

ENFERMEDADES DE LA RETINA Y PRUEBAS GENÉTICAS PARA PRINCIPIANTES



VISION HEALTH
ADVOCACY COALITION



Perspectiva de
Kari Branham, MS, CGC



¿Qué son las enfermedades de la retina?

La retina del ojo es como la película de una cámara. Captura las imágenes y las transmite al cerebro. Las enfermedades de la retina son afecciones de la vista que alteran la capacidad de funcionamiento de la retina. Dependiendo del impacto particular que tengan, estas enfermedades pueden producir pérdida de la visión central o periférica.

Las enfermedades de la retina se originan por diversas causas. En algunos casos, son enfermedades genéticas que se producen cuando existe una alteración o mutación en un gen que no le permite funcionar adecuadamente. Se llaman enfermedades hereditarias de la retina.



¿Por qué realizarse pruebas genéticas para detectar enfermedades de la retina?

Existen muchas razones para realizarse pruebas genéticas. Estas pueden ayudar a confirmar o definir un diagnóstico específico. También pueden determinar si otros miembros de la familia tienen la misma enfermedad. Además, pueden ser de utilidad para determinar si existen tratamientos efectivos para la enfermedad.



¿Cuáles son los beneficios de las pruebas genéticas?

Para tratar con efectividad una enfermedad, los profesionales y los pacientes deben saber a qué se enfrentan. Las pruebas genéticas ayudan a dar ese primer paso. Brindan a los pacientes una comprensión más profunda de la enfermedad. A veces, pueden identificar enfermedades genéticas que afectan no solo la retina, sino también otras partes del cuerpo. Sin las pruebas genéticas, estas afecciones subyacentes pueden permanecer indetectadas.

Además, las pruebas ayudan a diseñar los tratamientos específicamente para el paciente, lo que favorece una atención personalizada y centrada en el paciente. Por ejemplo, pueden ayudar a los profesionales a comprender qué tipo de tratamientos son provechosos o no para su enfermedad en particular. Por ejemplo, los ensayos de terapia génica actúan de forma selectiva sobre un gen o mutación genética específicos. Estos tratamientos solo sirven cuando los pacientes tienen una cierta enfermedad genética.



Las pruebas ayudan a diseñar los tratamientos específicamente para el paciente, lo que favorece una atención personalizada y centrada en el paciente.



¿Qué evita que los pacientes se realicen pruebas genéticas?

Desconocimiento y falta de acceso a ellas. Conocer las pruebas genéticas y cómo pueden ayudar es uno de los primeros grandes obstáculos para los pacientes. Muchos no saben que estas pruebas existen, que podrían explicar mejor una enfermedad de la vista o que incluso podrían orientarlos acerca del tratamiento.

Otro obstáculo es encontrar a alguien que indique el tratamiento y pueda interpretar los resultados. Aunque cada vez son más los oftalmólogos y optometristas que indican las pruebas, el campo es tan nuevo que todavía cuesta un poco responder "¿Cuál es el siguiente paso?".



Al mejorar el acceso a las pruebas y a una atención adecuada, los pacientes con enfermedades de la retina encontrarán el tratamiento más apropiado.



¿Cómo pueden quienes diseñan políticas favorecer un mejor acceso a las pruebas genéticas para enfermedades de la vista?

Garantizar que los pacientes tengan acceso a las pruebas es fundamental. Tal vez algunos pacientes accedan a las pruebas genéticas por medio de un programa patrocinado o un estudio de investigación. Sin embargo, este tipo de pruebas no están disponibles para todos. Ampliar la cobertura de seguros para pruebas genéticas es una medida significativa para mejorar el acceso.

Una vez que acceden a las pruebas, los pacientes deben recibir explicaciones apropiadas sobre ellas. Además del mero acceso a las pruebas genéticas, los pacientes necesitan contar con asesoramiento genético. Al mejorar el acceso a las pruebas y a una atención adecuada, los pacientes con enfermedades de la retina encontrarán el tratamiento más apropiado.



VISION HEALTH
ADVOCACY COALITION

VisionHealthAdvocacy.org