

# VISIÓN

Nº 55 2º SEMESTRE 2019

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

## NOTICIAS



- Clamor por un centro nacional de referencia en el Congreso de SEO



- Nicolás Cuenca recibe el premio Fundaluce en Alicante

## ARTÍCULOS

- Terapia génica en las distrofias de retina
- Sordocegueras: El síndrome de Usher

## VIÑETA



- La Rendija, de Pedro Sabiote



Reconócame  
por este símbolo



Si necesito  
tu ayuda,  
tenlo en  
cuenta



[www.tengobajavision.com](http://www.tengobajavision.com)

[info@tengobajavision.com](mailto:info@tengobajavision.com)

+34 676 894 157

Proyecto impulsado por asociaciones de personas con discapacidad visual y especialistas en baja visión.

## VISIÓN

**EDITA: FARPE (Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España)**

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid  
Tel: 915320707 Fax: 915222118  
e-mail: farpe@retinosifarpe.org

**DIRECTOR**  
Andrés Torres

**DIRECTOR CIENTÍFICO**  
Salvador Pastor Idoate, MD, PhD, FEBO  
Licenciado especialista de Área del SACYL. Adjunto especialista en Retina y Vítreo del Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

**FOTO DE PORTADA**  
©: Retina Gipuzkoa Begisare  
La imagen muestra un cartel de la campaña de difusión del distintivo Tengo Baja Visión con el lema "Si necesito ayuda, Tenlo en cuenta"

**COLABORAN EN ESTE NÚMERO**  
Itziar González

Miguel Fernández-Burriel y Elena Aparicio

José María Millán, Gema García García,  
Carla Fuster y Belén García Bohórquez

Pedro Sabiote Conesa

Eduardo Aya Ramos

**DISEÑO Y PRODUCCIÓN**  
Tpi Edita S.L.  
C/ Avda. de la Industria, 6, 1ª Planta, 28108 Madrid, Alcobendas  
Telf.: 913 396 563  
enol.alvarez@grupotpi.es

**Tirada: 3.500 ejemplares. Distribución gratuita.**  
**Depósito Legal: M-6-192**  
**ISBN 84-604-1293-B**  
**ISSN 2172-5586**

Todos los artículos se publican bajo la responsabilidad de sus autores. La revista VISIÓN no comparte necesariamente las opiniones y comentarios vertidos en los mismos. Se autoriza la reproducción total o parcial de esta publicación citando su procedencia y previa notificación al autor.  
Boletín informativo subvencionado por la Dirección General de Coordinación de Políticas Sectoriales sobre la Discapacidad.



### 1. EDITORIAL

1. La unión nos hace más fuertes

### 2. NOTICIAS

2. Cinco días por tierras zamoranas  
4. Clamor por el centro nacional de referencia en el Congreso de la SEO  
6. Motivados por los pacientes para investigar más. Entrega del premio Farpe-Fundaluce

### 8. VIÑETA

8. La Rendija, de Pedro Sabiote

### 10. ARTÍCULOS

10. La baja visión  
15. Terapia génica en las distrofias de retina  
21. Sordocegueras: El síndrome de Usher  
28. La resignación no es una opción

### 32. ASOCIACIONES

32. Canarias  
33. Castilla-La Mancha  
34. Castilla y León  
36. Región de Murcia  
37. Comunidad de Madrid  
38. Catalunya  
38. Comunitat Valenciana  
39- Andalucía

### 40 DIRECTORIO

#### EMPRESAS COLABORADORAS

- > Bidons Egara
- > Trivago
- > Fidelity Consulting
- > Audika
- > Novartis
- > IMO - Instituto de Microcirugía Ocular

# La unión nos hace más fuertes

**L**a unión hace la fuerza. Este dicho es tan manido y conocido por todos porque es más que acertado. La labor de grupo, de reparto de papeles, de distribución de esfuerzos y de sacrificios compartidos siempre obtiene mejores resultados que las individualidades y el exceso de protagonismos. El número de la revista VISIÓN que tienen en sus manos o en las pantallas de sus dispositivos recoge varios ejemplos de que esa labor asociada y conjunta causa más satisfacciones y alegrías que tirar del carro solo o en dirección contraria al resto. Y eso requiere implicación, compromiso y participación, mucha participación.

La Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) y su Fundación de Lucha Contra la Ceguera (FUNDALUCE) hemos apostado en este ejemplar por destacar el apoyo al distintivo 'Tengo Baja Visión' y a la campaña nacional para su difusión por parte de múltiples colectivos, tanto de profesionales como de pacientes, que han permitido que el símbolo recorra todo el país en los mupis de calles céntricas, estaciones y centros comerciales, pero también en las consultas de muchos oftalmólogos y de muchos ópticos y optometristas.

La campaña ha contado con el apoyo de todas las asociaciones relacionadas con la baja visión que existen en España, pese a que se trata de una iniciativa que nace en Retina Gi-

## Cuando los investigadores, médicos y pacientes colaboran es mayor la probabilidad de que surjan soluciones

puzkoa Begisare hace varios años. Ellos no buscan protagonismos ni medallas. Tampoco apropiarse de un símbolo exclusivo para su área de influencia o una enfermedad concreta, como la retinosis pigmentaria, sino que sea una señal identificativa para las personas con baja visión en nuestro país, sin excepciones. Y lo están con-

siguiendo, lo estamos consiguiendo, porque el distintivo gana terreno y da visibilidad a personas que, sin él, se sienten incomprendidas e inadaptadas en el entorno y la sociedad en la que conviven.

Ésta y otras iniciativas de nuestras asociaciones que también se recogen en nuestra revista vuelven a evidenciar que cuando investigadores, médicos y pacientes colaboran es mayor la probabilidad de que surjan soluciones. En ese camino estamos, porque se vislumbran, en un futuro cada vez menos lejano, terapias contra las distrofias hereditarias de retina que no hace tanto se antojaban una quimera.

La aproximación de la meta no debe distraernos ni deslumbrarnos en lo que resta de recorrido ni desviarnos de la base que nos ha llevado hasta aquí. Debemos seguir exigiendo una labor asistencial que cumpla con los derechos de los pacientes a que les sometan a todos los estudios y pruebas que precisen y a obtener sus resultados. Como tampoco las asociaciones de afectados hemos de dejar que una mayor difusión nos aleje de la cercanía y la labor de asesoramiento y acompañamiento que es nuestra auténtica razón de ser.

# NOTICIAS

## Cinco días por tierras zamoranas

**Un grupo de 44 socios de Farpe viaja a Castilla y León, gracias al Imserso, para disfrutar sus pueblos, paisajes, gastronomía e historia**

**L**a Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina (FARPE) ha viajado este año a Zamora y sus alrededores, gracias al programa anual de viajes de turismo y termalismo para personas con discapacidad subvencionado por el IMSERSO. El viaje empezó el día 19 de mayo y finalizó el 23 de mayo, con 44 personas que pudieron disfrutar de los encantos de esta provincia castellano-leonesa.

El resultado del viaje fue muy satisfactorio, ya que, de la mano de una experta guía local, el primer día conocimos la historia de la vieja Zamora.

El segundo día viajamos a Puebla de Sanabria, considerado uno de los pueblos con más encanto de España y, por descontado, también hicimos una visita a su famoso lago.



---

**Visitaron Puebla de Sanabria y su lago y fueron a Toro a probar sus vinos**

---



El tercer día conocimos los Arribes del Duero, donde disfrutamos del paisaje y fauna a través de una corta y enriquecedora navegación por el río Duero.

El cuarto día visitamos Toro, pueblo en el que, además de su entorno histórico, pudimos degustar sus excelentes vinos y quesos de oveja.

El quinto día fue el del adiós, puesto que todos partimos hacia nuestras comunidades, recordando con cariño nuestra convi-

venencia y deseando que llegue el próximo año para vivir de nuevo

esta fabulosa experiencia que nos facilitan FARPE y el IMSERSO.



# Clamor por un centro nacional de referencia en el Congreso de la SEO

## El 95º encuentro de la Sociedad Española de Oftalmología acoge la mesa multidisciplinar de investigación de Farpe-Fundaluce

**E**l 95º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO), celebrado en Madrid el pasado 26 de septiembre, acogió, como viene siendo habitual desde hace más de ocho años, una mesa multidisciplinar de investigación organizada por la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) y la Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), encuadrada dentro de las reuniones satélites del congreso. La mesa llevó por título 'REUNIÓN FARPE-FUNDALUCE'. El acto contó con la colaboración del Ministerio SSSI y ONCE.

Tras las palabras de bienvenida de Dña. Almudena Amaya Rubio, presidenta de FARPE y FUNDALUCE, intervino D.Mario del Val Martín como secretario de FARPE y Retina Madrid, re-

presentando a su vez a la ciudad anfitriona. Por parte de la presidenta y el secretario se reiteró el agradecimiento a la Sociedad Española de Oftalmología por la posibilidad de desarrollar esta mesa satélite en su congreso

---

### El trabajo de Investigación debe ir acompañado con las nuevas tecnologías y las terapias génicas se aplicarán de forma personalizada

---

anual y compartiendo con los asistentes una breve relación de los asuntos que preocupan a las

asociaciones de pacientes como son: la difusión de la guía práctica clínica en Distrofias Hereditarias de Retina; desarrollo y promoción de un registro nacional de pacientes en DHR; asignación de un CSUR específico de DHR

que permita a España estar de pleno derecho en las Redes Europeas de Referencia (ERN-EYE) y, por último, hacer un llamamiento a todos los profesionales que tratan con los pacientes de DHR (investigadores, oftalmólogos clínicos, genetistas, optometristas, psicólogos, trabajadores sociales, etc) a que trabajen coordinados y compartiendo información para una mejor gestión de los pacientes y patologías.

Posteriormente, dio comienzo la mesa, que fue concebida con un formato multidisciplinar

para un mayor enriquecimiento de los asistentes y moderada por la presidenta. En primer lugar, el Dr. Enrique Rodríguez de la Rúa Franch, Jefe del Servicio de Oftalmología del Hospital Universitario 'Virgen Macarena' de Sevilla pronunció su ponencia titulada 'Unidad de Referencia en Enfermedades Oculares Raras de Andalucía'. En ella, explicó el proceso del porqué y el cómo se fue formando la Unidad de Referencia, surgida por las necesidades de los afectados, alabando el trabajo en red entre médicos de otras especialidades, cuando anteriormente, se trabajaba por separado y, hoy por hoy, tratan a los pacientes de una forma más global y completa.

Continuó la participación el Dr. David Salom, Jefe del Servicio de Oftalmología del Hospital de Manises, Profesor Asociado de Oftalmología de la Universidad Cardenal Herrera CEU, de Valencia. El Dr. Salom basó su exposición en la 'Unidad de Distrofias Hereditarias de la Retina', presentó el trabajo de investigación que se ha hecho con los pacientes y,



conjuntamente con la Dra. Regina Rodrigo, de los Nutaceuticoos, cuyos resultados serán presentados en próximas fechas. Así, se pone de manifiesto la importancia de estas Unidades De Referencia, así como la coordinación con otros profesionales.

Como tercer ponente, intervino el Investigador Científico del CSIC y del CIBERER-ISCIII en el Centro Nacional de Biotecnología de Madrid, el Dr. Lluís Montoliu José, siendo el título de su ponencia: 'Las nuevas técnicas de edición genética en la inves-

tigación y desarrollo de terapias para enfermedades de la visión'. Expuso que el trabajo de investigación debe ir acompañado con las nuevas tecnologías y que estas terapias serán aplicadas de forma personalizada. Y como última ponente intervino la Dra. Rosa Coco, profesora titular de Oftalmología de la Universidad de Valladolid, basándose su ponencia en el título: 'Importancia de las redes europeas de referencia', donde enfatizó la importancia del trabajo en red entre los diferentes componentes tanto a nivel comunidad autónoma, nacional e internacional, pero haciéndonos saber a todos los presentes la importancia de la constitución del CSUR como requisito unánime para formar parte de las Redes Europeas de Referencia (ERN).

En resumen, los asistentes a este encuentro tuvieron la ocasión de escuchar, por parte de los profesionales, la problemática de los afectados por Distrofias Hereditarias de Retina y la necesidad de que esta se difunda.

## PRINCIPALES REIVINDICACIONES DE FARPE

> La difusión de la guía práctica clínica en Distrofias Hereditarias de Retina.

> El desarrollo y promoción de un registro nacional de pacientes en DHR.

> Asignación de un Centro, Servicio y Unidad de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR) específico de DHR que permita a España es-

tar de pleno derecho en las Redes Europeas de Referencia (ERN-Eye).

> Llamamiento a los profesionales que tratan con los pacientes de DHR (investigadores, oftalmólogos, genetistas, optometristas, psicólogos, trabajadores sociales, etc...) a que trabajen coordinados y compartan información para una mejor de los pacientes y sus patologías.

# Motivados por los pacientes para investigar más

**El doctor Nicolás Cuenca recibe el premio Farpe-Fundaluce 2018 como un reto para redoblar esfuerzos y trabajar con más empeño**



## **AUMENTA LA CUANTÍA DEL PREMIO**

Nuestro punto de mira es la investigación. Ese es el lema de las XXI Jornadas Farpe-Fundaluce. Y no se queda en palabras bonitas, sino que refleja que el apoyo a la investigación es parte de la razón de ser de FARPE. De ahí, que la cuantía del premio a la excelencia en la investigación de su Fundación de Lucha contra la Ceguera haya aumentado de 24.000 a 30.000 euros. El anuncio lo hizo el responsable de relaciones institucionales, Albert Español.

**U**n pequeño ratón de unos pocos meses se ha convertido en la esperanza de una familia con 58 miembros afectados por una distrofia hereditaria de retina. Se trata de la distrofia coroidea areolar central, que provoca una pérdida progresiva de visión, causada por una mutación en el gen de

la periférica. El equipo del profesor de la Universidad de Alicante, el doctor Nicolás Cuenca, ha conseguido implantar en el roedor una retina que se ha replicado con la misma mutación que tienen los enfermos, con el fin de ensayar tratamientos terapéuticos y comprobar la evolución del animal y si permiten

recomponer los montones de discos que se apilan como monedas en la parte externa de los fotorreceptores, que se desordenan y mueren a raíz de la distrofia coroidea areolar central.

Este es, explicado de forma breve, el proyecto que ha reci-

**AMPARO NAVARRO  
FAURE**

Vicerrectora de Investigación  
de la Universidad de Alicante

*“Lo raro no son las enfermedades, lo raro es que con tantas patologías de origen genético no se investigue más”*

**ALMUDENA AMAYA  
RUBIO**

Presidenta de FARPE  
y FUNDALUCE

*“Debemos trabajar y esforzarnos por la unión de todos los pacientes, para que miremos en la misma dirección”*

**M<sup>a</sup> TERESA  
FDEZ. CAMPILLO**

Consejera Técnico del Real  
Patronato sobre Discapacidad

*“Cuanta más accesibilidad haya en nuestras calles y edificios, en nuestra sociedad, menos discapacidad habrá”*

**IMELDA FERNÁNDEZ  
RODRÍGUEZ**

Vicepresidenta de Servicios  
Sociales y Participación  
de la ONCE

*“Juntos llegamos más lejos y sumamos más. Lo que es bueno para la discapacidad, lo es para toda la sociedad”*

bido el premio a la excelencia en las XXI Jornadas de Investigación Farpe-Fundaluce, cuya entrega se desarrolló en la Universidad de Alicante el pasado viernes 25 de octubre.

El doctor Nicolás Cuenca hizo extensivo el galardón a todo su equipo en el Departamento de Fisiología, Genética y Microbiología de la Universidad de Alicante. Asimismo, añadió que no es solo un premio, también es un reto y, sobre todo, una motivación para seguir investigando y renovar los ánimos y las fuerzas para ello.

Le acompañaron en la mesa de investigación el ingeniero en

Telecomunicaciones de la Universidad de Sevilla, Alejandro Barriga, y la investigadora de terapias de la visión, la doctora Regina Rodrigo.

La mesa institucional la formaron la vicerrectora de Alicante, Amparo Navarro; la directiva de la ONCE, Imelda Fernández; la consejera del Patronato de Discapacidad, M<sup>a</sup> Teresa Fernández; y la presidenta de Farpe-Fundaluce, Almudena Amaya. Todas coincidieron en la necesidad de avanzar unidos en la búsqueda de terapias contra las distrofias

hereditarias de retina, así como en exigir que se respeten los derechos de los pacientes con estas patologías y la necesidad de mejorar en accesibilidad por parte de toda la sociedad.

La presidenta de FARPE incidió, además, en potenciar el registro de pacientes como una herramienta útil para los profesionales, la creación de una unidad de referencia (CSUR) en algún hospital del territorio nacional y en la difusión de la baja visión, “la gran desconocida”, dijo.

**RED PARA DISTROFIAS DE RETINA  
EN LA COMUNIDAD VALENCIANA**

El jefe del Servicio de Oftalmología del Hospital General de Alicante, Juan José Pérez Santonja, fue el encargado de coordinar la mesa sobre investigación de las XXI Jornadas Farpe-Fundaluce. El doctor aprovechó este encuentro para admitir que las reivindicaciones de Farpe y de la Asociación Retina Comunidad Valenciana han dado como resultado la inminente puesta en marcha de una red de seguimiento de distrofias de retina de la que formarán parte hasta cinco hospitales de la

Comunidad: el Hospital General y el Hospital de San Juan en Alicante; el Hospital General y un segundo por designar en Valencia y un quinto centro también por determinar en Castellón. La red servirá para mejorar y coordinar mejor la atención a los pacientes con estas patologías. Respecto a los plazos por los que se interesó la presidenta de Farpe, el doctor Santonja señaló que ya se han celebrado reuniones para evaluar el personal y los medios necesarios.



METEMOS LA PATA



# ¿TE HAN DIAGNOSTICADO RETINOSIS PIGMENTARIA?

## CONOCE LOS DERECHOS QUE LA LEY AMPARA A LOS ESPAÑOLES

Entrevistamos a **Lorenzo Pérez**, Presidente de Fidelity ([www.consulting-fidelity.com](http://www.consulting-fidelity.com)), consultora legal que colabora con FARPE y que es especialista en todos los aspectos jurídicos relacionados con la discapacidad y las enfermedades graves.

**Una vez que ha pasado la impresión del diagnóstico lo primero, obviamente, es ver las alternativas médicas que tenemos para curarnos, pero, justo a continuación, lo siguiente que se nos pasa por la cabeza es si no puedo trabajar como antes la empresa me va a echar, de dónde obtengo los ingresos, quién me ayuda, etc., Lorenzo, ¿cuáles son nuestros derechos? ¿quién nos ayuda a obtenerlos?**

La Administración debería aplicar los derechos que la Ley contempla para cada situación a cada individuo con el mero hecho de solicitarlos (o sin hacerlo si me apuras). La realidad es otra por desgracia.

El mayor problema es que la gente desconoce sus derechos y cuando acude a la Administración y se los deniegan, un porcentaje elevadísimo no reclama y, lamentablemente, no acceden a ellos.

Lo más importante, desde nuestra experiencia, es “construir el caso” con una base sólida desde el inicio, por eso recomendamos iniciar cualquier procedimiento con el asesoramiento de un experto. Si llevamos a la Administración informes que nos perjudican (puede ser una simple frase o incluso una simple palabra) eso va a pesar durante todo el proceso, queda “rastros” y la Administración lo va a utilizar para denegar nuestros derechos. Se trata de cuidar al máximo los detalles para conseguir que los derechos que la Ley ampara sean reconocidos.

**En el caso concreto de la Retinosis Pigmentaria ¿cuál es, por ejemplo, el tipo de incapacidad laboral que corresponde que se aplique?**

Se trata de un traje a medida. Depende de cómo afectan las secuelas de la enfermedad a cada individuo, no se puede generalizar.

Lo que sí que es cierto es que, al tratarse de una enfermedad degenerativa y, de mo-

mento irreversible, lo normal es que acabe en una gran invalidez.

Normalmente la administración reconoce como máximo la pensión por incapacidad laboral permanente absoluta y hay que acudir a los tribunales de justicia para reclamar el complemento de gran invalidez que, como sabes es de aproximadamente un 50% más y que la administración suele intentar ahorrarse.

**Lorenzo, otro problema que nos encontramos es que, dependiendo de la Comunidad Autónoma, nos están denegando o no el derecho al análisis genético al que creo que tenemos derecho todos los españoles, ¿qué podemos hacer ante esta circunstancia?**

Es cierto, el Sistema Nacional de Salud reconoce el derecho de todos los españoles a que se les realice un análisis genético en diferentes supuestos (presentar signos o síntomas sugestivos de una enfermedad de carácter genético, pertenecer a una familia o grupo poblacional con alteración genética, ser portador de enfermedad que puede ser transmitida a mi descendencia, diagnóstico prenatal y/o diagnóstico genético preimplantacional), lo que ocurre es que quien hizo la ley hizo la trampa y estas competencias están transferidas a las comunidades autónomas, dejaron dentro de la ley una puerta abierta a que fuera el facultativo quien decidiera la idoneidad del paciente para la realización del estudio genético, de forma que en algunas comunidades autónomas las instrucciones son de hacerlos y en otras todo lo contrario y ponen mil problemas, algo a todas luces disparatado y discriminatorio.

Me consta que desde FARPE y las diferentes Asociaciones se está trabajando para evitar este trato discriminatorio. Nosotros hemos preparado un escrito que los afectados de las diferentes Asociaciones pueden presentar ante la Administración, pero, si se niegan, habría que iniciar acciones legales, presentar demanda, etc., no queda otra si no queremos que nos tomen el pelo y nos discriminen.

**El problema Lorenzo es que los abogados son en general caros y, además, pi-**

**den dinero por adelantado sin ninguna garantía de éxito, ¿qué recomendas que se haga en estos casos?**

Desde mi punto de vista el problema es doble pero no porque los abogados sean caros o baratos sino por otros dos motivos.

El primero pasa por la especialización. Yo siempre le digo lo mismo a los clientes, si te diagnostican un cáncer ¿quién quieres que te trate tu médico de cabecera o un oncólogo? Pues con los abogados pasa algo extraño, pedimos que nos lleve estos casos el abogado que nos ha llevado el divorcio, el que nos ha llevado la herencia de nuestros padres, o el familiar o amigo que es abogado generalista y “sabe de todo”.

El segundo problema es evidente y es el que comentabas, “me cobran por adelantado y sin garantías de éxito”.

Bueno, no todos los abogados actúan así, Fidelity no actúa así, sólo cobramos honorarios si ganamos el caso. Lo importante es realizar un buen estudio de viabilidad para saber si hay caso o no, algo que comunicamos al cliente para que sepa que si seguimos adelante es porque realmente hay posibilidades reales de obtener su pensión en este caso. Y si hay posibilidades pero no ganamos no tendrá que pagar ni un solo euro, así que no pierde nada.

**Entonces Lorenzo, cuál sería tu consejo si algún día nos encontramos ante esta situación.**

Desde mi punto de vista lo más acertado es buscar asesoramiento especializado para saber cuáles son todas las opciones que se presentan tanto de presente como de futuro.

A partir de tener claras todas las opciones lo que hay que hacer es tomar las decisiones más adecuadas sobre las mismas y, por supuesto, a lo que uno quiere para sí mismo y para su entorno.

Si no partes de un asesoramiento especializado puedes tomar decisiones erróneas basadas en análisis incorrectos y lo que te juegas es tu futuro y el de tu familia.

El resumen podría ser: qué opciones tengo, cuál o cuáles de ellas me interesan más y qué tengo que hacer para obtenerlas.

# ARTÍCULOS

## La baja visión



**Itziar González**  
Presidenta de la  
Asociación Retina  
Gipuzkoa Begisare

**L**a baja visión es un grado menor que la ceguera. Se trata de la condición visual que padece una persona con una reducción importante de su visión, que no mejora utilizando corrección óptica ni con tratamiento farmacológico o quirúrgico, y que le dificulta y/o incapacita para la realización de tareas de la vida cotidiana.

Algunas de las enfermedades que causan baja visión son la degeneración macular asociada a la edad (DMAE), el glaucoma, la miopía magna, la retinosis pigmentaria y otras distrofias hereditarias de la retina, la retinopatía diabética, la neuropatía óptica de Léber o la aniridia. En función del motivo

causante de la baja visión, los síntomas se presentan en forma de pérdida de la visión central, de la visión periférica o de una parte del campo visual, visión parcheada, ceguera nocturna y/o fotofobia. Habrá quien sea capaz de leer y reconocer caras pero no de moverse con autonomía (visión en túnel); otras personas podrán caminar sin ayuda pero no podrán leer carteles, ver nombres de calles o reconocer caras (visión central borrosa). Algunas tendrán afectada tanto la visión que les permite moverse de forma autónoma como la necesaria para leer y reconocer rostros. Habrá personas que sean relativamente autónomas de día y completamente ciegas en la oscuridad (ceguera nocturna); otras, en cambio, quedarán totalmente cegadas por la luminosidad (fotofobia).

En España más de un millón de personas tienen baja visión. Es mucho más frecuente que la ceguera (2% y 0.15% de la población respectivamente), pero infinitamente más desconocida.



### La baja visión causa incompreensión

La mayoría de la población no relacionada con la discapacidad visual desconoce la existencia de personas con baja visión que tienen un resto visual suficiente para realizar algunas tareas de la vida cotidiana de forma autónoma, pero que necesitan ayuda de alguien, e incluso elementos de apoyo como lupas o un bastón blanco, para llevar a cabo otras. Los problemas de visión solo se relacionan con aquellos fácilmente corregibles con lentes o cirugía lá-

ser (miopía, hipermetropía, presbicia...). Este desconocimiento causa una gran incomprensión en la población general, sobre todo si, como ocurre a menudo, la persona con baja visión muestra unos ojos y mirada aparentemente sanos.

### **Incomprendidos y malinterpretados**

El desconocimiento y la invisibilidad de la baja visión hace que las personas que tienen la condición se sientan a menudo incomprendidas y malinterpretadas cuando se comportan de forma extraña debido a su pérdida de visión. Algunos ejemplos:

- Saludar a veces, y a veces no, a una misma persona conocida.
- No apartarse en la calle.
- Caminar excesivamente despacio, arrastrar los pies, parar en seco...
- Tropezar continuamente, chocarse con un banco, una farola, un perro, niños...
- No apretar una mano tendida.
- No encontrar puertas de acceso o de salida.
- Saltarse una cola por no haberla visto.
- Preguntar por algo que es muy visible (el número del autobús por ejemplo).
- Mirar de reojo.

Si esas mismas personas utilizan como elemento identificador de su discapacidad visual un bastón blanco, asociado a ceguera total, pero muestran capacidad para hacer cosas que una persona completamente ciega no podría hacer (leer carteles, contestar a un mensaje, ojear el periódico), vuelven a ser malinterpretadas. Estas situaciones de continua incomprensión pueden hacer que se eviten las actividades sociales, causar una merma en la autoestima y traer como consecuencia un importante riesgo de aislamiento y exclusión social.

La única manera de invertir esta situación para favorecer la inclusión social de las personas con baja visión es:

1. Informando a la sociedad de su existencia.
2. Dotándoles de un elemento identificador.

### **Distintivo Tengo Baja Visión**

Retinosis Gipuzkoa Begisare creó para ello el distintivo Tengo Baja Visión (2013), con el objetivo de

visibilizar la baja visión, facilitar la comprensión de la problemática que ésta conlleva, mejorar la interacción social de las personas con la condición, y sensibilizar a la población sobre su existencia.

Es de utilidad para cualquiera que tenga baja visión (o ceguera legal), sea cual sea el motivo causante de la misma. Se puede usar solo o acompañando al bastón blanco o perro guía, indicando con ello que quien lo usa tiene un resto de visión útil (no es completamente ciega). Se presenta en diferentes formatos (chapa, brazaletes, camiseta deportiva, gorro de piscina y visera), y en varias lenguas (castellano, euskera, catalán/valenciano, gallego e inglés).

Se trata de una iniciativa sin ánimo de lucro, que aúna a asociaciones de personas con discapacidad visual y profesionales de la visión para la sensibilización social sobre la existencia de la baja visión en favor de las personas que tienen la condición.

### **Campañas de sensibilización**

Desde su lanzamiento en 2013, Retinosis Gipuzkoa Begisare está trabajando el proyecto a través de tres campañas de sensibilización que, si bien utilizan estrategias diferenciadas de comunicación, comparten el objetivo común de visibilizar la baja visión y mejorar su conocimiento, para facilitar la interacción social de las personas con discapacidad visual. Las tres campañas de sensibilización conviven y se complementan.

**En España, más  
de un millón de  
personas tienen  
baja visión. Es  
mucho más  
frecuente que  
la ceguera, pero  
infinitamente más  
desconocida**

En una primera fase, se trabajó por lograr dar a conocer la existencia de la baja visión y el significado del símbolo Tengo Baja Visión. Se realizaron materiales de sensibilización (carteles, folletos, enaras) y vídeos didácticos para la difusión masiva del proyecto. Fruto de esta campaña se distribuyeron folletos y carteles en todos los centros de la red vasca de salud Osakidetza, ópticos y farmacias a través de sus colegios, se creó el vídeo didáctico "Baja Visión y distintivo Tengo Baja Visión". En una segunda fase, de sensibilización, ya no solo se busca informar a la población, sino que además, se espera que tome parte activa en la mejora de la calidad de vida de las personas con baja visión. Con frases como 'Si te arrollo tenlo en cuenta / Si te ignoro tenlo en cuenta / Si no me aparto tenlo en cuenta / Si necesito ayuda tenlo en cuenta / Tengo Baja Visión tenlo en cuenta', se insta a empatizar ante los problemas de visión. Esta campaña ha dado paso a la subcampaña "Aquí lo tenemos en cuenta", que combina la formación sobre la baja visión y el trato adecuado a personas con discapacidad visual a colectivos que trabajan cara al público, con el uso de pegatinas identificadoras de establecimientos amigables e inclusivos para personas con baja visión.

En esta campaña, se ha realizado el segundo vídeo didáctico 'Cómo interactuar correctamente con una persona con baja visión', que se complementa con los folletos 'Tengo Baja Visión – Cómo interactuar conmigo'. La cartelería 'Tenlo en Cuenta' se está utilizando para sensibilizar a la población a través de soportes publicitarios en centros urbanos, centros comerciales y transporte público de toda España.

La tercera campaña de sensibilización gira en torno a la necesidad que tienen las personas con baja visión de explicar a su entorno cómo ven. Lograr que la población conozca la existencia de la baja visión y la tenga en cuenta es primordial para la plena inclusión de las personas con baja visión, pero también es necesario para ello que su entorno conozca y experimente sus dificultades en primera persona. En este sentido, ponerse en la piel de una persona completamente ciega es relativamente sencillo, basta con cerrar los ojos y tratar de hacer cualquiera de las cosas que requieren de la vista para su realización. Entender, en cambio, cómo ve una persona con baja visión es complicado, porque

existen diferentes defectos visuales, porque la pérdida de visión suele ser una combinación de varios de estos síntomas, y porque en cada caso cada uno de los síntomas se presenta con un grado distinto de intensidad.

### Aplicaciones que simulan la baja visión

Las aplicaciones 'Tengo Baja Visión' y 'Tengo Baja Visión VR' que Retinosis Gipuzkoa Begisare creó en 217, simuladoras de los síntomas principales que intervienen en la pérdida de visión, permiten experimentar la baja visión, ponerse en la piel del familiar, de la amiga o del conocido con baja visión. La experiencia permite comprender y empatizar, facilitando la adecuada interacción con la persona con baja visión. Además de las aplicaciones como tal, en descarga gratuita en iOS y Android, en torno a esta campaña la asociación creó la exposición itinerante "Experimenta la Baja Visión" para, a través de eventos en diferentes poblaciones, acercar la baja visión a la población. Pretende generar una conciencia social colectiva sobre la baja visión en lo local, en el entorno más cercano de las personas con baja visión, allí donde más conocidas son, más expuestas están y más vulnerables se pueden sentir.

Que el término 'baja visión' esté en la calle, en los comercios, en el centro de salud, en la escuela, en la casa de cultura, que los amigos experimenten los diferentes tipos de pérdida de visión... normaliza y va a incidir positivamente sobre la predisposición de las personas con baja visión a identificarse como tales.

### Tengo Baja Visión funciona

Las sucesivas campañas de sensibilización, las continuas apariciones en medios de comunicación, los vídeos didácticos, las aplicaciones simuladoras de los diferentes defectos visuales, la exposición itinerante 'Experimenta la Baja Visión', las jornadas 'Tengo Baja Visión', las charlas, talleres y formaciones impartidas, etc., están dando sus frutos. 6 años después estos son los datos:

- 22.000 distintivos distribuidos a personas con baja visión, que lo utilizan a diario para ser fácilmente identificables con el fin de mejorar la comprensión y su interacción social.
- 30 asociaciones de personas con discapacidad



visual de diferentes patologías adheridas al proyecto para impulsar su difusión.

- 200 organizaciones de profesionales de la visión colaboradoras (agrupaciones de ópticos, oftalmólogos, rehabilitadores visuales, clínicas oftalmológicas, centros ópticos, etc.).
- 200.000 folletos informativos distribuidos en hospitales y centros de salud, clínicas oftalmológicas, centros ópticos, farmacias, ayuntamientos, comercios, bares y restaurantes.
- 10.000 pegatinas "Aquí lo tenemos en cuenta" distribuidas entre establecimientos de cara al público sensibilizados e integradores de personas con baja visión.
- 26.000 visualizaciones en Youtube del vídeo que dio inicio al proyecto.
- 48.000 visualizaciones en Youtube al vídeo "Baja Visión y Tengo Baja Visión" <https://youtu.be/mft-flBivCco>.
- 18.000 visualizaciones en Youtube del segundo vídeo didáctico.
- 11.000 descargas de las aplicaciones Tengo Baja Visión y Tengo Baja Visión VR, tanto en sistema iOS como Android.
- Distintivo creado en todas las lenguas oficiales españolas y en inglés, así como en varios formatos a petición de los usuarios: chapa, brazalete, camiseta técnica para hacer deporte, peto para esquiar, gorro de piscina.

- Material de sensibilización en todas las lenguas oficiales, web en 4 idiomas, vídeos y aplicaciones trilingües (euskera, castellano, inglés).
- Múltiples talleres teórico-prácticos de sensibilización impartidos a escolares de diferentes edades y estudiantes universitarios, profesionales de la salud y oftalmólogos residentes, trabajadores de ayuntamientos, comerciantes, empresas, museos, ciudadanía.
- Conferencias en congresos y jornadas organizados por asociaciones de pacientes y profesionales.

Hasta aquí los datos cuantificables. Indican que se están dando pasos para lograr que se entienda qué es la baja visión y que se tenga en cuenta que no solo existen las personas que ven bien y las totalmente ciegas; también que tanto agrupaciones de personas con discapacidad visual, entre las que se encuentra FARPE y las asociaciones que la conforman, como los profesionales que las tratan, ven la necesidad de este tipo de sensibilización.

**¿Qué dicen quienes tienen baja visión?**  
 ¿Tengo Baja Visión funciona? ¡Por supuesto! Funciona en el tú a tú, en lo social, en lo emocional. En un comercio, en el médico, en el bar, con conocidos... cuando el de enfrente ve el símbolo comprende y facilita tu interacción. Sentir que el resto del mundo entiende tus dificultades quita carga emocio-



nal. Obviamente, no es fácil tomar la decisión de identificarse. De alguna manera se asemeja a 'salir del armario': cuesta pero es liberador.

Hay quien ve en el distintivo 'Tengo Baja Visión' un elemento estigmatizante, que marca, que separa. Los que lo usamos percibimos justo lo contrario. Es incluyente, explica que nos tropecemos, que no saludemos a conocidos, que nos colemos..., permite que nuestra interacción social sea mucho más fluida.

El distintivo no ayuda a que veamos mejor, ni es una herramienta de movilidad, pero es un gran recurso social, que explica sin palabras que tenemos problemas visuales. SIN PALABRAS. Antes de existir el distintivo trataba de excusar mis acciones por activa y por pasiva con frases como "veo poco", "tengo un problema visual", "no veo bien". Pero cuánta gente hay que no ve bien y que no tiene baja visión: miopes, hipermetropes, presbitas...

---

## No es fácil tomar la decisión de identificarse. De alguna manera, se asemeja a 'salir del armario': cuesta, pero es liberador

---

Llevar el distintivo 'Tengo Baja Visión' es como llevar un carné que te acredita. De repente todo el mundo te entiende y empatiza y tu vida se hace más sencilla.

Hay quienes piensan que darán pena si utilizan el distintivo o el bastón blanco. ¡NOOOO! Hacer uso de las herramientas a nuestra disposición para mantener nuestra forma de vida y autonomía nos pone en valor, y hace que el resto nos admire por nuestra valentía y capacidad de hacer frente a las dificultades.

El distintivo ayuda en lo social, el bastón blanco es una fantástica herramienta de movilidad y, en combinación, explican lo que hasta ahora era inexplicable: que a veces vemos y otras no. Te animo a que si los necesitas, los utilices, te

harás un favor a ti mismo/a y al resto del colectivo de personas con baja visión.

# Terapia génica en las distrofias de retina



**Elena Aparicio  
y Miguel  
Fernández-Burriel**  
Unidad de Genética.  
Servicio de Análisis Clí-  
nicos del Hospital de  
Mérida

Intercaladas y su Sistema de genes asociados) o mediante la transferencia de ADN a través de sistemas de suplementación de genes.

## Sistema CRISPR/Cas

Este sistema se basa en un mecanismo de defensa que las bacterias desarrollaron frente a la reinfección de un virus, produciéndose dicha defensa mediante la rotura del ADN viral con la nucleasa Cas (1). Se produce el reconocimiento específico de una secuencia usando una guía de ARN de 20 nucleótidos, que se une de forma complementaria con la secuencia diana homóloga, y el corte por parte de la nucleasa Cas depende de una secuencia adyacente espaciadora (PAM) compuesta por 3 bases del ADN y que determina qué tipo de nucleasa Cas puede usarse. La

más habitual es la Cas9 de *Streptomyces pyogenes*, que reconoce la secuencia PAM NGG (1). Tras la ruptura de la doble cadena de ADN, la célula tratará de repararla utilizando dos vías principales: Unión de cadenas no homóloga (NHEJ) o la de Reparación dirigida por homología (HDR). Estos mecanismos pueden utilizarse la biotecnología para diseñar terapias génicas dirigidas.

En el caso de la reparación no homóloga (NHEJ), se unen los dos extremos de la rotura sin tener en

**L**as distrofias de retina son un grupo de enfermedades clínica y genéticamente heterogéneas que afectan aproximadamente a una de cada cuatro mil personas, con más de 250 genes implicados, lo que hace que el diagnóstico sea realmente complejo. Durante años, el tratamiento de la distrofia de retina se centraba en aliviar los síntomas de la patología, pues no existe una alternativa terapéutica que permita abordar la causa de la enfermedad y por tanto curarla.

La terapia génica aporta un enfoque novedoso y alentador para los pacientes afectados de distrofia de retina, actuando sobre la base genética de la enfermedad. La terapia génica se basa en la transferencia de material genético que permita editar o modificar la información genética del paciente, proceso llevado a

cabo mediante el sistema de edición génica CRISPR/Cas (Repeticiones Palindrómicas Cortas Agrupadas

cuenta si son o no homólogos, por lo que este mecanismo es propenso a cometer errores y producir

**Durante años, el tratamiento de la distrofia de retina se centraba en aliviar síntomas, pues no existía alternativa que permitiera curarla. La terapia génica aporta un enfoque novedoso y alentador**

deleciones o inserciones que pueden provocar un cambio en el marco de lectura de la secuencia del ADN. Este procedimiento permite diseñar terapias génicas que inactivan específicamente el alelo mutante. Para ello, se dirige específicamente contra este alelo el RNA guía, y en el caso de que se inactiven ambos alelos, se requiere suplementación con al menos una copia sana del gen (1).

Sin embargo, la recombinación homóloga (HDR) utiliza la cromátida hermana para reparar la ruptura de ADN. Se puede aprovechar este mecanismo añadiendo una secuencia del gen sano en forma de oligonucleótido de cadena sencilla (ssODN) junto con la nucleasa Cas9 y esta secuencia será entonces la plantilla que se usará para promover la reparación del ADN(1). Así, la HDR sería el método de elección para corregir específicamente mutaciones en una copia del gen, sin embargo, debido a la escasa frecuencia con la que ocurre la HDR con respecto a la NHEJ en las fases de duplicación celular, no supone una buena alternativa porque los fotorreceptores y el epitelio pigmentario de la retina son células post-mitóticas, y por tanto, carecen de este mecanismo(1). Para solventar este problema, Suzuki y cols. (2) proponen como alternativa la Integración dirigida independiente de la homología (HITI) basándose en el mecanismo de la NHEJ para integrar la secuencia de ADN.

### Sistemas de suplementación génica

Existen diversos sistemas para la suplementación de genes en la terapia génica, son sistemas de vectores no virales y basados en virus, como liposomas, nanopartículas, Virus Adeno-Asociados (AAV), Lentivirus y Adenovirus (3).

#### 1. Sistemas de vectores no virales

Los sistemas de vectores no virales ofrecen un mejor perfil de seguridad al tener menor riesgo de inmunogenicidad y mutagénesis insercional, así como capacidad de inserción de fragmentos de ADN más grandes. Dentro de estos sistemas nos encontramos los liposomas, nanopartículas y biopolímeros.

Los **liposomas** son partículas rodeadas por una bicapa lipídica que permite su fusión con la membrana celular e introducir en el interior complejos de ADN con carga negativa (3).

Las **nanopartículas lipídicas sólidas** están formadas por una dispersión acuosa rodeando un núcleo lipídico sólido con una capa de tensioactivos (sustancias como los detergentes), que permiten la transfección de células del EPR in vivo (introducción de ADN en las células).

Los **polímeros bioerosionables** se encuentran en investigación, en los que se ha demostrado la internalización de nanopartículas de poliéster como el poli-láctico (PLA), el poli-láctico-glicólico (PLGA) por células del Epitelio Pigmentario de la Retina (EPR) in vitro. Los experimentos in vivo han demostrado que las nanopartículas PLA son bien toleradas y pueden cruzar la retina tras la administración intravítrea (3).

#### 2. Sistemas de vectores virales

Se trata de la introducción de genes en las células a través de vectores virales entre los que nos encontramos vectores virales derivados de Lentivirus, Adenovirus y los Virus Adeno Asociados (AAV).

Los **Lentivirus** son vectores de ARN monocatenario de gran tamaño que se integran con el ADN del cromosoma de las células diana mediando la expresión génica sostenida incluso en células en división, por lo que pueden producir mutaciones al integrarse en el genoma. Son eficientes para infectar las células del EPR pero no los fotorreceptores (3).

Los **Adenovirus** son vectores de ADN bicatenario que infectan eficazmente tanto en células en división como en las que no se dividen. Al ser episomal (el ADN no se integra en el genoma) su riesgo de producir mutaciones en el genoma se ve reducido. Existen numerosos genotipos de adenovirus diferentes con distintas afinidades celulares, y por tanto en función de la célula diana se debe utilizar uno u otro. La limitación que presentan es la inmunogenicidad (producen una respuesta de rechazo por parte de nuestro sistema inmunitario) que puede limitar la expresión del gen introducido (3).

Los **AAV** se han convertido en el vector emergente para la terapia génica ocular, debido a su mejorado perfil de seguridad, al requerir un virus auxiliar para la replicación y, una vez se introduce en la célula, permanece sin integrarse en el genoma, pero potenciando los eventos de integración genómica. Presentan un tropismo celular diferen-

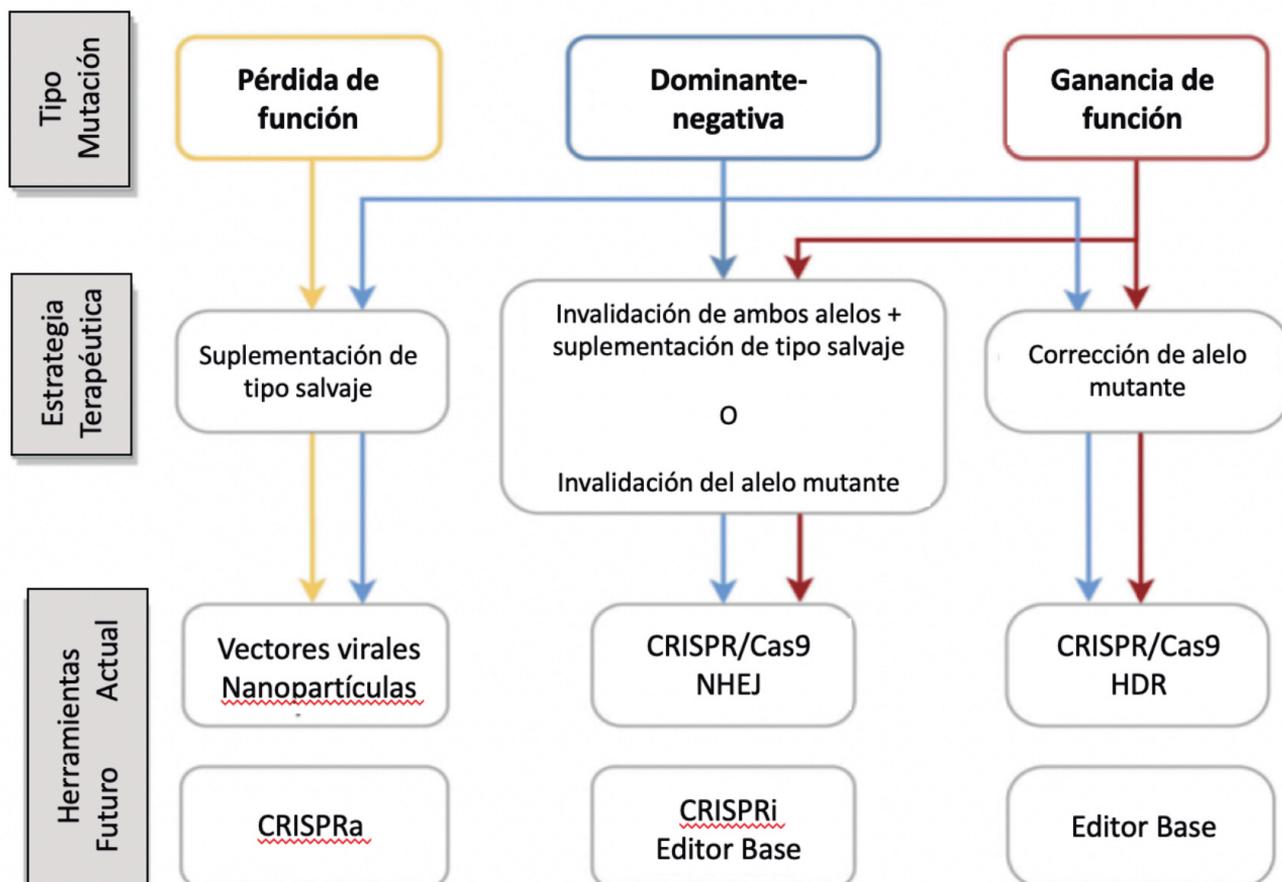


Figura 1. Protocolos de Terapia Génica, modificada de Diakatau y cols (1)

cial debido a los diferentes compuestos de la cápside que presente cada uno de los genotipos (3).

### Aplicaciones de la terapia génica

La terapia génica se basa principalmente en una terapia de aumento o de reemplazo génico, que depende del patrón de herencia (Figura 1). Las patologías con un patrón de herencia autosómica recesiva y ligada al cromosoma X dan como resultado la ausencia de una proteína funcional, por ello, son alteraciones genéticas más susceptibles de ser sometidas a la suplementación génica (introduciendo una copia del gen sano). Sin embargo, la herencia autosómica dominante tiene una estrategia de terapia génica más compleja y debe basarse en el tipo de mutación al que nos enfrentemos, combinando edición del genoma y suplementación génica.

Si se trata de una mutación de pérdida de función, se trataría del fenómeno de haploinsuficiencia (una de las copias del gen no funciona y por tanto no ase-

gura la expresión del fenotipo normal) como ocurre con las mutaciones inactivantes del gen PRPF31. Se puede entonces suplementar mediante AAV o nanopartículas una copia adicional del gen sano, o bien editar el genoma con el sistema CRISPR/Cas (1).

Por el contrario, en mutaciones con ganancia de función, que atribuyen una nueva función a la proteína pudiendo ser tóxica (mutaciones de cambio de aminoácido en el gen RHO), no se aconseja la suplementación génica ya que, en este caso, pueden verse saturados los mecanismos de degradación de la proteína.

Igualmente, ocurre en las mutaciones dominantes negativas (como en el caso del gen RP1), en las cuales la proteína producida por la copia del gen mutado interfiere con la proteína producida por la copia sana del gen.

En este caso, la suplementación génica con AAV proporciona un aumento de proteína normal que supera la proteína mutante, aliviando los síntomas sin curar la enfermedad.

Las mutaciones de ganancia de función o dominantes negativas necesitan seguir una estrategia de interferencia con el alelo mutante a nivel de ADN o ARN de manera previa a la suplementación génica. Esto supone la invalidación de ambos alelos y la posterior suplementación génica, o bien la invalidación del alelo mutante exclusivamente, o bien la corrección del alelo mediante sistemas de CRISP/Cas de edición del genoma (1).

### Vías de Administración

La vía de administración de la terapia génica supone otro reto para la industria farmacéutica ya que, existen barreras físicas que deben ser superadas independientemente de la vía de administración. La vía de administración elegida dependerá del tipo de célula diana y el mecanismo de inserción (3). Para la administración de terapia génica no viral se encuentran limitaciones como, la baja biodisponibilidad del ADN en la instilación tópica, o el gran peso molecular del mismo para penetrar en el tejido ocular. Sin embargo, en la terapia génica viral, como por ejemplo, en las inyecciones subconjuntivales de antiangiogénicos mediante AAV se observa una buena eficacia en la inhibición de neovascularización corneal en animales. La inyección intravítrea es una vía de administración relativamente segura, siendo la preferida en aquellas patologías donde se encuentran afectadas las células ganglionares, los fotorreceptores o las del EPR. La inyección subretiniana es más invasiva, con riesgo de daño al tejido retiniano pero, presenta el acceso más directo a los fotorreceptores y el EPR (3).

### Ensayos clínicos de terapia génica

La terapia génica aporta esperanza para aquellos pacientes afectados de patologías de distrofia de retina, por ello, la industria farmacéutica se encuentra inmersa en numerosos ensayos clínicos para poder dar luz a los pacientes de retinosis pigmentaria.

La mayoría de los ensayos clínicos están enfocados a patologías con un patrón de herencia autosómico recesivo, que se basan en suplementación génica con AAV tipo 2 para mutaciones en el gen CNGB3 que provocan acromatopsia tipo 3 (NCT02599922), el gen PDE6A causante de retinitis pigmentosa 43 (NCT02759952) y el gen PDE6B que provoca retinitis pigmentosa 40 (NCT03328130).

También los hay con suplementación con Lenti-virus como en el caso de mutaciones en el gen ABCA4 que provoca enfermedad de Stargardt o en el gen USH1B causante del Síndrome de Usher tipo 1b cuyos resultados se encuentran en la página web de la compañía farmacéutica que lleva a cabo el estudio (Sanofi/Genzyme).

Los ensayos clínicos realizados hasta la fecha en patologías con un patrón de herencia ligada al cromosoma X, se centran en la suplementación génica con AAV tipo 2 para las mutaciones del gen CHM causantes de coroideremia (NCT03496012), y con AAV tipo 8 para mutaciones del gen RPGR que provocan retinitis pigmentosa asociada al cromosoma X (NCT03116113).

La complejidad de la terapia génica en Distrofias de Retina autosómicas dominantes se debe a la necesidad de incorporar el sistema de edición genómica junto con la suplementación génica. Uno de los estudios de terapias génicas llevadas a cabo por Tsai y cols. es la del gen RHO, codificante de la rodopsina, cuya mutación p.P23H requiere suplementación génica con AAV tipo 2/8 tras anulación de la copia del gen mutada con el sistema CRISPR/Cas9(4). En otro estudio, la estrategia utilizada fue corregir la copia mutada del gen PRPF31 editando el genoma mediante el sistema CRISPR/Cas utilizando una sonda de ADN de una cadena como plantilla para realizar recombinación homóloga. (5)

En la actualidad, sólo hay una terapia génica comercializada, se trata de un AAV 2 que transfiere copias del gen RPE65, para el tratamiento de la amaurosis congénita de Leber 2 y retinitis pigmentosa 20. Otras terapias génicas en ensayo actualmente se encuentran descritas en la Tabla 1 y en la Figura 2.

### Conclusión

La terapia génica aporta luz a los pacientes afectados de distrofia de retina. La complejidad de los mecanismos junto con la individualidad de las mutaciones hacen que sea difícil seguir una estrategia común y que por tanto sea económicamente rentable. Por ello, se están intentando desarrollar otras terapias con el mayor impacto posible y cuyas estrategias sean independientes de la mutación, como por ejemplo, la desarrollada para el gen RHO por el equipo del Dr. Beltran y colaboradores de la Universidad de Pensilvania (7). Se basa en la inactivación de las dos copias

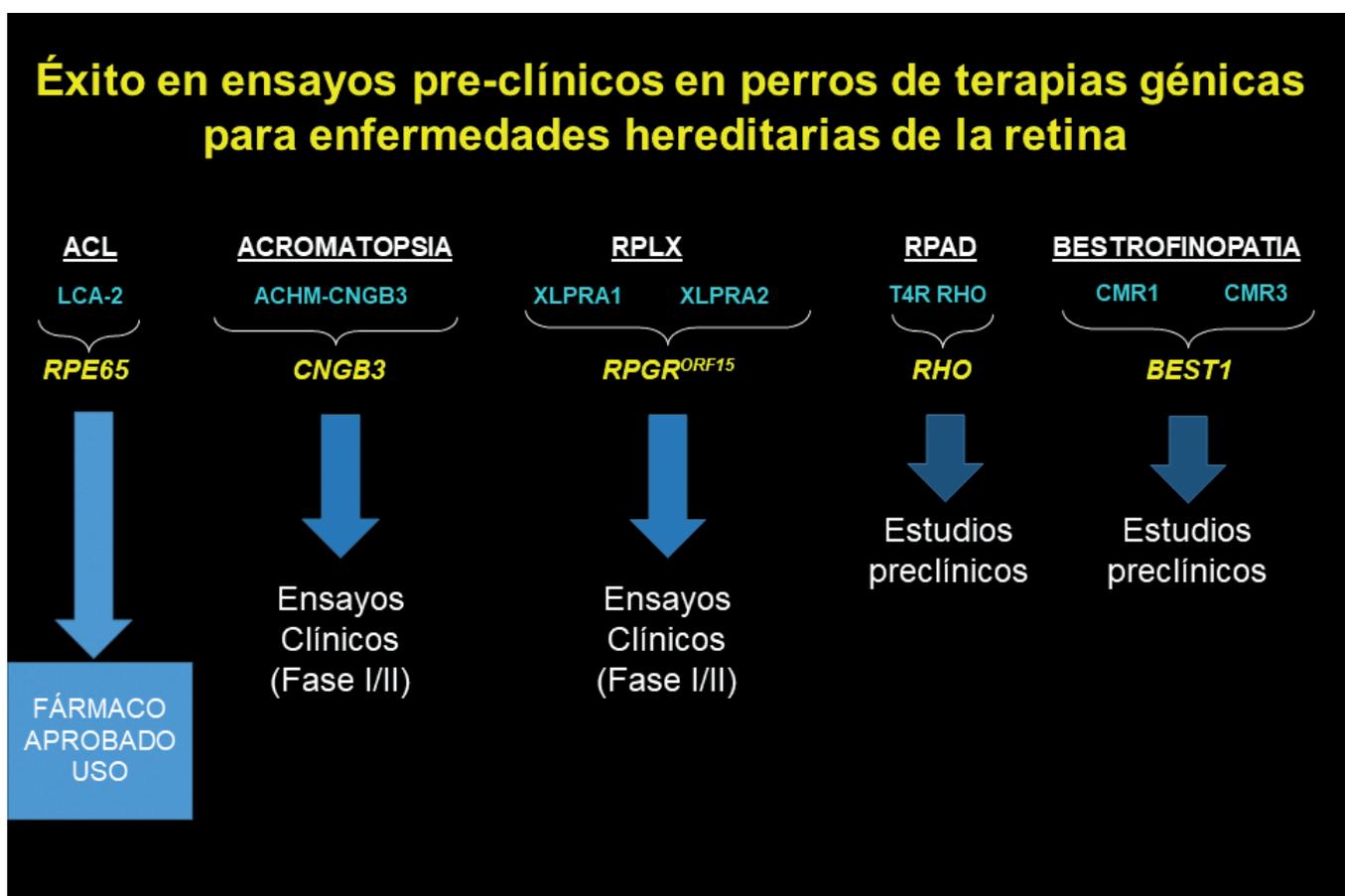
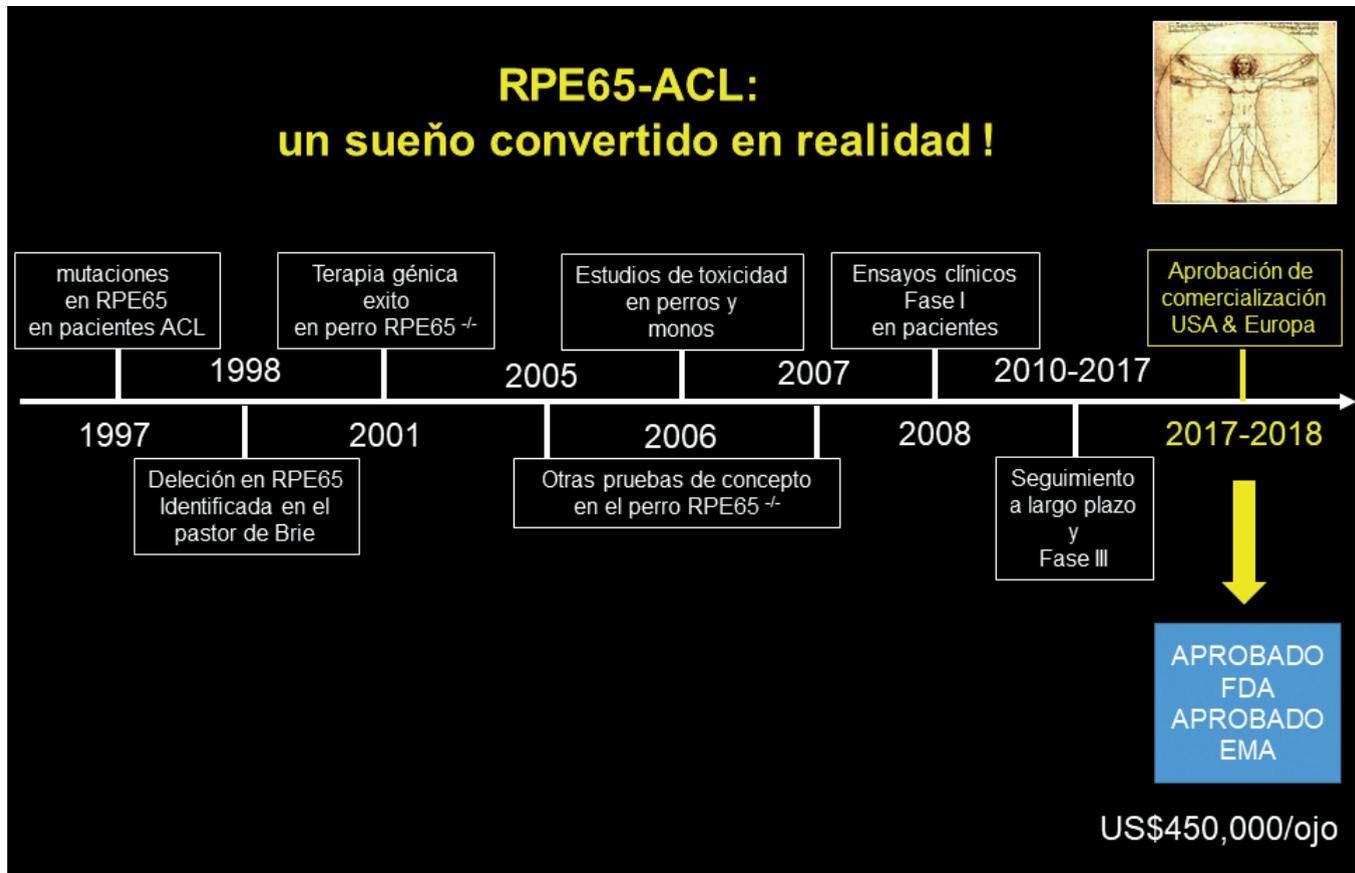


Figura 2: a) Evolución y desarrollo del primer fármaco aprobado para el tratamiento de la Amaurosis Congénita de Leber. b) Ensayos preclínicos/ clínicos en curso para Distrofias de Retina. Modificado de Beltrán y Cols (6)

INDICACIÓN/GEN	MÉTODO	LABORATORIO	FASE ENSAYO
ACROMATOPSIA/CN GB3	AAV2	AGTC	II
ACROMATOPSIA/CN GB3	AAV	MEIRA GTX	II
ACROMATOPSIA/CN GA3	AAV	MEIRA GTX	II
ACROMATOPSIA/CN GA3	AAV2	AGTC	I/II
ACL/CEP290	OAS	PROQR THERAPEUTICS	I/II
ACL/CEP290	CRISPR	EDITAS/ALLERGAN	I
ACL/RPE65	AAV2	AGTC	II
ACL/RPE65	AAV	MEIRAGTX	II
Coroideremia/CHM	NSR	BIOGEN/Nightstar Ther	III
Coroideremia/CHM	AAV	Spark Ther.	II
LOHON/MT-ND4	AAV2	GENSIGHTS	III
LOHON/MT-ND4	AAV2	Huazhong UNIV.	II/III
RP/PD6B	AAV2	Horama	II
RP/RPE65	HORA	Horama	II
rp/MERKT	AAV2	Fowzan alkuraya	I
STARGARDT/ABCA4	LV	Oxford Biomedical/Sanofi	II
USHER7USH1B	LV	Oxford Biomedical/Sanofi	II
XLRP/RPGR	AAV2	AGTC	II
XLRP/RPGR	AAV2	MeiraGTx	II
XLRP/RPGR	AAV	BIOGEN/Nightstar Ther.	I/II/III
XLRETINOSCHISIS/RS 1	AAV2	AGTC	II

**Tabla 1: Terapias génicas de Distrofias de Retina en curso en 2019. Modificado de Beltrán y cols (6)**

del gen afectado mediante un ARN silenciador, y la introducción de una copia sana del gen que es la que se va a expresar por ser resistente al ARN silenciador. Con esta estrategia, el tratamiento podría servir para cualquier paciente con retinosis pigmentaria debida a alteraciones en el gen RHO, independientemente de la mutación del gen.

## CON LA COLABORACIÓN DE NOVARTIS

### Bibliografía

1. Diakatou M, Manes G, Bocquet B, Meunier I, Kalatzis V. Genome Editing as a Treatment for the Most Prevalent Causative Genes of Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa. *Int J Mol Sci Rev.* 2019;20(2542):1–22.
2. Suzuki K, Tsunekawa Y, Berggren T, Lajara J, Nuñez-delicado E, Guillen P. In vivo genome editing via CRISPR/Cas9 mediated homology-independent targeted integration. *Nature.* 2016;540:144–9.
3. Rodrigues GA, Shalaev E, Karami TK, Cunningham J, Slater NKH, Rivers HM. Pharmaceutical Development of AAV-Based Gene Therapy Products for the Eye. *Pharm Res.* 2019;36(29).
4. Tsai Y, Wu W, Lee T, Wu W, Xu CL, Park KS, et al. Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats-Based Genome Surgery for the Treatment of Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa. *Am Acad Ophthalmol.* 2018;125:1421–30.
5. Buskin A. Disrupted alternative splicing for genes implicated in splicing and ciliogenesis causes PRPF31 retinitis pigmentosa. *Nat Commun.* 2018;9(4234).
6. William A. Beltrán. Conferencia Inaugural del II Congreso de Retina de Murcia 4-5 Ocyubre de 2019.
7. Cideciyan AV, Sudharsan R, Dufour VL, Massengill MT, Iwabe S, Swider M, et al. Mutation-independent rhodopsin gene therapy by knockdown and replacement with a single AAV vector. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2018 Sep 4;115(36):E8547-E8556.

# Sordocegueras: El síndrome de Usher



**Gema-García-García, Carla Fuster, Belén García-Bohórquez y José M. Millán**

**L**a sordoceguera es el déficit combinado de visión y audición. La persona sordociega no puede apoyarse en la visión para reducir los problemas de audición ni apoyarse en la audición para reducir los problemas de visión. La prevalencia varía muchísimo según los diferentes estudios realizados y según lo que los autores entienden que puede definirse como sordoceguera, ya que la definición de ésta varía en función del grado de hipoacusia y de resto visual que tenga la persona. En 1997, el Consorcio Nacional de sordocegueras de Canadá, definió la sordoceguera en base al gra-

do de audición y visión tal y como se describe en la Tabla 1.

Existen diferentes causas de sordoceguera, desde las ambientales (edad, meningitis, anoxia, prematuridad, encefalitis, daño cerebral traumático, etc.) hasta las genéticas. Dentro de las de causa hereditaria, existen más de 50 síndromes que afectan al sistema visual y auditivo simultáneamente. Sin embargo, el síndrome de Usher es considerado como la causa más frecuente de sordoceguera de causa genética en humanos, siendo responsable de más del 50% de los individuos sordociegos. También está implicado en un 5% de todas las sorderas congénitas y en un 18% de los casos de retinosis pigmentaria (RP). La prevalencia de esta enfermedad varía según el estudio y está estimada en un rango de 3,2 a 6,2 por cada 100.000. En España se estima en un 4,2/100.000 nacidos vivos.

Históricamente, el síndrome de Usher se ha dividido en tres tipos clínicos, todos manifestando hipoacusia neurosensorial asociada a una pérdida visual, debida a la RP. Además, en algunos

Grado de visión	Grado de audición				
	Audición normal	Duro de oído: leve (26-55 dB) a moderada (56-70 dB)	Sordera: severa a profunda (71-90 dB)	Sordera progresiva	Neuropatía auditiva
Visión normal	Normal para ambos	Discapacidad auditiva	Discapacidad auditiva	Depende del grado	Discapacidad auditiva
Baja visión AVMC: 20/70	Discapacidad visual	Sordoceguera	Sordoceguera	Sordoceguera	Sordoceguera
Ceguera legal	Discapacidad visual	Sordoceguera	Sordoceguera	Sordoceguera	Sordoceguera
Pérdida de visión progresiva	Depende del grado	Sordoceguera	Sordoceguera	Sordoceguera	Sordoceguera
Discapacidad visual cortical	Discapacidad visual	Sordoceguera	Sordoceguera	Sordoceguera	Sordoceguera

**Tabla 1. Definición de la sordoceguera en base al grado de audición y visión según el Consorcio Nacional de sordocegueras de Canadá**

	Síndrome de Usher tipo 1	Síndrome de Usher tipo 2	Síndrome de Usher tipo 3
Pérdida auditiva	Severa a profunda	Moderada a severa	Variable
	Congénita	Congénita	Postlingual
	Estable	Estable	Progresiva
Inicio de la RP	Antes de la pubertad	Después de la pubertad	Variable
Función vestibular	Arreflexia vestibular	Normal	Variable

**Tabla 2. Clasificación clínica del Síndrome de Usher.**

casos aparecen problemas vestibulares. Los tres tipos son principalmente clasificados según la gravedad y progresión de la hipoacusia y la presencia o ausencia de alteración vestibular (Tabla 2). Sin embargo, hay algunos pacientes en los que las manifestaciones clínicas no encajan exactamente con las características de los tres grupos definidos, clasificándose como síndrome de Usher atípico.

### Síndrome de Usher tipo 1

El síndrome de Usher tipo 1 (USH1) es la forma más grave de la enfermedad y está caracterizado por hipoacusia neurosensorial congénita y estable, de carácter severo a profundo, con una audición residual solo en frecuencias bajas. Típicamente, estos pacientes pierden los restos de audición a lo largo de su primer año de vida, de forma que no serán capaces de desarrollar el habla, a menos que sean tratados con un implante coclear. Además, el USH1 se caracteriza por una hiporreflexia vestibular. La afectación del aparato vestibular se refleja ya en el primer año de vida de los niños, presentando éstos un retraso en el desarrollo motor. La pérdida visual en pacientes con síndrome de Usher está causada por RP, siendo el primer signo la falta de adaptación a la oscuridad, seguida de una distrofia retiniana que afecta inicialmente a los bastones, resultando en una 'visión en túnel'. En los pacientes USH1 los primeros signos de ceguera nocturna aparecen en la primera década de vida y la RP suele ser diagnosticada a mediados de la segunda. Sin embargo, existen pacientes con

un USH atípico, que presentan una RP lentamente progresiva y con un diagnóstico más tardío. En el curso de la enfermedad se desarrollarán anomalías en el fondo de ojo, con depósitos de pigmentos y estrechamiento de vasos sanguíneos. Un estudio de 1995 mostró que las lesiones en la fovea son más prevalentes en USH1 comparado con USH2. Además, se observa una alta frecuencia de cataratas en los tres tipos de Usher.

### Síndrome de Usher tipo 2

El síndrome de Usher tipo 2 (USH2) es el tipo clínico más frecuente y, en general, menos grave que el USH1. El grado de hipoacusia incrementa de moderada en frecuencias bajas, a severa en frecuencias más elevadas, tendiendo a permanecer estable. Aunque la pérdida auditiva es congénita, ésta puede ser detectada en una etapa más tardía, cuando los niños empiezan a presentar problemas en el desarrollo del lenguaje. No obstante, dado el grado de hipoacusia que padecen, son capaces de desarrollar el habla y poder comunicarse. Además, el grado de audición puede mejorar notablemente mediante el uso de audífonos. La función vestibular es normal, por lo que los niños no sufren alteraciones en su desarrollo motor.

Los síntomas de la RP se manifiestan habitualmente de forma más tardía en los USH2, generalmente en la segunda década de vida, es decir unos 6-8 años más tarde en comparación a los USH1. Sin embargo, la edad de inicio de la RP puede variar enormemente dentro de los USH1 y USH2, pudiendo haber solapamientos entre

ambos tipos. Se ha sugerido que un diagnóstico más temprano de la RP en los casos USH1, comparado a los USH2, es debido que éstos padecen una sordera profunda combinada con una alteración de la función vestibular, por lo que los pacientes USH1 dependen más de su visión para su orientación. El rango y grado de la pérdida visual es muy variable inter e intrafamiliarmente, pero generalmente tiende a progresar de forma más lenta que los USH1.

### Síndrome de Usher tipo 3

Los pacientes con síndrome de Usher tipo 3 (USH3), sufren una hipoacusia neurosensorial postlingual y progresiva, pudiendo aparecer desde la primera a la tercera década de vida. En etapas iniciales el grado de pérdida auditiva es similar al USH2, con un mayor impacto en las frecuencias elevadas. La progresión es muy variable, pero en la mayor parte de los casos se llega a una sordera profunda. Los niveles de audición permanecen generalmente normales durante la etapa de adquisición del lenguaje, de forma que estos niños no tienen problemas para desarrollar el habla. La presencia de alteración en la función vestibular es variable, encontrándose en un 50% de los pacientes USH3. Raramente se observa una ausencia completa de

la función vestibular, y no se sabe con certeza si la alteración progresa o no.

### Genes y proteínas implicados en el síndrome de Usher

Acabamos de ver que el síndrome de Usher es heterogéneo clínicamente, pero también lo es a nivel genético, ya que cada tipo clínico puede a su vez dividirse en subtipos genéticos. Hasta el momento se han descrito 6 genes para el USH1, tres para el USH2 y un único gen para el USH3 (Tabla 3).

Además, en 2010, se describió la implicación del gen PDZD7 en el síndrome de Usher, bien en un modelo de digenismo junto al gen ADGRV1 o como modificador, agravando el fenotipo retiniano en pacientes con mutaciones en USH2A. La publicación de estudios sobre la localización e interacciones de las proteínas codificadas por los genes Usher pone en evidencia la existencia de una red proteica constituida por estas proteínas, conocida como "interactoma Usher". Esta red la encontraríamos tanto en la retina como en el oído interno, donde desempeñan papel esencial para el correcto funcionamiento de ambos sistemas.

### Diagnóstico molecular del síndrome

La secuenciación de nueva generación (NGS del

Tipo clínico	Locus	Localización cromosómica	Gen	Proteína
USH1	USH1B	11q13.5	<i>MYO7A</i>	miosina VIIa
	USH1C	11p15.1	<i>USH1C</i>	harmonina
	USH1D	10q22.1	<i>CDH23</i>	cadherina 23
	USH1F	10q21.1	<i>PCDH15</i>	protocadherina 15
	USH1G	17q25.1	<i>USH1G</i>	SANS
	USH1J	15q24	<i>CIB2</i>	calcium and integrin binding protein 2
USH2	USH2A	1q41	<i>USH2A</i>	usherina
	USH2C	5q14.3	<i>ADGRV1</i>	Adhesion G Protein-Coupled Receptor V1
	USH2D	9q32	<i>WHRN</i>	whirlina
USH3	USH3A	3q25.1	<i>CLRN1</i>	clarina 1

Tabla 3. Loci, genes y proteínas identificados en el síndrome de Usher.

inglés Next Generation Sequencing) ha supuesto una revolución en el diagnóstico de las enfermedades genéticamente heterogéneas. La aplicación de un panel que incluye los 10 genes responsables de síndrome de Usher más 3 genes asociados (HARS, PDZD7, CEP250) ha permitido diagnosticar genéticamente a casi el 100% de los casos con síndrome de Usher tipo 1 y más del 80% de los casos tipo 2. El síndrome de Usher tipo 3 es frecuente en algunas poblaciones endogámicas como en Finlandia y entre los judíos Askenazi, pero es muy poco prevalente en España. Entre los casos tipo 1, el gen más frecuente es MYO7A que cuenta para más del 50% de los casos, le siguen en prevalencia, CDH23 y PCDH15. Para el tipo 2, el gen USH2A está implicado en casi el 80% de los casos. Esta distribución por genes es muy similar en todas las poblaciones europeas estudiadas (Figuras 1A y 1B).

### Tratamientos para el síndrome de Usher

El síndrome de Usher afecta principalmente a los órganos de la visión y la audición. Actualmente, no existe ninguna cura para el síndrome de Usher. Sin embargo, se están desarrollando distintos tipos de estrategias para mejorar la calidad de vida de los pacientes que la padecen.

**Tratamiento contra la hipoacusia** En la hipoacusia neurosensorial el órgano afectado es el órgano de Corti, situado en el oído interno. Dependiendo del grado de hipoacusia que presente el paciente, existen diferentes tipos de estrategias:

**1. Audífonos:** se suele usar en pacientes que padecen sorderas de leve a moderada (USH2). Este aparato electrónico permite la amplificación de los sonidos.

**2. Implantes cocleares:** se suelen utilizar en pacientes que presentan una sordera congénita profunda (USH1) o progresiva que deriva en profunda (USH3). Es un pequeño dispositivo electrónico que se implanta mediante cirugía y sustituye de manera artificial al órgano de Corti.

### Perspectivas de terapia para la retinosis pigmentaria

La retinosis es una degeneración progresiva, para la que todavía no existe tratamiento. Sin embargo, las características anatómicas de la retina como

son su accesibilidad y su barrera interna, que limitan la difusión de sustancias o vectores al resto del organismo, hacen que los avances en la terapia contra esta enfermedad sean muy prometedores.

Dependiendo del estadio de la enfermedad donde nos encontremos, las estrategias aplicables son distintas. En estadios tempranos, se puede llevar a cabo tanto la aplicación de factores que ralenticen el proceso de degeneración, como son los factores neurotróficos, como la terapia génica o implantes de retina. En etapas finales, únicamente se podría aplicar los trasplantes de retina, debido al deterioro que presentan los fotorreceptores.

**1. Terapias farmacológicas:** se están ensayando moléculas neuroprotectoras como algunos factores neurotróficos que protegen a los fotorreceptores de los procesos de muerte celular que desencadena la RP. También se están ensayando fármacos que retrasan la degeneración de la retina como la minociclina, mioricina, dexametasona, anti-TNF $\alpha$  o el estabilizador de HIF-1 $\alpha$  DMOG. Estas terapias están dirigidas a tratar la RP independientemente de la mutación responsable. Por último, se ha ensayado un fármaco, PTC124, que es específico para mutaciones que dan lugar a una proteína truncada.

**2. Terapia génica:** se basan en la sustitución o reparación del gen que presenta la mutación, por lo tanto, es necesario conocer cuál es el gen mutado en cada paciente. Se están realizando estudios preclínicos mediante varias aproximaciones, reemplazamiento del gen mutado por uno normal, oligonucléotidos antisentido o edición génica mediante CRISPR.

Recientemente, se ha llevado a cabo un ensayo clínico con un lentivirus que contiene el gen MYO7A denominado SAR421869 en pacientes con mutaciones en dicho gen. Este ensayo se abandonó en septiembre de 2019, no por problemas de bioseguridad sino porque el patrocinador del estudio decidió no continuar con el desarrollo del producto. Ha comenzado otro para determinar la seguridad a largo plazo, tolerabilidad y actividad biológica del UshStat con características similares al anterior también para



¡Una mejor audición  
es posible, en **Audika**  
tenemos la solución!

- Revisiones auditivas gratuitas
- Audífonos desde 1 € al día
- Pruebe sus audífonos sin compromiso
- Pilas gratis para toda la vida\*

**EXPERTOS  
EN CUIDAR  
SU SALUD  
AUDITIVA**

Teléfono gratuito de información  
**900 31 40 33**  
[www.audika.es](http://www.audika.es)

 **Audika**  
Centros Auditivos

*Tu audición es nuestra experiencia*

\*Consulte condiciones en su centro Audika más cercano

**USH1 (97,5%)**

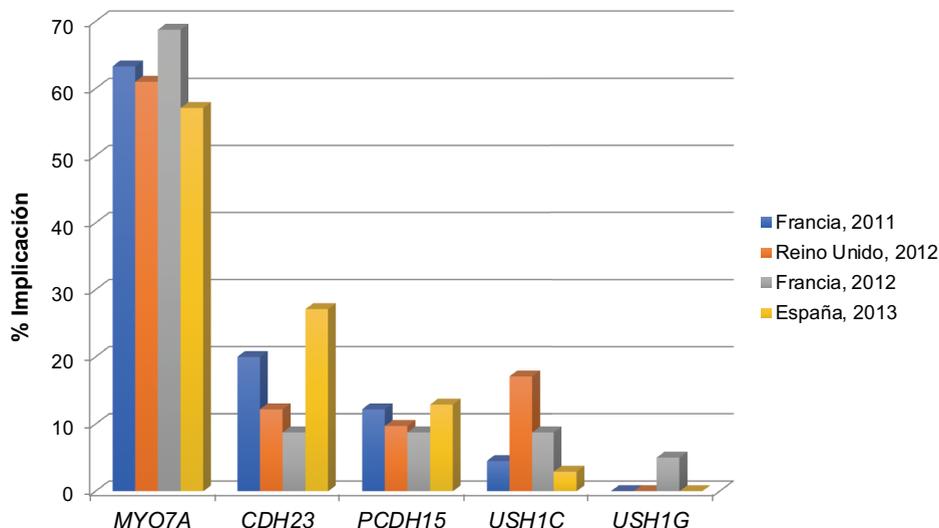


Figura 1A. Frecuencia de los genes responsables en el síndrome de Usher tipo 1.

**USH2 (82%)**

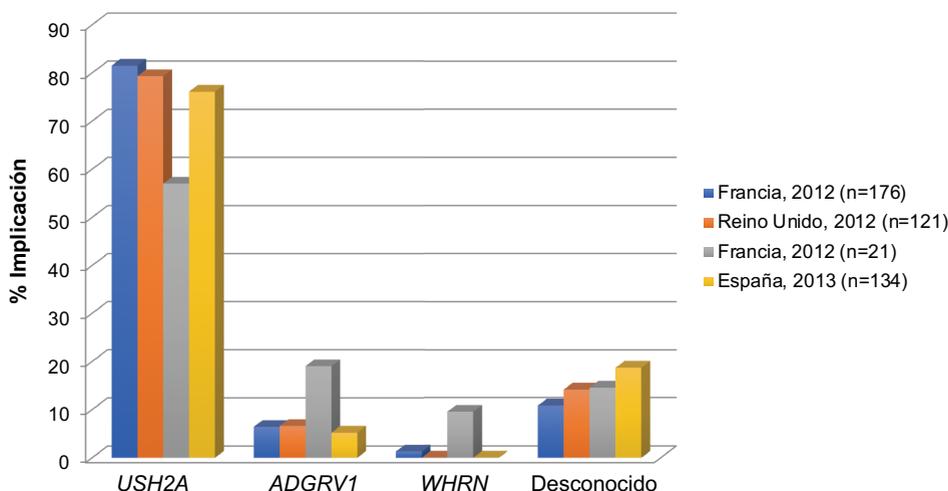


Figura 1B. Frecuencia de los genes responsables en el síndrome de Usher tipo 2.

pacientes con mutaciones en MYO7A. En 2018 comenzó un proyecto del programa Horizonte 2020 de la Unión Europea en el que participan la Fundación Jiménez Díaz de Madrid y el Hospital La Fe de Valencia y en el que se ensayará un tipo de terapia que se denomina terapia génica dual también para pacientes con mutaciones en el gen MYO7A. Este mismo año, ha comenzado un ensayo clínico en fase I/II basado en la tecnología de oligonucleótidos antisentido para

pacientes con síndrome de Usher tipo 2 y con mutaciones en el exón 13 del gen USH2A.

**3. Terapia celular:** No existe una terapia celular específica para el síndrome de Usher, pero sí estudios donde se usa la terapia celular (comúnmente conocida como terapia con células madre) como aproximación al tratamiento de las distrofias de retina. Hay ensayos clínicos en marcha con células mesenquimales de médula ósea, de células troncales de cordón umbilical para la RP o de células



embrionarias humanas derivadas a epitelio pigmentario de la retina. Los principales problemas para estas terapias son encontrar un linaje celular o un tejido a partir del cual se puedan derivar las células que se desea reponer, los problemas que conllevan la desdiferenciación como la reprogramación de estas células troncales y la funcionalidad de las mismas.

**4. Prótesis de retina:** En etapas finales de las DR apenas queda resto visual y ninguna terapia anterior es útil. Se está experimentando con cierto tipo de prótesis artificiales, cámaras que conectan directamente con microchips electrónicos implantados en la retina y que permiten al menos la percepción de luz y la distinción de algunas formas.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Millán JM, et al. An update on the genetics of usher syndrome. *J Ophthalmol*. 2011; 2011:417217.
2. Besnard T, et al. Experience of targeted Usher exome sequencing as a clinical test. *Mol Genet Genomic Med*. 2014 Jan;2(1):30-43
3. Fuster-García C, et al. High-throughput sequencing for the molecular diagnosis of Usher syndrome reveals 42 novel mutations and consolidates CEP250 as Usher-like disease causative. *Sci Rep*. 2018 Nov 20;8(1):17113
4. DiCarlo JE, et al. Gene therapy and genome surgery in the retina. *J Clin Invest*. 2018 Jun 1;128(6):2177-2188.
5. Williams DS, et al. Gene therapy approaches for prevention of retinal degeneration in Usher syndrome. *Gene Ther*. 2017 Feb;24(2):68-71.

# La resignación no es una opción

El II Congreso Nacional Retina Murcia llena dos días el salón de actos del Hospital Morales Meseguer. La mayoría de distrofias de retina no tienen cura, pero “no se debe dejar a un paciente sin hacer nada”



La doctora de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, **Carmen Ayuso**, inauguró hace un año el I Congreso Retina Murcia con un mensaje de esperanza en el que auguraba que es-

tábamos “en el camino de ir consiguiendo terapias para las distrofias hereditarias de retina”. Un año más tarde, en la segunda cita de este evento, organizado por la Asociación Retina Murcia (Retimur), perteneciente a FARPE, otro ‘gigante’ de la investigación genética, el profesor **William A. Beltrán**, de la Universidad de Pennsylvania, tomó el relevo de Ayuso. Pronunció la conferencia inaugural del segundo congreso y fue un paso más allá. Llegó a

afirmar que “si todo sale bien, quizá se pueda comercializar un tratamiento para la Retinosis Pigmentaria en el gen de la rodopsina en cinco años”. Tal vez lo dijera algo presionado por las preguntas que le lanzaban los asistentes a su charla y con un grado de optimismo poco frecuente entre los científicos, más acostumbrados a ser comedidos y cautos, con el fin de no generar falsas expectativas a quienes padecen, hoy por hoy, patologías incurables. De hecho, el propio profesor Beltrán basó su presentación en lo descompasado de los tiempos de trabajo en los laboratorios y el que requieren los pacientes que luchan contra el paso de los años, que conducen hacia la degeneración de su enfermedad y, en buena parte de los casos, a la ceguera.

Sin embargo, existen realidades incontestables que permiten sumarse a la bandera del optimismo que desplegó el investigador norteamericano en el



salón de actos del Hospital Morales Meseguer de Murcia, donde se celebró el congreso. De un lado, cuando hace un año, la doctora Ayuso vislumbraba soluciones próximas, aún no se había aprobado por parte de la Agencia Europea del Medicamento la comercialización del primer tratamiento para los afectados por Retinosis Pigmentaria en el gen RPE65, algo que ya se ha producido. Y, de otro lado, la irrupción de las nuevas tecnologías en los laboratorios ha permitido acelerar exponencialmente los procesos y la obtención de resultados, lo que está propiciando avances en todos los campos de la medicina inimaginables hace tan solo unos años. Y la investigación sobre las distrofias hereditarias de retina se ha subido a ese tren.

Los pacientes y sus familias contemplan esperanzados que se hable de tratamientos aprobados, de proyectos que van dando resultados positivos, pero paralelamente, aún son muchos los afectados por patologías de retina que se enfrentan a consultas donde les cierran las puertas de esta ilusión, al considerarlos intratables y sin cura posible.

Congresos como el celebrado en Murcia los días 4 y 5 de octubre tratan de unir a investigadores, médicos y pacientes para acabar con ese error en un desierto que ya no es tal, para intercambiar conocimientos y experiencias que conduzcan hacia una meta que parece aproximarse cada vez más y, sobre todo, para evidenciar que es un camino de todos, en el que las tres patas de esta mesa deben avanzar de la mano. "Queremos llegar a todos con nuestro congreso, porque las distrofias de retina nos atañen a toda la sociedad", subrayó **David Sánchez**, presidente de RETIMUR y anfitrión del evento.

Ese recorrido se hace posible gracias también a iniciativas como la promovida por **Margaret Creus**, pediatra y madre de un niño con Stargardt, que contó en el congreso su experiencia personal y, de paso, insufló más aires de optimismo. "Nuestro lema es que la resignación no es una opción. Cuando diagnosticaron a mi hijo Stargardt, nos dijeron que no había nada que hacer y, entonces, pensamos que quizá había llegado el momento de hacer algo. Estamos ante un cambio de paradigma en la investigación de las distrofias hereditarias de retina y los pacientes no podemos ser meros espectadores pasivos", relató la impulsora del proyecto

## UN COMPROMISO PARA AVANZAR HACIA EL DIAGNÓSTICO PRECOZ



La insistencia de la Asociación Retina Murcia en reclamar la implantación de los medios necesarios para conseguir el diagnóstico precoz de las distrofias de retina ha obtenido resultados. El consejero de Salud de la Región de Murcia, Manuel Villegas, encargado de inaugurar el II Congreso Retina Murcia, aprovechó el evento para anunciar que se ha iniciado la implantación de las consultas de alta resolución de Oftalmología en 2020 en toda la Región, con el fin de agilizar la atención sanitaria en determinadas patologías. Con este tipo de consultas se favorece el diagnóstico y la adopción del tratamiento en el caso de patologías como las relacionadas con la retina. Las consultas de alta resolución ofrecen "enormes ventajas no sólo a la hora de la detección temprana de estas patologías, sino que permiten un diagnóstico con las pruebas necesarias y el inicio de un tratamiento en el mismo día, aportando comodidad al enfermo, que evitará desplazamientos innecesarios al hospital", explicó el consejero.

Stargardt Go, una marcha solidaria e inclusiva para luchar contra esta enfermedad.

Su compañera de mesa, la doctora **Elena Rodríguez**, incidió en la necesidad de prestar más atención a los enfermos de retina, puesto que sus patologías suponen el 70% de las causas de discapacidad visual. Por su parte, la vicerrectora de la UMU, **Paloma Sobrado**, instó a los muchos estudiantes presentes a formarse para combatir estas dolencias y resaltó que su universidad es pionera en la formación y la atención a la baja visión. Los doctores **Nicolás Cuenca** y **Jesús Ángel Sánchez** mostraron la importancia de que España entre en las redes europeas del ojo y crear centros de referencia para abordar el tratamiento de las distrofias hereditarias de retina.



## ESPALDARAZO A LA MUJER Y A LOS JÓVENES

El Congreso Retina Murcia no sólo congrega a grandes expertos, como el investigador estrella el profesor William A. Beltrán, también apuesta por la labor contracorriente de las mujeres investigadoras y el talento de los jóvenes. Por ello, organizó la mesa 'Investigación en femenino', formada únicamente por mujeres, aunque, la presencia de investigadoras fue constante en todos los coloquios del evento. Así, intervinieron las doctoras Gemma Marfany, Isabel López Expósito, Marta Agudo, Regina Rodrigo, Isabel Pinilla y Teresa Gracia. Apoyo de Fundación Hefame La apuesta por el talento se plasma con el accésit de la Fundación Hefame. Su directora, Enriqueta Fernández, reconoce la labor de Farpe y Retimur.

Ya durante la inauguración oficial del congreso, el consejero de Salud, **Manuel Villegas**, había incidido en el papel de los enfermos: "Los pacientes han dejado de ser meros espectadores para ser protagonistas de la investigación", subrayó.

La necesidad de no resignarse ante el diagnóstico de una distrofia de retina también la evidenció el doctor **Pedro Lax**: "Hay que cuidar la retina aunque se haya perdido la función visual, porque afecta al estado general de salud y a funciones relacionadas con el estado de ánimo", advirtió, como también lo hizo en la siguiente jornada del congreso el doctor **Miguel Fernández Burriel**: "La mayoría de distrofias hereditarias de retina no tienen cura, pero sí presentan complicaciones que hay que seguir tratando." "No se puede dejar a un paciente sin hacer nada", recalcó.

Quienes desde luego no se han resignado a no hacer nada son los tres ponentes que protagonizaron la mesa del congreso titulada '¿De qué somos capaces?', a los que su ceguera no les ha impedido hacer lo que les gusta. **Isidro Sánchez**, el primer alcalde ciego de España, narró que ha sabido valorar que su invidencia le ha supuesto algunos beneficios: "Mi ceguera me ha permitido vencer mi timidez", comentó. La escritora **Paqui Ayllón** ha intensificado su pasión por la lectura, nos ha contado su camino a la ceguera en su libro 'La lectora ciega' y sigue leyendo para los demás. Y el astrónomo **Enrique a**

**Pérez** no solo sigue disfrutando del Universo, sino que traslada su pasión a otras personas ciegas en sesiones donde se sirve de los sonidos para llevarlas a las estrellas. Tal vez la distancia y el tiempo que nos separan de una solución sigan a tantos años luz como estos bellos y brillantes astros, pero al igual que ocurre en la particular carrera espacial del hombre, la sensación y el rápido avance de la ciencia nos aproximan cada vez más a la meta.

El II Congreso Retina Murcia ha supuesto un enorme esfuerzo de organización y trabajo para las trabajadoras sociales de RETIMUR, **Carmen Gómez** directora del evento y su compañera, **Elena Esteban**, capitaneadas por el presidente David Sánchez, respaldado por su directiva. La implicación de todos en la cita, aún mayor que el año pasado, es la recompensa y, sobre todo, la actitud para seguir avanzando por este túnel oscuro cuya luz al final sigue siendo tenue, pero está unos pasos más cerca.



# Más cerca de próximos tratamientos



Diagnóstico y consejo genético de más  
de 30 enfermedades hereditarias de la visión  
Área de Cultivos Celulares y Experimentación  
en Nuevas Terapias

**IMO**  
La mejor garantía  
para tus ojos

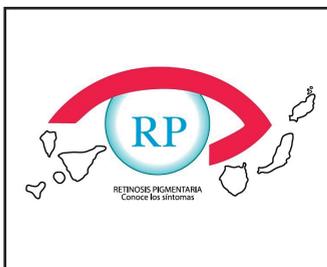
**[www.imo.es](http://www.imo.es) | 93 400 07 00**

Josep Maria Lladó, 3 | Ronda de Dalt  
Salida 7 | 08035 **Barcelona**

**IMO**  
instituto de  
microcirugía  
ocular

# ASOCIACIONES

## Hacia la segunda revisión del Protocolo de Distrofias Hereditarias de Retina



**Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria (AARPCC)**

**E**n el año 2016, se realizó una negociación para llevar a cabo la segunda revisión de nuestro protocolo de Distrofias Hereditarias de la Retina. Debido a causas externas se retrasó la puesta en marcha, aunque la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria, en adelante AARPCC, nunca cesó en el intento.

En el año 2017, se celebraron en la Universidad de Medicina de Las Palmas de Gran Canaria, en el Instituto Canario de Biomédica, las primeras Jornadas de 'Distrofias Hereditarias de la Retina - Retinosis Pigmentaria en la Etapa Prenatal y Edad Pediátrica', donde se llegó al compromiso, entre las autoridades médicas y políticas que allí se encontraban, de revisar el mencionado protocolo.

En el año 2018, la AARPCC se reunió con la directora y técnico de programas asistenciales del

Servicio Canario de Salud, con la finalidad de elaborar el calendario de trabajo, donde se invitarían a las diferentes áreas médicas que intervienen en la atención de las patologías de las Distrofias Hereditarias de la Retina.

En enero de este año, se celebró la primera reunión de las cinco que, a día hoy, se han desarrollado con técnicos, doctores especialistas de las diferentes áreas de las Distrofias Hereditarias de la Retina y representante de pacientes por AARPCC.

Las líneas de trabajo han sido coordinadas por Programas Asistenciales del Servicio Canario de Salud, participando la provincia de Santa Cruz Tenerife y la provincia de Las Palmas.

Como novedades se han integrado la especialidades médicas de Prenatal y Pediátrica, Otorrinología, Atención Primaria, el área de Psicología y, en el área de lo social, la figura del trabajador social. Se ha reforzado el departamento de Genética y Neurofisiología para poder así mejorar la gestión de éstas áreas.

Esperamos que se concluya antes de fin de año, cuando quizás se pueda hablar extensamente de esta deseada revisión, mejorando la atención de los pacientes.

# Cartel de lujo por el Día Mundial de las Distrofias de Retina en Albacete



**Asociación de  
Castilla-La Mancha  
de Retinosis  
Pigmentaria**

**U**n año más cumplimos el reto de llevar a cabo un Día Mundial de las Distrofias de Retina plagado de satisfacciones y buena acogida por parte de nuestra ciudad. El cartel tenía un gancho increíble, dos profesionales excelentes que hicieron posible que en nuestras jornadas se implicasen casi todos los estamentos que consolidan la vida albacetense. Fue un auténtico lujo que el premiado por Fundaluce en este año 2019, el doctor. **Nicolás Cuenca**, lo encabezase y que fuera magistralmente acompañado por la doctora **Isabel Pinilla**, que deleitó al público y me demostró por qué nuestro presidente fundador, tras escucharla en una charla, me solicitó un mes antes de fallecer que por todos los medios debía traerla a Albacete.

Este tándem tan interesante eclipsó al plantel de autoridades que nos demostraron su apoyo y con su presencia, nos hicieron más visibles ante los medios de comunicación. Estos medios que han seguido la noticia y que han mimado a nuestros investigadores han dado una cobertura informativa que vamos ganando progresivamente cada año.

El acto fue seguido no sólo por afectados, a los que mantenemos fielmente informados, sino que pudimos captar a profesionales médicos interesados de hospitales de Albacete y Madrid, a

catedráticos de la Facultad de Medicina e incluso a estudiantes de Medicina, que en un futuro recogerán el testigo en la lucha contra las distrofias hereditarias de la Retina.

Desde estas líneas, agradecemos la colaboración institucional de la Diputación de nuestra ciudad, que nos ha proporcionado los carteles con los que hemos inundado las calles de Albacete, al Excmo. Ayuntamiento de Albacete y, en concreto, la concejal de Atención a las Personas del PSOE, D<sup>a</sup> **Juani García**: al gran apoyo institucional de la Junta de Comunidades en la figura del Director General de Atención Sanitaria D. **José Antonio Ballesteros**, y a D<sup>a</sup> **Blanca Hernández**, Delegada Provincial de Sanidad que desde el público, con su presencia nos demostró ese apoyo con el que siempre hemos contado. También nos honró con su presencia el Sr Director Gerente de La Gerencia de Atención Integrada, D. **Ibrahim Hernández**, que siempre nos ha demostrado su interés hacia la Asociación.

Asimismo contamos con la presencia en la mesa del Director provincial de la agencia de ONCE en Albacete, D. **Javier Alfaro**, que nos brindó el apoyo de la organización y entre el público estaba la asistente social de ONCE Albacete, **Cristina Abarca**, paño de lágrimas de nuestros afectados a la que remitimos cuando necesitan su ayuda. Una pieza básica del acto fue D<sup>a</sup> Amaya Zalacain, Directora del Vicerrectorado de Investigación de la Universidad de Castilla La Mancha, verdadera mantenedora y alma mater del acto, a la que desde estas líneas le mostramos nuestro reconocimiento y admiración. Entre el público se encontraba nuestra Dra Elena Caminos, representando a la Facultad de Medicina.



Sin ella no hubiese sido posible este día. Es un puntal vital para nuestra Asociación por lo que le mostramos públicamente nuestra admiración y respeto. En suma, sólo nos faltó el estamento religioso y el judicial, de ahí que nos sintamos dichosos por haber llegado a todos los recovecos más dispares. Los doctores Cuenca y Pinilla demostraron su valía y excelente profesionalidad con su charla titulada 'Nuevas terapias en distrofias hereditarias de la Re-

tina', en la que demostraron su buen hacer y en el que volcaron su maestría y su implicación en las distrofias de la retina.

Tras el acto, terminamos la Jornada con una comida de hermandad entre afectados e investigadores en el mismo hotel, destacando desde estas líneas nuestro agradecimiento al Director Gerente del Hotel San Antonio, que año tras año, no duda en brindarnos las instalaciones, nos prepara un menú cada día más exquisito, que hace las delicias tanto a los afectados como a los investigadores invitados.

El Día Mundial ha tenido que ser adelantado puesto que la semana siguiente asistimos al XXXIX Día de la Región de ONCE en Villarrobledo, donde compartimos un día de confraternización con nuestros compañeros.

Evidentemente, es un hecho que debemos tener una buena relación con ONCE, ya que desgraciadamente, tarde o temprano, acabaremos siendo miembros de esta organización.

# Estreno de nombre para celebrar el día internacional de la Retinosis Pigmentaria



**Retina Castilla y León (RECYL)**

**P**ara celebrar el día internacional de la Retinosis Pigmentaria, la Asociación Castellano Leonesa de Afectados por Retinosis Pigmen-

taria (ACLARP) organizó una jornada de mañana y tarde para festejarlo. La jornada comenzó a las diez y cuarto con una Asamblea General extraordinaria con un único punto del día que era la votación y aprobación de los estatutos de la asociación, y como elemento a destacar fue el cambio de denominación de la asociación, pasándose a llamar RETINA CASTILLA Y LEÓN (RECYL) adaptándose así a la nueva realidad social y científica de las patologías retinianas.

El concejal de Salud Pública y Seguridad Ciudadana del Ayuntamiento de Valladolid, don **José Antonio Otero Rodríguez**, dirigió unas palabras como representante del Consistorio y procedió a leer el manifiesto que elabora FARPE con motivo del Día Internacional de la Retinosis Pigmentaria. A continuación, tuvieron lugar las cuatro conferencias establecidas con los siguientes contenidos:

### > **Neuroprotección, un tratamiento para las DHR.**

Impartida por el Profesor José Carlos Pastor Jimeno, catedrático de la universidad de Valladolid, miembro fundador del IOBA y Jefe de servicio de oftalmología de hospital Clínico de Valladolid. Habló de neuroprotección, consistente en la protección de las células antes de su fallecimiento, por lo tanto, un enlentecimiento real de la enfermedad. Esto puede ser incentivado por sustancias farmacológicas o los mismos "factores" naturales secretados por las propias células. Tratamiento que serviría para las fases iniciales y medias de la enfermedad, no tanto para las finales. Tratamiento que no tardará en llegar pero que es aún inespecífico.

### > **Ayudas visuales para la vida diaria, clásicas y nuevas tecnologías.**

Impartida por doña **María Cruz Martín Villoria**, Óptico-optometrista perteneciente a la Sociedad Española Especialistas en Baja Visión, que trató sobre las ayudas visuales clásicas, como lupas, telescopios, microscopios, tipos de filtros terapéuticos y no terapéuticos, ayudas ópticas y no ópticas.

También dio un pequeño repaso a diferentes apps para la ayuda a personas con baja visión o ciegas. Por último, analizó los diferentes dispositivos de nuevas tecnologías existentes en el mercado para la baja visión como las Orcam My Eye, e-SIGHT, JORDY, ACESIGHT, RETIPLUS enumerando las diferentes características de cada una de ellas.

### > **Relevancia del estudio genético e importancia del control y seguimiento de las DHR.**

Impartida por **Miguel Diego Alonso**, médico interno del hospital Río Hortega de Valladolid en la que expuso, en primer lugar, la gran importancia del control y seguimiento en este tipo de enfermedades para analizar



su avance, posibles complicaciones y tratamientos por otras patologías oculares que pueda tener el paciente. También resaltó el gran trabajo y la importancia que tiene la Unidad de Control y Seguimiento que se realiza en el Hospital Río Hortega en colaboración con la Asociación Retina Castilla y León. A continuación explicó los diferentes motivos por los que es necesario y fundamental tener un estudio genético en los pacientes de estas patologías, así como los resultados del trabajo fin de máster en el que se ha centrado en el estudio poblacional de pacientes que tienen realizado el estudio genético, elaborando diferentes categorías según edad, sexo, consanguinidad, mutaciones, etc, y exponiendo las conclusiones finales de su trabajo sobre las personas con el estudio genético realizado.

También expuso la inclusión de estas pruebas en la cartera de servicios de la administración, según viene recogido en el Real Decreto 1030/2006 de 15 de septiembre, constatando el hecho lamentable de la gran diferencia entre las Comunidades Autónomas a la hora de realizar estas pruebas, siendo Castilla y León una comunidad en la que, de forma general, no se realizan por su parte, exceptuando algunos supuestos muy específicos.

### > **Biomarcadores de estrés en pacientes con retinosis pigmentaria.**

Impartida por el doctor. Salvador Pastor Idoate, oftalmólogo del IOBA y adjunto del servicio de Oftalmología del hospital Clínico de Valladolid. Como resultado de un estudio científico realizado en colaboración con Retina Castilla y León, proporcionando 78 pacientes con retinosis pigmentaria, el IOBA ha realizado un estudio sobre biomarcadores en la saliva relacionados con el estrés. El comienzo de la conferencia fue un pequeño homenaje al instigador de este estudio, Andrés Gálvez, ingeniero de la Agencia Espacial, que suscitó

el interés de las personas que lo han llevado a cabo, exponiéndoles sus vivencias e hipótesis. Dejó demostrada la importancia y necesidad de los biomarcadores en todas las patologías y por supuesto también en las DHR, así como su clasificación y su utilización científica. Analizó el desarrollo del estudio describiendo las diferentes fases y pruebas realizadas durante, clasificando a los pacientes en leves, moderados y severos. Nos presento los resultados de las sustancias estudiadas que fueron la melatonina, cortisol, testosterona, sAA, sTNF alfa y sIgA dando todos ellos valores totalmente anómalos ya sea por defecto o por exceso independientemente que el paciente se sienta estresado o no, en comparación con población sana. El proyecto sigue abierto en espera de más financiación a la obtenida de momento y cuyos objetivos serían:

- Identificación de biomarcadores que puedan servir como identificadores del estrés que puedan servir como predictores de progresión de enfermedad o respuesta a tratamiento.
- Podrán contribuir a una mejor y más temprana detección de estrés y poder minimizar su impacto sobre la capacidad funcional del individuo.
- Además, constituyen herramienta útil para una evaluación objetiva de los beneficios de los tratamientos aplicados a los pacientes con el objetivo

de poder mejorar la calidad, efectividad y eficiencia de dichos tratamientos. A las dos de la tarde, tuvo lugar una Comida Benéfica en la que 120 personas colaboraron en la recaudación de fondos para FUNDALUCE, a lo que hay que sumar lo obtenido en la Mesa Cero. A todos los asistentes a la comida, así como a los que colaboraron en la mesa cero se les obsequió con un Cd de música con canciones cedidas por los grupos que actuaban por la tarde.

Por último, en horario de tarde, tuvo lugar el momento más lúdico y festivo. Tres grupos vallisoletanos nos amenizaron con su música y buena sintonía haciendo que los asistentes disfrutaran de hora y media de un magnífico ambiente y una extraordinaria música, con tres estilos diferentes para la satisfacción de todos los que acudieron. Una asociación se caracteriza por lo logros que consigue, sí,, pero sobre todo por las personas que la componen, no necesariamente por los que la organizan, si no por los que participan, colaboran y suman. En este día eran muchas las personas que sumaron y por lo tanto las que demostraron que Retina Castilla y León tiene muchos motivos por los que seguir peleando para encontrar un tratamiento a estas patologías. Retina Castilla y León solo tiene un objetivo: 'desaparecer'.

# Retimur se lanza al mundo con el podcast Canal Retina



**Asociación Retina Murcia (RETIMUR)**

La Asociación Retina Murcia (RETIMUR) se ha lanzado al mundo con la creación de un podcast al que ha bautizado con el nombre de Canal Retina, donde repasa todo lo relativo a ese órgano visual situado en el fondo de los ojos, cuya salud y buen estado es primordial para la visión. El presidente de RETIMUR, David Sánchez, es el conductor de este espacio. Se trata

de un podcast en español con el que se pretende llevar a todo el mundo la información y la actualidad de la forma más rápida y directa, sin moverse de casa o el sofá. A un solo clic, cómodamente sentado y a tu ritmo.

El podcast Canal Retina tiene asociado un blog que se puede visitar en [www.canalretina.org](http://www.canalretina.org). Se alojan todos los episodios en la plataforma IVOOX EN WWW.IVOOX.COM donde puedes encontrarnos tan solo con poner CANAL RETINA en el buscador. También puedes encontrarlo en la aplicación PODCAST del Iphone o en la aplicación para podcast del terminal Android. Si aún así surgen problemas, ponte en contacto con nosotros en [info@canalretina.org](mailto:info@canalretina.org).



Puedes suscribirte. Es totalmente gratis y muy sencillo. Se emitirá un programa cada mes en estos inicios. Cada episodio irá acompañado de un artículo en el blog que encontrarás en [WWW.CANALRETINA.ORG](http://WWW.CANALRETINA.ORG), donde se pueden dejar comentarios e impresiones y también felicitaciones o peticiones.

Serán vistas por todos los que visiten el blog y seguro que sirven a todos. Para hacerlo de una forma más privada, existe el correo [info@canalretina.org](mailto:info@canalretina.org).

Al término de este artículo, ya había disponibles cinco episodios en Canal Retina. El primero se dedicó a la presentación del podcast y su funcionamiento. Los cuatro restantes han tratado del ojo, las enfermedades de la retina, el II Congreso Retina Murcia y el distintivo 'Tengo Baja Visión'.

# ¿Qué hacer si te diagnostican una enfermedad de retina?



**Asociación Retina Madrid (ARM)**

**Q**ué hacer cuando nos diagnostican una enfermedad degenerativa de la retina. Las Distrofias Hereditarias de Retina (DHR) son un conjunto de patologías cuyo diagnóstico implica en muchos casos pérdida de visión progresiva, desembocando a largo plazo en ceguera.

Para afrontar dichas enfermedades se constituyó en 1988 la Asociación Retina Madrid, organización sin ánimo de lucro, integrada por los propios afectados, que trabaja desde hace más de 30 años en la atención

a dichos afectados y sus familias, dando visibilidad a la situación y dificultades que dichas patologías implican.

En el momento del diagnóstico, estas patologías suelen presentar un deterioro visual, progresivo, desembocando en la ceguera legal. Algunas de dichas dificultades son: Deterioro de la capacidad de lectura, reconocimiento de caras, problemas de movilidad. Estas situaciones precisan ciertos aprendizajes y, en su caso, asistencia técnica o de terceros para llevarlas a cabo. Entre las actividades que la Asociación lleva a cabo se encuentran el Servicio de Información y Orientación, el asesoramiento legal, la organización de actividades formativas, de ocio inclusivo, la promoción del voluntariado y la ayuda mutua, entre otras. Para acometer estas actividades, así como, para la recaudación de fondos destinados al desarrollo de proyectos de investigación, resulta obligado el compromiso de toda la sociedad.



# Cursos y ensayos clínicos



**Asociación Retina Catalunya (AARC)**

**R**etina Catalunya tomó parte en la tercera edición de la Summer School Spanish Edition, celebrada del 10 al 14 de junio en Castelldefels (Barcelona). Estas jornadas han sido organizadas por la Plataforma Malalties Minoritàries, el Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya y el Institut Català de la Salut en colaboración con EURORDIS, CIBERER, IIB Sant Pau y Rare Diseases International. En esta ocasión, la Summer School ha querido mostrar una idea general de todas las fases para el desarrollo de un medicamento a los

pacientes expertos, representantes de organizaciones de afectados e investigadores en las enfermedades raras participantes.

Por otra parte, la unidad de distrofias retinianas del Hospital de Bellvitge nos reclama la participación en dos ensayos clínicos. El laboratorio Ora Europe, Ltd. se ha puesto en contacto con el servicio de Oftalmología del Hospital de Bellvitge para realizar un ensayo clínico con terapia génica en pacientes con retinosis pigmentaria asociada a mutaciones en el gen MERTK. Referente al segundo ensayo, también han contactado con el Hospital de Bellvitge desde el Hospital de Moorfields, en Londres, para ofrecerles la participación en un ensayo clínico de terapia génica para pacientes con retinosis pigmentaria asociada al gen RPGR (ligada al X) entre 20 y 40 años. Debe tener una agudeza visual que permita una campimetría visual. No hay límite de agudeza. La diferencia entre un ojo y otro no puede ser más de 15 letras.

# Divulgación y convivencia



**Asociación Retina Comunidad Valenciana**

**L**a Asociación Retina Comunidad Valenciana sigue trabajando para que las personas afectadas y sus familias tengan la máxima atención y apoyo desde una perspectiva integral.

La psicóloga de la asociación, Carmen Milla Pérez, ofrece refuerzo psicológico durante todo el año. Por otra parte se sigue desde la asociación, el Consejo Genético. El equipo de genética del doctor

Millán viene una vez al mes a visitar a cuatro familias para poder realizar un diagnóstico genético.

## JORNADAS DE DIVULGACIÓN

Además, la asociación ha desarrollado las siguientes jornadas de divulgación:

**1. Marcha solidaria colegio Juan XXIII.** Día 1 de febrero. Para recaudar fondos para investigación y mejorar la calidad de vida de las personas con distrofias de la retina. Durante la semana del 28 al 31 de enero se hicieron actividades de concienciación.

**2. Charla en el Instituto de Biomedicina Molecular de Valencia.** 'D.H.R.: Conocerlas para curarlas'. Enrique J. de la Rosa, Investigador del CSIC en el Centro de Investigaciones Biológicas.

**3. Jornada dedicada a las Distrofias de Retina** enmarcada en el Ciclo de Jornadas de Divulgación Científico-Tecnológica sobre avances en investigación Biomédica impartidas por investigadores del IIS La Fe.: - Febrero: Importancia de la nutrición en la salud y Evaluación nutricional de pacientes con Retinosis Pigmentaria. - Abril: 'Medicamentos huérfanos y distrofias hereditarias de retina. la situación actual'.

**4. Presentación del libro 'La lectora ciega'** . Por **Paqui Ayllón**, crónica de una historia de superación a través del amor a los libros. La presentó el escritor Francisco Delgado.

**5. Presentación del libro 'Eclipse de luna'**. **María Sentandreu**, socia de Retina Valencia, presenta 'Eclipse de luna'. El título de este poemario es una metáfora de la Retinosis Pigmentaria.

## JORNADAS DE CONVIVENCIA

**1. Excursiones.** A Alcalá de la Selva, el sábado 8 de junio, y al Lago de Anna, el 20 de julio

**2. Récord de cortadores de pelo.** Campaña solidaria para hacer más visibles las ONGs.

**3. Mesa Informativa en la V Carrera Solidaria de la Facultad de Medicina** de la Universidad Miguel Hernández en San Juan de Alicante.

**4. Grupo GAM y Talleres de Mindfulness** en Alicante y Valencia para reflexionar sobre las emociones que van asociadas a las distintas etapas por las que pasa el afectado y su familia, de acuerdo con la evolución de la enfermedad y las diferentes fases del curso vital y familiar.

# Arte y sabor contra la ceguera



**Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP)**

**U**nas 350 personas asistieron a la II Gala Benéfica Arte y Sabor-Lucha contra la ceguera celebrada en Almería en el mes de octubre y organizada por la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria. Muchos vecinos acudieron a la cita en el Hotel Valle del Este de la localidad almeriense de Vera, como también nos acompañaron muchos



membros de nuestra asociación procedentes de Sevilla y representantes de la Asociación Retina Murcia (Retimur). La organizadora de la gala Isabel Oller fue la encargada de dar la bienvenida y el periodista Antonio Hermosa fue el presentador del acto.



**FARPE: Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España**

C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid. Tel. 915 320 707  
E-mail: farpe@retinosisfarpe.org Web: www.retinosisfarpe.org  
Presidente: Almudena Amaya Rubio



**Fundaluce: Fundación Lucha Contra la Ceguera**

C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid Tel. 915 320 707  
E-mail: fundaluce@retinosisfarpe.org Web: www.retinosisfarpe.org  
Presidente: Almudena Amaya Rubio



**Retina International**

Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zürich (Suiza)  
Tel.: +41 (0)44 444 10 77 Fax: +41 (0)44 444 10 70  
E-mail: cfasser@e-link.ch Web: www.retina-international.org  
Presidenta: Christina Fasser



**Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP)**

C/ Resolana, 30. Edificio ONCE C.P.: 41009 Sevilla  
Tel.: 954 370 042 / 696 804 996  
E-mail: asociacion@retinaandalucia.org Web: www.retinaandalucia.org  
Presidente: Rafael Bascón Barrera



**Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria**

Paseo Echegaray y Caballero, 76.- 2ª Planta  
Teléfono: 976 282477. Ext. 112057  
E-mail: mtmelero@gmail.com  
Presidente: José Luís Catalán Sanz



**Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Canarias (AARPCC)**

Avenida Primero de Mayo, 10 - 4º Edif. ONCE).  
35002 Las Palmas de Gran Canaria  
Tel.: 928 932 552/  
E-mail: asociacion@canariasretinosis.org - Web: www.canariasretinosis.org  
Presidente: Germán López Fuentes



**Asociación de Castilla-La Mancha de Retinosis Pigmentaria**

Centro Municipal de Asociaciones. C/ Doctor Fleming 12-2º  
02004 Albacete Tel.: 967 221 540  
E-mail: manchega@gmail.com  
Presidenta: Concepción Gómez Sáez



**Asociación Retina Madrid**

C/ Carretas, 14 - 4ª - G1 - 28012 Madrid.  
Tlf: 915216084 / Mov: 615362357  
e-mail: trabajosocial@retina.es  
web: www.retina.es  
Presidente: José María Regodón Cercas

### **Asociación Retina Castilla y León (RECyL)**

C/ Dos de Mayo, 16, Pasaje de la Marquesina (Edif. ONCE)  
47004 Valladolid Tel.: 983 394 088 Ext 117/133 Fax. 983 218 947  
E-mail: [info@retinacastillayleon.org](mailto:info@retinacastillayleon.org)  
Presidente: Alfredo Toribio García



### **ASSOCIACIÓ RETINA CATALUNYA (AARC)**

C/ Sepúlveda, 1, 3ª Planta 08015 Barcelona  
Tel. 392 381 111  
Web: [www.retinacat.org](http://www.retinacat.org)  
Correo electrónico: [info@retinacat.org](mailto:info@retinacat.org)  
Presidente: Jordi Palá Vendrell



### **Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)**

C/ Alhucemas, 44, 06360 Fuente del Maestre - Badajoz  
Tel.: 659 879 267  
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez  
E-mail: [retinosis.extremadura@hotmail.com](mailto:retinosis.extremadura@hotmail.com)



### **RETIMUR - Asociación Retina Murcia**

Centro Cultural de Churra. C/Mayor, 22  
30110 Churra. Murcia  
Tel. 672 347 282  
E-Mail: [info@retimur.org](mailto:info@retimur.org)  
Web: <http://www.retimur.org>  
Presidente: David Sánchez González



### **Retina Comunidad Valenciana**

Avda. del Oeste, 45 - 7º-J, 46001 Valencia  
Teléfono/Fax: 963 511 735 Móvil: 608 723 624  
E-mail: [info@retinacv.es](mailto:info@retinacv.es) Web: [www.retinacv.es](http://www.retinacv.es)  
Presidenta: María de la Almudena Amaya Rubio



### **Asociaciones en Latinoamérica**

Alianza Retinosis Pigmentaria Argentina  
E-mail: [alianza.RPA@gmail.com](mailto:alianza.RPA@gmail.com)  
Teléfono: +5491135785050





**Fundaluce**  
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA



**“Nuestro punto de mira  
es la investigación”**