

6 Tips claves sobre LHON



6. Fases de la enfermedad

1. Subaguda: inicio de los síntomas en un ojo
2. Aguda: Sintoma bilateral secuencial
3. Crónica: degeneración del nervio óptico⁴⁻⁵



1. Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber

Conocida como LHON, por sus siglas en inglés (Leber's Hereditary Optic Neuropathy)



5. Edad de aparición de la enfermedad¹¹

Predominante en hombres

14 – 26 años

En mujeres se puede presentar en todos los grupos etarios



2. Patrón de herencia

Neuropatía óptica de tipo mitocondrial, se hereda por línea materna.¹ El **95%**² de los pacientes presentan una de las **tres** mutaciones más comunes:⁴

- m.11778G>A
- m.3460G>A
- m.14484T>A

#ConoceLHON



4. Prevalencia global estimada¹⁰

1 de cada **50.000** personas (enfermedad ultrarara en Colombia)



3. Factores de riesgo³

Los pacientes pueden ser portadores de la mutación y no presentar síntomas. Algunos factores pueden precipitar la aparición de los síntomas por:

- Sustancias tóxicas (tabaco y alcohol)
- Medicamentos (ciertos antibióticos y antirretrovirales para VIH)
- Deficiencias nutricionales
- Estrés o enfermedades agudas

El **deterioro de la agudeza visual** en pacientes no tratados es **rápido, grave** y a menudo irreversible.⁶⁻⁸

Para un **diagnóstico adecuado** es importante realizar una **historia clínica completa**, evaluar **síntomas**, estudios de **imágenes** y **pruebas genéticas**⁵⁻⁹

Si tiene un caso sospechoso y quiere saber más sobre los **signos** y **síntomas** puede consultar: <https://lhonaware.com/patient-home/>
Si está interesado en el **programa de diagnóstico**, puede solicitar información al correo electrónico: co.corporatecomms@chiesi.com



Asociación Colombiana de Neuro Oftalmología

Referencias bibliográficas

1. Meyerson C, et al. Clin Ophthalmol. 2015; 2. Esmail A, et al. Front Ophthalmol. 2023; 2:1077395; 3. Yu-Wai-Man P, et al. J Med Genet. 2009; 46:145-58; 4. Mascalino B, et al. Eur J Ophthalmol. 2012; 22:461-5; y Yu-Wai-Man P, et al. J Med Genet. 2009; 46:145-5. Carelli V, et al. J Neuroophthalmol. 2017; 37:371-81; 6. Metz G, et al. Acta Ophthalmologica. 2014; 92:S253; Presentación en póster (T110), EVER 2014, Niza, Francia; 7. Llòria X, et al. Presentación en póster (3362), ARVO 2018, Honolulu, EE.UU.; 8. Yu-Wai-Man P et al. Presentación en póster (P-120), EUNOS 2024, Rotterdam, Países Bajos; 9. Gueven N. Biol Med. 2014; 1:1-6. 10. Esmail A, et al. Front Ophthalmol. 2023; 2:1077395; 2. Poincenot L, et al. Ophthalmol. 2020; 127:679-688; 3. Mascalino B, et al. Eur J Ophthalmol. 2012; 22:461-5 11. Poincenot L, et al. Ophthalmol. 2020; 127:679-688;