se ven afectados con más frecuencia que las mujeres, las mujeres definitivamente pueden verse afectadas. Algunos médicos creen que los hábitos y actividades que aumentan el uso de energía del cuerpo y las necesidades de eliminación de desechos (como fumar, mala nutrición, consumo excesivo de alcohol, etc.) pueden empeorar o incluso desencadenar la aparición de la pérdida visual. Debido a que la LHON es una enfermedad genética, las personas con familiares que tienen una pérdida inexplicable de la visión pueden tener la enfermedad. Debido a que todo el ADN mitocondrial proviene de las madres, la **LHON se transmite a través de las madres y los hombres no pueden transmitir la enfermedad a sus hijos.**

¿Cómo se diagnostica la LHON?

Antes de que las pruebas genéticas estuvieran disponibles, los médicos diagnosticaban a las personas con LHON si alguien tenía una pérdida de visión inexplicable con pruebas normales (imágenes cerebrales y pruebas de laboratorio) y la historia de pérdida de la visión era muy sospechosa para LHON o si había miembros de la familia con una pérdida de visión similar. Ahora hay pruebas genéticas disponibles para LHON que pueden confirmar la presencia o ausencia de los tres defectos genéticos principales en una muestra de sangre.

¿Cómo se trata la LHON?

Hasta hace muy poco, había muy pocos tratamientos disponibles para LHON. Los investigadores habían analizado varios tratamientos diferentes, sobre todo con un antioxidante llamado idebenona (relacionado con la coenzima Q) que mostró algunos resultados prometedores inicialmente.

Desde el 2015, la terapia génica mediante una inyección en el ojo se ha estudiado como un método para tratar LHON en su primer año de síntomas con resultados potencialmente prometedores. La investigación está en curso.

¿Qué debo hacer con respecto a mi condición?

Su médico lo seguirá de cerca mientras su visión está disminuyendo y puede recomendarle que tome idebenona. Una vez que su visión esté estable, su médico comenzará a hacer las visitas de seguimiento más espaciadas. Su médico puede recomendarle que se abstenga de ciertas actividades, como fumar o consumir mucho alcohol.

Su médico puede recomendarle que se haga un ECG (electrocardiograma), que evalúa su ritmo cardíaco para asegurarse de que no tenga ninguna anomalía. Esto se puede obtener a través de su médico de cabecera.

Su médico también puede hablar con usted sobre una evaluación en la clínica de baja visión o visitar un centro de rehabilitación visual. Estos centros utilizan dispositivos y modificaciones en el estilo de vida para ayudar a maximizar la visión que aún tiene. Aunque puede haber algunos gastos de bolsillo con estos servicios, es muy probable que puedan ayudarlo a mejorar su calidad de vida durante esta situación difícil.

También hay grupos de apoyo disponibles para personas con LHON. Aunque la LHON es poco común, no es necesario que sufra solo. A continuación se incluyen enlaces para los principales grupos de apoyo.

Recursos Adicionales

- **Biblioteca Nacional de Medicina (artículo orientado al paciente sobre LHON):**
 - <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/leber-hereditary-optic-neuropathy>
- **GeneReviews (artículo de libro de texto sobre LHON - muy técnico):**
 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1174/>
- **LHON.org (grupo de apoyo):**
 - <http://www.lhon.org>

Copyright © 2022. Sociedad Norteamericana de Neurooftalmología. Reservados todos los derechos.

Esta información fue desarrollada en colaboración por el Comité de Información para Pacientes de la Sociedad Norteamericana de Neuro Oftalmología. Esto ha sido escrito por neuro-oftalmólogos y ha sido editado, actualizado y revisado por pares por múltiples neuro-oftalmólogos. Las opiniones expresadas en este folleto son de los contribuyentes y no de sus empleadores u otras organizaciones. Tenga en cuenta que hemos hecho todo lo posible para garantizar que el contenido de este documento sea correcto en el momento de la publicación, pero recuerde que la información sobre la afección y los medicamentos puede cambiar.

Las revisiones importantes se realizan de forma periódica.

Esta información se produce y se pone a disposición "tal cual" sin garantía y solo con fines informativos y educativos y no constituye ni debe utilizarse como sustituto de un consejo médico, diagnóstico o tratamiento. Los pacientes y otros miembros del público en general siempre deben buscar el consejo de un médico u otro profesional de la salud calificado con respecto a la salud personal o las condiciones médicas.