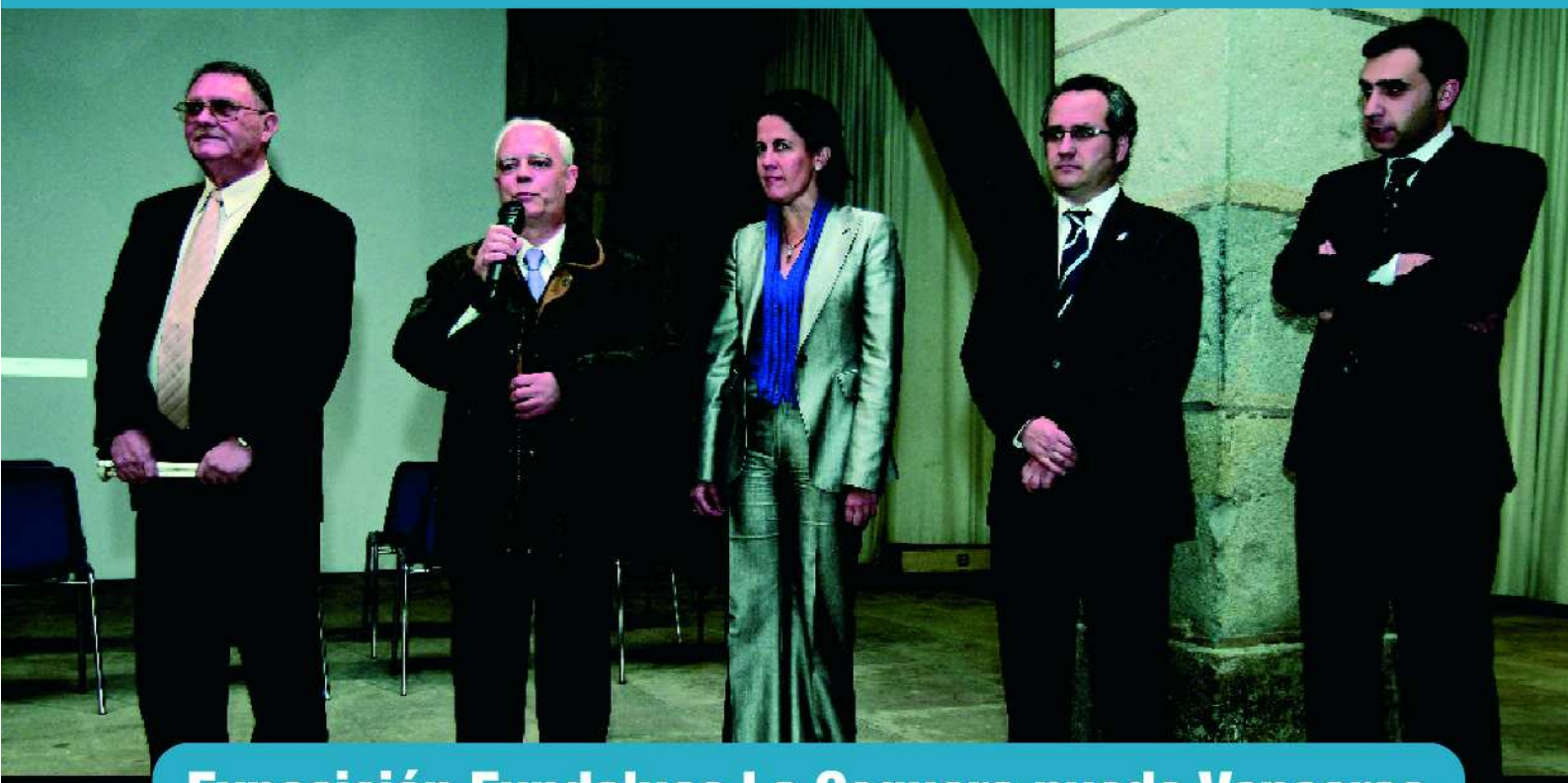
VISIÓN
LUCHA CONTRA LA CEGUERA
Nº31 • 2º SEMESTRE • DICIEMBRE 07



# Exposición Fundaluce La Ceguera puede Vencerse

## Pamplona, primera cita para visitar la exposición

De Izquierda a derecha Audifacio Reyes y Jose María Casado, patronos de FUNDALUCE, Dña. Yolanda Barcina, Alcaldesa de Pamplona, D. Carlos Pérez-Nievas, Consejero de Educación del Gobierno de Navarra y D. Javier Erquiaga, responsable de Proyectos de la Fundación Caja Navarra en la inauguración de la Exposición.

SUMARIO

**Convocatoria del I Premio Ciudad de Albacete**
Ayudas a la Investigación en Retinosis Pigmentaria

**Modelos Experimentales**
Distrofias retinianas y apoptosis inducida por el receptor P75NTR

**Bernat Soria**
Ministro de Sanidad y Consumo, presemta y prologa el libro "Retinosis Pigmentaria": preguntas y respuestas

**CERCA**
Consorcio de enfermedades Raras en Canarias

**Retinopatía Diabética**
La regulación del azúcar en sangre también afecta a la retina

**Avances Científicos**
Una posible terapia de la enfermedad de Stargardt

FARPE Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España

EDITA
**FARPE**
**Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España**
Montera 24, 4º J. 28013 Madrid - Tel./Fax: 915320707
E-mail: farpe@retinosis.org - **www.retinosis.org**

DIRIGE
José María Casado Aguilera

REDACCIÓN
Andrés Mayor Lorenzo
José María Casado Aguilera

COLABORAN EN ESTE NÚMERO
Isabel Pinilla
Jordi Monés
José M. Nieto
Mª Dolores López-Justicia
Helena Chacon
José Mª Frade
Jesús Villar
Franziska Kellermann
Manuel Rodríguez
Fausto Torío
Marisa Domínguez

CORRESPONSALES
Andalucía: A. Reyes
Aragón: M. Melero
Asturias: Salomé
Canarias: G. López
Castilla-La Mancha: C. Gómez
Castilla-León: F. Barcenilla
Catalunya: A. Espanyol
Extremadura: P. Zambrano
Galicia: R. Barral
Madrid: I. Romero
Murcia: L. Berrocal
Navarra: I. Zabalza
Valencia: P. Rodríguez

DISEÑO
www.clorofila.eu

IMPRIME
Gráficas Baraza

FOTO DE PORTADA
Antonio Olza

D.L. M. 6-1992 iSBN 84-604-1293-B

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 editor.

Boletín Informativo
subvencionado por la Secretaría del Estado de Servicios Sociales,
Familias y Discapacidad

Tirada 5000 ejemplares.
Distribución gratuita.

Coste 1€ por ejemplar.

MINISTERIO DE TRABAJO Y ASUNTOS SOCIALES
SECRETARÍA DE ESTADO DE SERVICIOS SOCIALES, FAMILIAS Y DISCAPACIDAD
DIRECCIÓN GENERAL DE COORDINACIÓN DE POLÍTICAS SECTORIALES SOBRE DISCAPACIDAD

PREMIOS
Premio José García Sicilia 1997
Premio FUNDALUCE 2002



# ÍNDICE

| | |
|---|---|
| **Editorial. Fundaluce, una Fundación para la Esperanza.** | **03** |
| **Convocatoria del I Premio Ciudad de Albacete de Ayudas a la Investigación** | **04** |
| **Gente Comprometida** | **05** |
| **Modelos experimentales de distrofias retinianas y apoptosis inducida por el receptor P75NTR** | **06** |
| **Bernat Soria, Ministro de Sanidad y Consumo, presenta y prologa el libro "Retinosis Pigmentaria": preguntas y respuestas.** | **08** |
| **Gala de entrega de Ayudas a la Investigación Fundaluce 2007** | **09** |
| **Consorcio de Enfermedades Raras en Canarias CERCA** | **10** |
| **Retinopatía diabética** | **14** |
| **Plasticidad cerebral y Retinosis Pigmentaria** | **18** |
| **Farpe forma parte de tu vida** | **20** |
| **Exposición itinerante "la ceguera puede vencerse"** | **22** |
| **Retina Internacional. Reunión del comité científico y médico de Retina Internacional** | **26** |
| **Avances científicos hacia una posible terapia de la enfermedad de Stargardt** | **30** |
| **Éxito de FARPE en el Auditorio Alfredo Kraus** | **34** |
| **Asociaciones** | **35** |
| **Compartiendo capacidades, valores e ideas** | **40** |
| **Los lectores de Visión. Los pacientes se organizan** | **42** |
| **Los libros de Visión. Retinosis Pigmentaria: preguntas y respuestas** | **43** |
| **Directorio** | **44** |

RETINA INTERNATIONAL

**FARPE representa a España en Retina Internacional**

EDITORIAL

# FUNDALUCE, UNA FUNDACIÓN PARA LA ESPERANZA



La Fundación de Lucha contra la Ceguera, nuestra FUNDALUCE, va a cumplir en el año 2008 sus primeros 10 años de existencia, con todo lo que ello supone de trabajo y esfuerzo a favor de la promoción de la investigación en enfermedades degenerativas de retina.

Pero, si el trabajo interno de la Fundación en lograr sus objetivos es importante, no lo es menos la labor necesaria para que FUNDALUCE sea conocida en el sector de las fundaciones sanitarias y de investigación y tenga el prestigio social que, sin duda, merece por su dedicación constante.

Así que, como una de las prioridades de FARPE para los próximos años, está la difusión del conocimiento de FUNDALUCE, como una Fundación que trabaja para que las personas con enfermedades degenerativas de retina que conducen a la ceguera mantengan su esperanza en las posibilidades que la investigación nos da para solucionar las dificultades producidas por aquellas.

**Es necesario, pues, que FUNDALUCE aumente su presencia social tanto en los entornos específicos del sector de la visión como en otros genéricos cercanos a la actividad social. En este sentido, nos vendrá muy bien la gira por diversas ciudades de España de la Exposición "La ceguera puede vencerse", que se ha puesto ya en marcha en Pamplona, el pasado mes de noviembre.**

En esta labor necesitamos el apoyo de todas las personas que forman nuestras Asociaciones, ya como personas afectadas ya como colaboradoras. Es positivo imaginar la fuerza que podemos llegar a tener en la promoción de las investigaciones, si tenemos grupos comprometidos en cada una de las Comunidades en las que desarrollamos nuestro trabajo asociativo.

Si queremos que FUNDALUCE sea realmente una Fundación para la esperanza, tenemos que estar convencidos de la necesidad de mantener un compromiso con esta causa, en la que nos jugamos gran parte del futuro a medio plazo.

Por otro lado, es preciso estar en buenas condiciones como Fundación de Lucha contra la Ceguera para apoyar la buena situación que, según parece, va a tener la investigación biomédica en nuestro país.

Así que, desde el compromiso que nos exige la responsabilidad de dirigir la Fundación de Lucha contra la Ceguera, os pedimos, por medio de esta nuestra revista Visión, el compromiso personal para hacer una FUNDALUCE fuerte, conocida y capaz de lograr niveles de excelencia en el logro de sus objetivos fundacionales.

## DECÍDETE A DECIR CON NOSOTROS ESTAS PALABRAS: "YO CREO EN FUNDALUCE" Y FORMA TU PROPIO EQUIPO QUE TRABAJE EN HACER REALIDAD ESTA FRASE. CADA VEZ SEREMOS MÁS, NO LO DUDES.

**José María Csado Aguilera, Director de VISIÓN.**

# CONVOCATORIA DEL I PREMIO CIUDAD DE ALBACETE DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN EN RETINOSIS PIGMENTARIA 2008

AYUNTAMIENTO DE ALBACETE

Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

El Ayuntamiento de Albacete junto con La FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA (FUNDALUCE) convoca el I Premio Ciudad de Albacete de Ayudas a la Investigación en retinosis pigmentaria año 2008 para atender a la financiación de un único Proyecto de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria por un período de dos o tres años y por un importe de 30.000 Euros (TREINTA MIL EUROS).

Las condiciones generales de la presente convocatoria son las siguientes:

En la asignación del Premio, los proyectos serán evaluados por la ANEP (Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva) y se tendrán en cuenta entre otros los siguientes criterios:

Calidad científico-técnica de la propuesta, la actividad investigadora desarrollada previamente, la cofinanciación de los proyectos por otras entidades públicas y/o privadas de reconocido prestigio, la colaboración con otros grupos de investigación nacionales y/o internaciones, el carácter multidisciplinar del proyecto investigador.

Quedan excluidos de la presente convocatoria aquellos proyectos que durante el presente año reciben financiación por parte de Fundaluce.

El plazo de presentación de solicitudes estará abierto hasta el **29 de febrero de 2008**

Las bases de la Convocatoria estarán a disposición de todas las personas interesadas en el domicilio social de

**Fundaluce, Fundación Lucha contra la Ceguera**
C/ Montera nº 24 4ºJ, 28013 Madrid
Tel/fax: 91 532 07 07.
**www.fundaluce.org fundaluce@retinosis.org**

Albacete, noviembre de 2007

# GENTE COMPROMETIDA

| DONANTE | EUROS |
|---|---|
| ANÓNIMO (CIUDAD REAL) | 10,00 € |
| ANÓNIMO (RONDA) | 20,00 € |
| ANÓNIMO | 72,50 € |
| ANTONIO MOYA MARTINEZ (MURCIA) | 48,08 € |
| ANTONIO VICO IBÁÑEZ (BARCELONA) | 50,00 € |
| ASCENSION IBÁÑEZ TORRES (MURCIA) | 60,00 € |
| CARLOS VICENTE MULET (CASTELLON) | 120,00 € |
| CRISTINA MARAÑÓN (BURGOS) | 50,00 € |
| ELISA OLGA LAGUNA GARCIA (LEON) | 300,00 € |
| ENRIQUE ALEJANDRE RUIZ (CHIPIONA) | 20,00 € |
| FELIPE PLAZA TENORIO (TOLEDO) | 180,30 € |
| FERNANDO CALVO GIL (HUESCA) | 150,25 € |
| GERARDO GARCIA MOYA (TOLEDO) | 100,00 € |
| GIANFRANCO VIGNOLA (BARCELONA) | 400,00 € |
| IGNACIO GUILLEN GUILLEN (MURCIA) | 15,00 € |
| JESUS RUIZ GÁMEZ (VALENCIA) | 140,00 € |
| JOAN HURTADO SOTO (BARCELONA) | 100,00 € |
| JORDI PÉREZ TIRADO (BARCELONA) | 60,00 € |
| JOSE ALFREDO PÉREZ ARBOLEYA (ASTURIAS) | 100,00 € |
| JOSE MANUEL ONTAÑON SANCHEZ (TENERIFE) | 100,00 € |
| JOSE PUJOLS MAS (BARCELONA) | 120,00 € |
| JOSE R. ALONSO DIAZ (OVIEDO) | 100,00 € |
| J. BAUTISTA BALLESTEROS (CIUDAD REAL) | 60,10 € |
| Loli Pérez Ascension (La Rioja) | 20,00 € |
| L. IGNACIO MEDINA MUÑOZ (ZARAGOZA) | 50,00 € |
| M. PÉREZ (CHICLANA) | 20,00 € |
| Mª CRUZ ESCUDERO ROMERO (ALMERIA) | 140,00 € |
| Mª PILAR MORA | 250,00 € |
| Mª CARMEN LOPEZ MARTINEZBURGOS) | 150,00 € |
| Mª JESUS SANTAMARIA GÓMEZ (BURGOS) | 100,00 € |
| MARIA LUZ RIVERA PEREZ (TOLEDO) | 150,25 € |
| MERCEDES Fdez. MARTINEZ (SEVILLA) | 60,10 € |
| MONTSERRAT CABALLOLL ANGRILL (BARCELONA) | 300,51 € |
| OSCAR MUÑOZ PEREZ (TOLEDO) | 15,03 € |
| PEDRO GARCIA VERA (MADRID) | 30,00 € |
| PERE ESPELT VIÑAS (GIRONA) | 50,00 € |
| PILAR FUSTER CAMPS (ALICANTE) | 2.000,00 € |
| RAFAEL CANTON GARCIA-VIDAL (MADRID) | 30,05 € |
| SECUNDINA SAN MILLÁN GARCIA (LEÓN) | 20,00 € |
| SILVIA FERRANDO MARTINEZ (BARCELONA) | 30,05 € |
| TERESA ULLDEMOLINS LLOP (TARRAGONA) | 144,24 € |
| TOMAS CRIADO BALLESTEROS (OVIEDO) | 50,00 € |
| TOMAS RIPA MEDRANO (MADRID) | 150,25 € |
| **TOTAL** | **6.136,71 €** |

Durante el período comprendido entre los días 1 de Abril a 31 de Octubre de 2007, Fundaluce ha recibido donativos particulares y algunas de las Asociaciones miembros pertenecientes a FARPE, ascendiendo a un total de **26.236,71 euros**.

Los donativos privados ascienden a un total de **6.136,71 euros**.

En cuanto a las Asociaciones pertenecientes a FARPE, los donativos ascendieron a **20.100,00 euros**, detallando a continuación los importes donados cada una de ellas:

| |
|---|
| **Retina Comunidad Valenciana**<br>**12.000 €** |
| **Asoc. Afectats RP. de Catalunya**<br>**6.000 €** |
| **Asoc. Retina Navarra**<br>**600 €** |
| **Asoc. RP. de Canarias**<br>**1.500 €** |

**Desde aquí animamos al resto de las Asociaciones miembros para que colaboren con Fundaluce con sus donativos.**

**GRACIAS A TODOS**
**POR VUESTRO ESFUERZO**

# MODELOS EXPERIMENTALES DE DISTROFIAS RETINIANAS Y APOPTOSIS INDUCIDA POR EL RECEPTOR P75NTR

JOSÉ MARÍA FRADE
INSTITUTO CAJAL (CSIC)

**El uso de modelos experimentales con animales que reproducen las patologías humanas facilita el conocimiento de sus causas así como el desarrollo de terapias para atajarlas. Para el estudio de las distrofias de retina los modelos experimentales más empleados son los ratones Rd (que presentan diferentes mutaciones en proteínas clave para la función de los fotorreceptores) y las ratas RCS (que presentan un defecto en la capacidad fagocítica del epitelio pigmentario, lo que se traduce en la muerte por apoptosis de los fotorreceptores y la pérdida de la función retiniana). Otro modelo también empleado para el estudio experimental de las distrofias de retina se caracteriza por someter a ratas o ratones a condiciones de luz intensa. Este tratamiento induce la degeneración de los fotorreceptores al cabo de 24-48 horas, con mayor afección en los animales albinos.**

Una constante en todos los modelos animales mencionados es la presencia del receptor de neurotrofinas p75 (p75NTR) en la retina de los animales afectados (Harada y cols., 2000; Sheedlo y cols., 2002; Srinivasan y cols., 2004; Nakamura y cols., 2005) (ver Figura 1). Este receptor suele expresarse en situaciones de estrés celular y puede inducir apoptosis cuando es activado por el factor de crecimiento nervioso NGF o su forma precursora (proNGF), por lo que es un claro candidato para mediar la degeneración de los fotorreceptores en dichos modelos experimentales.

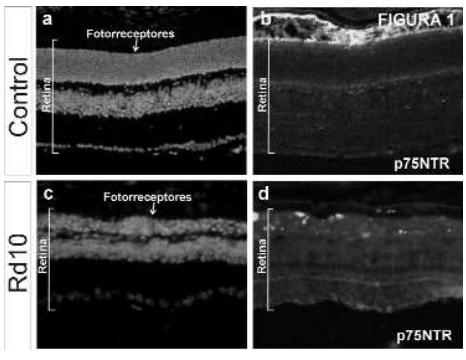


FIGURA 1

Otra característica invariable de todos los modelos animales de distrofia retiniana analizados hasta la fecha es la movilización de un tipo de células no neuronales residentes en el sistema nervioso central, las denominadas células microgliales (Ver Figura 2). Estas células se encuentran inactivas en la retina normal, pero durante el desarrollo de la distrofia retiniana éstas se desplazan a las regiones donde se produce la degeneración neuronal y se encargan de retirar los restos de las neuronas muertas. Aunque hasta hace unos años se pensaba que la única función de estas células era la de eliminar los restos celulares, cada vez existen más evidencias de que las células de la microglía pueden inducir la muerte neuronal por sí mismas. En este contexto, hoy sabemos que las células microgliales son capaces de expresar proNGF, de manera que estas células podrían estar involucradas en la inducción de apoptosis mediada por el receptor p75NTR en los modelos experimentales de distrofia retiniana. La cuestión es determinar el grado de participación de proNGF y p75NTR en la muerte de los fotorreceptores observada en estos modelos animales.

En este punto existen diferencias según se trate de un modelo experimental u otro. En las ratas RCS y en los ratones y ratas sometidos a luz intensa existen evidencias que sugieren la participación de p75NTR y de proNGF en la degeneración de los fotorreceptores. Así, el bloqueo del receptor p75NTR tras la inyección de anticuerpos específicos de esta molécula en el cuerpo vítreo reduce significativamente el proceso degenerativo retinia-

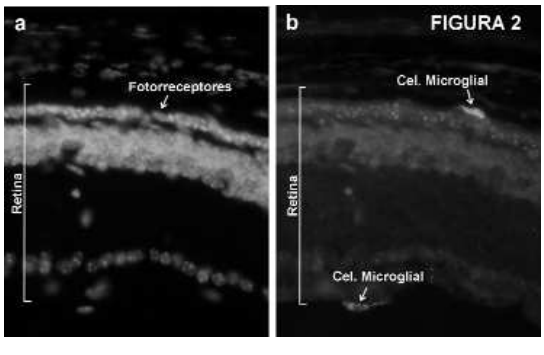


FIGURA 2

no en las ratas RCS (Harada y cols., 2000). Asimismo, la presencia de mutaciones en el gen de p75NTR supone la reducción de la apoptosis en los fotorreceptores de una cepa de ratones albinos sometidos a luz intensa (Rohrer y cols., 2003). Tanto NGF como su forma precursora proNGF se detectan en estos modelos animales de distrofia retiniana. Así, el tratamiento con luz intensa provoca la producción de NGF por parte de las células de microglía en ratas albinas sometidas a luz intensa (Harada y cols., 2002) y la retina de las ratas RCS muestran elevados niveles de proNGF (Srinivasan y cols., 2004). Aunque aún no se dispone de evidencias probatorias de que proNGF pueda causar la muerte de los fotorreceptores en estos modelos experimentales in vivo, los datos obtenidos in vitro por Srinivasan y cols. (2004) demuestran que una línea celular con características de fotorreceptor muere por apoptosis al ser tratada con proNGF.

A diferencia de lo observado en las ratas RCS y en los ratones y ratas sometidas a luz intensa, la degeneración de los fotorreceptores en los ratones Rd no parece estar mediada por proNGF/p75NTR. En primer lugar, pese a detectarse la presencia de p75NTR en la retina de los ratones Rd, la mutación del gen codificante de p75NTR no es capaz de inhibir el proceso degenerativo de los fotoreceptores en estos ratones (Nakamura y cols., 2005). Por otro lado, en nuestro laboratorio no hemos podido detectar la presencia de proNGF en las retinas de ratones Rd10, lo cual indicaría que la degeneración de los fotorreceptores en estos modelos experimentales sería independiente de la ruta de señalización inducida por esta molécula a través de p75NTR.

**¿Qué mecanismo podría inducir la muerte de los fotorreceptores en los ratones Rd en ausencia de proNGF?** Obviamente, esta pregunta hoy por hoy es de difícil respuesta. No obstante, es posible encontrar evidencias en la literatura científica de la existencia de mecanismos alternativos implicados en la degeneración de los fotorreceptores de los ratones Rd en los que la microglía podría jugar también un papel importante. Por ejemplo, algunos autores han mostrado que la molécula inductora de apoptosis denominada factor de necrosis tumoral-a, producida por las células microgliales, podría participar en la degeneración retiniana observada en los ratones Rd (Zeng y cols., 2005).

**Llegados a este punto, una cuestión importante es cómo trasladar la información obtenida en los modelos experimentales animales a la degeneración de los fotorreceptores en las distrofias retinianas humanas.** Aunque estamos lejos aún de entender los mecanismos últimos involucrados en la degeneración retiniana observada en estas patologías, es importante destacar que la retina humana normal expresa también el receptor p75NTR (Dimaras y cols, 2006). Hoy por hoy no podemos más que especular si p75NTR podría jugar un papel similar al observado en algunos modelos animales, pero obviamente cabe la posibilidad de que esto sea así al menos en algunas de las múltiples situaciones patológicas que conducen a la distrofia de retina en humanos. Merece la pena investigarlo cuanto antes.

**Agradecimientos: Estos trabajos han sido financiados por FUNDALUCE y la Fundación "La Caixa" (BM05-71-0).**

**Referencias**

1. Dimaras y cols. (2006) Loss of p75NTR neurotrophin receptor expression accompanies malignant progression to human and murine retinoblastoma. Molecular Carcinogenesis 45: 333-343.
2. Harada y cols. (2000) Modification of glial-neuronal cell interactions prevents photoreceptor apoptosis during light-induced retinal degeneration. Neuron 26: 533-541.
3. Harada y cols. (2002) Microglia-Müller glia cell interactions control neurotrophic factor production during light-induced retinal degeneration. Journal of Neuroscience 22: 9228-9236.
4. Nakamura y cols. (2005) Effect of p75NTR on the regulation of photoreceptor apoptosis in the rd mouse. Molecular Vision 11: 1229-1235.
5. Rohrer y cols. (2003) Lack of p75NTR receptor does not protect photoreceptors from light-induced cell death. Experimental Eye Research 76: 125-129.
6. Sheedlo y cols. (2002) Expression of p75NTR in photoreceptor cells of dystrophic rat retinas. Molecular Brain Research 103: 71-79.
7. Srinivasan y cols. (2004) Microglia-derived pronerve growth factor promotes photoreceptor cell death via p75NTR neurotrophin receptor. Journal of Biological Chemistry 279: 41839-41845.
8. Zeng y cols. (2005) Identification of sequential events and factors associated with microglial activation, migration, and cytotoxicity in retinal degeneration in rd mice. Investigative Ophthalmology and Visual Sciences 46: 2992-2999.

# BERNAT SORIA, MINISTRO DE SANIDAD Y CONSUMO, PRESENTA Y PROLOGA EL LIBRO "RETINOSIS PIGMENTARIA: PREGUNTAS Y RESPUESTAS"

**Eduardo Fernández, Director de la cátedra de investigación en Retinosis Pigmentaria en la Universidad Miguel Hernández de Elche, presentó el pasado 29 de octubre en el Ateneo de Madrid, el libro "Retinosis Pigmentaria: preguntas y respuestas", manual que recopila, como su nombre indica, las preguntas y respuestas más frecuentes sobre las enfermedades degenerativas de la retina.**

La retinosis pigmentaria, a pesar de que afecta a más de quince mil personas en España, estimándose en 60.000 los portadores de mutaciones y por tanto, posibles transmisores, es una enfermedad desconocida en nuestra sociedad, incluso para muchos pacientes que comienzan a tener los primeros síntomas. Así lo indicó en la presentación Bernat Soria, Ministro de Sanidad y Consumo, quien aseguró que para intentar paliar este desconocimiento son determinantes publicaciones como ésta para tener un mayor conocimiento de la enfermedad y un diagnóstico precoz.

Eduardo Fernández, Director de la cátedra de investigación en Retinosis Pigmentaria "Bidons Egara", en la Universidad Miguel Hernández de Elche, coordinador del proyecto, añadió que es importante la edición de este manual, que va dirigido principalmente a los afectados y también a familiares, cuidadores y profesionales de la salud, a los que agradeció la colaboración prestada para la consecución del proyecto. En especial citó a la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria (FARPE), así como otras organizaciones que trabajan en la divulgación de la enfermedad y apoyo a los afectados y sus familias.

El objetivo, como indicó en la presentación, es ayudarles a comprender este diagnóstico, a convivir con él y a utilizar todos los recursos que existen para tener una mejor calidad de vida y la autonomía de los afectados.
LA ONCE, General Óptica y la Fundación Vodafone España, colaboran en el texto que se distribuirá de forma gratuita.




De izquierda a derecha, D. Joaquín López, Presidente de la Cátedra de Investigación en Retinosis Pigmentaria, D. Benito del Castillo, Decano de la Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid, D. Bernat Soria, Ministro de Sanidad y Consumo, D. Ángel R. Sánchez, Director General de la ONCE, D. Alberto García Romero, Presidente del Colegio de Farmacéuticos de Madrid.

# GALA DE ENTREGA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN FUNDALUCE 2007



## FUNDALUCE RINDE HOMENAJE A ANTONIO GÓMEZ IBÁÑEZ POR SU TRAYECTORIA EN PRO DE LA LUCHA CONTRA LA RETINOSIS

La ciudad de Valencia y la Asociación Retina Comunidad Valenciana acogió el 15 de junio de 2007 la Gala de Entrega de Ayudas a la Investigación FUNDALUCE 2007 donde se hizo entrega de las ayudas de investigación a la Dra. Roser Glez.-Duarte, Catedrática de Genética de la Universidad de Barcelona ganadora de la convocatoria correspondiente por valor de 30.000,00 euros.

El acontecimiento nos permitió también reconocer la labor que desde su tierra natal, La Mancha, D. Antonio Gómez Ibáñez lleva haciendo en pro de la lucha contra la retinosis y contra la ceguera.

José María Casado Aguilera, presidente de FUNDALUCE le entregó una placa conmemorativa y agradeció públicamente el trabajo y dedicación de toda una vida a la lucha contra la retinosis como ha sido y es la de Antonio Gómez Ibáñez.

Contamos con la presencia de miembros del Comité de Expertos de FARPE (Federación de Asociaciones de Retina de Epaña) y otros investigadores como la Dra. Elena Vecino Cordero, Isabel Pinilla Lozano y el Dr. José María Millán, los cuales junto a la premiada no pusieron al día de las investigaciones sobre retinosis pigmentaria.

Por parte de la Consellería de Sanidad del Gobierno Valenciano nos acompañó D. Daniel Pablo, Director Territorial de Sanidad mostrando su apoyo al trabajo que las asociaciones hacen a favor de la calidad de vida de los pacientes.

**El esfuerzo de la Asociación Retina Comunidad Valenciana por conseguir fondos para investigación se materializó en la entrega de 12000,00 euros a la tesorería de FUNDALUCE, animando su presidenta, Dña. Almudena Amaya Rubio a todos los presentes a seguir colaborando con la asociación y superar en 2008 los logros conseguidos.**

**También hay que destacar la estupenda acogida de nuestros anfitriones, la Delegación Territorial de la ONCE en la Comunidad Valenciana con su Delegado al frente D. José Manuel Pichel y acompañado por D. Emilio Silvestre del Consejo Territorial y Dña. Yolanda Martín, Directora General de relaciones con las asociaciones del Consejo General de la ONCE.**

**MANCHEGO**

**Dice que nadie se la da con queso**
**y al pan le llama pan y vino al vino.**
**Con andalias y alforja hace el camino**
**garrota, mano recia y tente tieso.**

**Para cada refrán guarda un suceso.**
**Su ley, la Providencia y el destino.**
**Se expresa en castellano y en ladino**
**y habla de amores con caricia y beso.**

**Trata de igual al noble y al mendigo**
**y hace del día un paso y una meta**
**para el hombre que a solas va consigo.**

**La extensa Mancha es su pasión secreta**
**y, alma fiel a los suyos y al amigo,**
**por Aldonza y Conchita fue poeta.**

Fausto Torío García
Homenaje a Antonio Gómez Ibáñez,
siempre amigo.

# CONSORCIO DE ENFERMEDADES RARAS EN CANARIAS CERCA

**El Consorcio de Enfermedades Raras en Canarias (CERCA) pretende ser una red de cooperación publica-privada muldisciplinar en la que participan instituciones financieras, empresas de biotecnología, investigadores clínicos y básicos del Servicio Canario de Salud y organizaciones regionales y nacionales de pacientes cuya estructura de colaboración estará diseñada para acelerar la investigación clínica y mejorar la atención sanitaria a los individuos afectados por enfermedades raras.**

**CERCA**

Nace como respuesta al interés por explorar un abordaje público-privado para el tratamiento de enfermedades raras con relevancia social y con capacidad científico-tecnológica a nivel regional para impulsar este proyecto.

**MISIÓN**

**CERCA** facilitará la investigación clínica traslacional en enfermedades raras a través de:
la realización de ensayos clínicos en pacientes afectos;
descubrimiento de nuevas dianas terapéuticas;
formación de investigadores clínicos en investigación de enfermedades raras;
facilitar el acceso a la información sobre enfermedades raras a investigadores clínicos y básicos, a médicos, a pacientes y a la sociedad en general.

**OBJETIVOS**

**CERCA** servirá de diferente e impartes maneras a la población:
desarrollando y mejorando el acceso a servicios diagnósticos especializados;
realizando estudios observacionales en los individuos afectados por determinadas enfermedades raras y a sus familiares a través de la red de hospitales públicos y centros de salud del SCS;
realizando estudios de investigación celular, molecular y genética dirigidos a la búsqueda de soluciones terapéuticas curativas o reparadoras;
realizando un registro y almacenamiento de datos clínicos de los pacientes de Canarias en una gran base de datos centralizada;
coleccionando y almacenando de forma confidencial muestras sanguíneas y de ADN de pacientes afectos con enfermedades raras para su continua valoración dependiendo de las investigaciones que se realizan a nivel mundial en este tipo de enfermedades;
realización de ensayos clínicos en fase I y fase II para comprobar la eficacia de agentes terapéuticos nuevos en el tratamiento de individuos con enfermedades raras;
proporcionando entrenamiento especializado para investigadores clínicos en el cuidado de pacientes con enfermedades raras;
proporcionando material educativo e información especializada relacionada con enfermedades raras a investigadores, clínicos, pacientes y al público en general.

**EL CONSORCIO DE ENFERMEDADES RARAS EN CANARIAS Y LA RETINOSIS PIGMENTARIA**

**La Retinosis Pigmentaria (RP)** no se trata de una enfermedad única, sino que es un conjunto de enfermedades oculares de carácter degenerativo, genético y hereditario cuya consecuencia es una gran disminución de la visión debido a la muerte progresiva de las células oculares de la retina denominadas "fotorreceptores", produciendo ceguera parcial o total. El fotorreceptor es la célula responsable de captar la luz y es la primera neurona de la vía visual y la célula más abundante de la retina. Se estima que cada ojo contiene alrededor de 125 millones de fotorreceptores, que básicamente se subdividen en bastones y conos, células nerviosas finas, alargadas y con una función específica: la fototransducción.
En la retina humana existen alrededor de 120 millones de **bastones** encargados de la visión nocturna y en blanco y negro. En la retina periférica, el bastón es el fotorreceptor predominante. Gracias a los bastones, por ejemplo, podemos ver como un objeto se nos acerca cuando se nos ha lanzado desde un lado.
Los conos son los encargados de la visión diurna

y en color. Tenemos entre 3 y 10 millones de conos por ojo, y se subdividen de acuerdo con el fotopigmento que portan, en rojos, verdes y azules. Los conos son los que determinan la agudeza visual.
Como enfermedad **degenerativa**, la pérdida de la capacidad visual es progresiva, reduciéndose tanto el campo visual como la agudeza visual y, aunque el proceso degenerativo puede ralentizarse, esta pérdida de visión suele ser continua, aunque no todas las formas de RP conducen a la misma pérdida visual.

**ESTADO ACTUAL DEL TRATAMIENTO DE LA RP Y PERSPECTIVAS DE FUTURO**

En la actualidad, no existe ningún tratamiento que remedie la RP. La mayoría de las investigaciones actuales siguen estando dirigidas a solucionar el problema de la pérdida de visión y de campo visual. Dada la relevancia del factor hereditario en la transmisión de la RP, se recomienda cuando se detecta que todos los miembros de la familia se sometan a un estudio oftalmológico, electro fisiológico y genético a fin de determinar las posibilidades de transmisión y el tipo de herencia si se diera el caso.

**La esperanza de curación de los enfermos que sufren retinosis pigmentaria está en la investigación. El abordaje público-privado impulsado por Genetrix, aprovechando la experiencia piloto de CERCA y con el apoyo del colectivo de pacientes y familiares que sufren dicha enfermedad, pretende que la Retinosis Pigmentaria deje de ser una enfermedad "degenerativa" e "incurable".**

**CAPACIDADES REGIONALES PARA LA INVESTIGACIÓN EN RETINOSIS PIGMENTARIA**

**Instituciones Científico-Sanitarias e Investigadores Clínicos y Básicos**

***Hospital Universitario Dr. Negrín de Las Palmas de Gran Canaria***
Servicio de Oftalmología (Dr. Carlos Piñana)

***Hospital Universitario Materno-Insular de Las Palmas de Gran Canaria***
Servicio de Oftalmología (Dr. Pedro Vals de Quintana). **Cuenta con un registro y estudio genético de 40 familias con RP**.

Servicio de Genética (Dr. Alfredo Santana)

***Hospital Universitario NS de Candelaria de Santa Cruz de Tenerife***
Servicio de Oftalmología (Dr. Pedro Abreu)

División de Epidemiología Clínica y Genética de la Unidad de Investigación (Dra. Lina Pérez Méndez)
***Hospital Universitario de Canarias***

Servicio de Oftalmología (Dr. Miguel A. Serrano)

**Instalaciones Científico-Tecnológicas**

***Unidad de Investigación, Hospital Universitario Dr. Negrín***

***Unidad de Investigación, Hospital Universitario Materno-Insular***

***Unidad de Investigación, Hospital Universitario NS de Candelaria***

**Centros de Apoyo**

***Centros de Salud, Servicio Canario de Salud***

**Organizaciones de Apoyo**

***Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Canarias (Primero de Mayo, 10; 35002 Las Palmas de GC; tlfno. 928-431411)***

***Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español (e-mail: farpe@retinosis.org) y Fundación Lucha contra la Ceguera (e-mail: fundaluce@retinosis.org), ambas en C/ Montera, 24, 4º J, 28013 Madrid, con teléfono y fax 915320707.***

DESDE EL CONSORCIO DE ENFERMEDADES RARAS DE CANARIAS SE PROPONE LA RETINOSIS PIGMENTARIA COMO UNA PATOLOGÍA DE ABORDAJE DESDE LA MISIÓN Y OBJETIVOS DEL CONSORCIO Y CON EL APOYO DE LA ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE CANARIAS Y EL GOBIERNO CANARIO SERÁ UNA REALIDAD DE LOS PRÓXIMOS TIEMPOS.

# LA RETINOPATIA DIABÉTICA

DR. JORDI MONÉS
CENTRO MEDICO TEKNON, BARCELONA



La diabetes es una enfermedad que puede afectar a muchos órganos del cuerpo debido a una alteración de la capacidad de regular los niveles de azúcar en sangre. A la larga se puede producir un daño en los vasos sanguíneos más pequeños de diferentes órganos del cuerpo, como los ojos, los riñones, el corazón, etc. La retina es particularmente sensible a este proceso.

Existen dos causas principales de pérdida de visión por la retinopatía diabética: el edema macular diabético y las complicaciones de la retinopatía diabética proliferativa, como los desprendimientos de retina traccionales, las hemorragias masivas, etc.

**EDEMA MACULAR DIABETICO**

Los pequeños vasos (que en circunstancias normales son estancos y sirven para el intercambio de nutrientes y oxígeno) cuando se afectan por la enfermedad y sufren deformidades y microaneurismas pueden dejar escapar fluido, acumulándose en la parte más central de la retina, la mácula, como si fuera una esponja, encharcándola y engrosándola, causando emborronamiento y pérdida de visión central. A esta afectación se le denomina edema macular diabético, y es una causa muy frecuente de pérdida de visión.

El edema diabético no conlleva el riesgo de pérdida total de la visión pero si puede acabar en una disminución muy importante e irreversible de la visión central, la visión fina, la que permite leer, reconocer las caras, ver los detalles de las cosas. Si se deja sin tratamiento, el edema macular diabético puede con el tiempo dañar las capas de la retina permanentemente. Para detener el escape de fluido y el encharcamiento de la retina se puede aplicar de forma muy precisa impactos de fotocoa-

gulación con láser en los microaneurismas. En muchas ocasiones el tratamiento con fotocoagulación láser puede no ser suficiente o eficaz y en este caso la inyección intravítrea de corticoides se ha demostrado muy beneficiosa para reducir el engrosamiento macular y en muchos casos conseguirse una cierta recuperación de la visión. Recientemente, la aparición de los fármacos antiangiogénicos, también mediante inyección intravítrea, han aportado efectos beneficiosos en algunas formas de edema macular diabético. Normalmente estos tratamientos tienen que realizarse repetidamente en el tiempo ya que la enfermedad tiende a la recurrencia. Durante el seguimiento se realizan pruebas complementarias para evaluar la eficacia y la duración del efecto de los tratamientos. Destaca últimamente el uso de la tomografía óptica de coherencia, especialmente con la última tecnología en tres dimensiones, que nos permiten visualizar la retina en "cortes" microscópicos y analizar los cambios de volumen del encharcamiento. De esta forma se puede precisar más precozmente los primeros cambios patológicos, que de otra forma nos pasarían inadvertidos.

**Edema macular diabético traccional**

Existen variantes del edema diabético en las que se producen engrosamientos y adherencias en superficie de la retina, produciéndose una especie de celofán que se contrae y puede arrugar y deformar la fina arquitectura de la misma, con la consiguiente pérdida de visión. Estos casos son candidatos a cirugía intraocular con vitrectomía y liberación de estas tracciones y adherencias, ya que los fármacos por si solos no serían capaces de restaurar la forma y grosor normal de la retina.

## RETINOPATIA DIABETICA PROLIFERATIVA

En los estadios precoces de la enfermedad de la retinopatía diabética se producen deformidades en forma de dilataciones microscópicas en los vasos sanguíneos de la retina, denominados microaneurismas, y aparecen pequeñas hemorragias. Llamamos a esta fase como "no proliferativa". Hay varios estadios desde la retinopatía NO proliferativa leve hasta la retinopatía proliferativa de alto riesgo. Esta última es la que conlleva un riesgo alto de pérdida muy grave de la visión, en muchas ocasiones irreversible sobretodo si no se actúa a tiempo. Es muy importante vigilar la evolución de los cambios de la retina para evitar que la retinopatía progrese hasta las formas graves proliferativas. Los hallazgos en fondo de ojo en los diferentes estadios de la enfermedad permiten hacer una estimación del riesgo y poder programar la periodicidad de los controles y en que momento deben empezar los tratamientos para prevenir el riesgo de pérdida visual.

A medida que la retinopatía progresa unos vasos anormales sanguíneos pueden crecer por fuera y por encima de la superficie de la retina. Por ello se denomina a esta fase, retinopatía proliferativa, por la aparición de estos vasos anormales diferentes a los propios de la retina. Estos vasos anormales son anárquicos, inmaduros, y tienen un alto riesgo de provocar la ceguera a través de hemorragias intraoculares severas y desprendimientos de retina complicados, asociadas a proliferaciones anormales de tejido fibroso que se adhiere a la retina, la tracciona, y finalmente la desprende. Para evitar llegar a estos extremos se requieren tratamientos preventivos con fotocoagulación láser intensa y amplia en las zonas de la retina periférica y zonas más enfermas. Este tratamiento es preciso realizarlo antes de llegar a las fase de retinopatía proliferativa, pero cuando ya se prevé que su llegada es muy probable.

En la enfermedad avanzada va a ser necesario en muchos casos la intervención quirúrgica mediante vitrectomía para eliminar la sangre intraocular, reparar un desprendimiento de retina o liberar las tracciones producidas por el tejido aberrante que crece en la superficie de la retina y la desprende. En la vitrectomía se utilizan instrumentos quirúrgicos microscópicos intraoculares como microtijeras, micropinzas, microaspiradores, microiluminadores, microfotocoaguladores, etc. que se introducen en el ojo por unas entradas muy pequeñas. De esta forma pueden repararse desprendimientos traccionales de la retina, eliminar hemorragias densas y organizadas, hacer micropelado de las membranas superficiales que deforman la mácula y realizar la fotocoagulación necesaria para romper el círculo vicioso.

## ULTIMOS AVANCES

Recientemente los avances en los instrumentales quirúrgicos no permiten realizar estas cirugías con

instrumentos aún muchos más finos y mediante entradas aún más pequeñas, disminuyendo la inflamación y las molestias postoperatorias, siendo lo que se conoce vitrectomía 25 o 23 g (gauges), haciendo referencia al calibre de los instrumentos, más delgados que los convencionales de 20 gauges.

Estas cirugías, muchas de ellas complicadas, se asocian frecuentemente a sangrados difíciles de controlar durante la cirugía y que pueden dificultar y comprometer incluso el éxito de la misma. La aparición de los recientes fármacos antiangiogénicos, bevacizumab y ranibizumab, ha supuesto una mejora radical de este riesgo. La inyección de los mismos una semana antes de la cirugía provoca una regresión temporal muy marcada de los vasos sanguíneos anormales, facilitando de forma muy marcada la realización de la cirugía y proporcionando tiempo para que el efecto de la fotocoagulación tenga lugar. También han aparecido nuevos instrumentos para fotocoagulación semiautomáticos, donde al paciente le reducimos el dolor, las molestias y la duración de las sesiones de láser, consiguiendo los mismos beneficios que con las sesiones largas, fatigantes y dolorosas en muchos casos.

Actualmente existe una investigación muy intensa en el desarrollo de nuevos fármacos para un mayor control de la enfermedad ocular. Estamos muy a punto, por ejemplo, de poder disponer de corticoides más refinados y más potentes para uso intraocular. Algunos de ellos se inyectarán asociados a pequeños polímeros de degradación lenta, con lo que se conseguirán efectos más duraderos. Se inyectarán pequeñísimos fragmentos de material, como por ejemplo un pequeño cilindro del calibre de la luz de una aguja muy fina, que se depositará en la periferia de la retina e irá degradándose lentamente, liberando de esta manera fármaco de forma continua y sostenida.

Afortunadamente el pronóstico de los pacientes diabéticos ha cambiado radicalmente al que era hace unos años. La retinopatía diabética sin control puede ser una enfermedad terrible, y si bien actualmente podemos rescatar casos muy extremos, es preciso evitar llegar a estadios avanzados. Con control metabólico por parte del endocrinólogo de la diabetes y de factores de riesgo asociados como la hipertensión, las alteraciones del colesterol y triglicéridos, el tabaquismo, el sedentarismo, y con seguimiento periódico y actuaciones terapéuticas a tiempo el riesgo disminuye de forma radical. La diabetes es generosa y responde favorablemente si durante años la enfermedad se ha cuidado, pero no perdona si no ha sido el caso.

Por ello no solamente es importante el diagnóstico precoz de la retinopatía diabética sino la constancia de seguir una vigilancia periódica con el oftalmólogo retinólogo, que será más o menos frecuente según la severidad y estadio de la enfermedad, y no abandonar el control estricto de todos los parámetros metabólicos generales. La constancia, más que nunca, tiene recompensa.

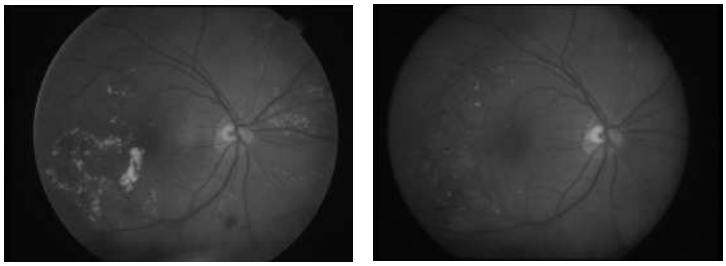


Fig 1: Retinografía del fondo de ojo: Desaparición de los exudados duros amarillentos en edema macular diabético tras fotocoagulación focal de los microaneurismas

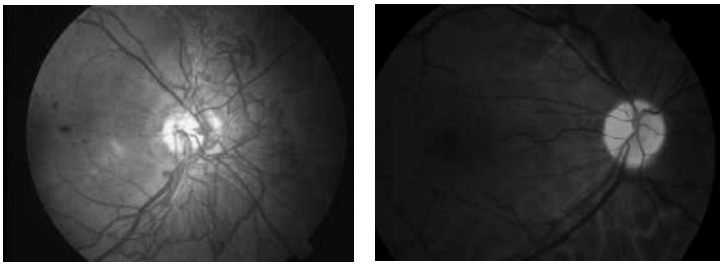


Fig 2: Retinopatia diabética proliferativa de alto riesgo. En nervio óptico se aprecia la proliferación de una red muy extensa de neovasos anormales, con alto riesgo de sangrado y desprendimiento de la retina. Comparese con el aspecto de un ojo normal.

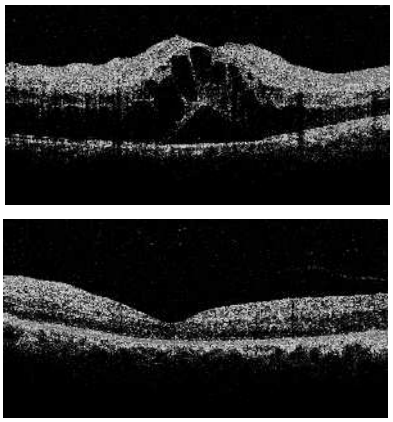


Fig 3: Tomografia óptica de coherencia que muestra un engrosamiento marcado y presencia de quistes intrarretinianos en paciente diabético juvenil. Dos meses después de la inyección intravitrea de triammcinolona, y tras más panfotocoagulación periférica complementaria, se ha resuelto el edema y la visión ha mejorado notablemente de 20/125 a 20/32.

# CAMPAÑA DE AYUDA EN NAVIDAD

ESTAS NAVIDADES LUCHA CONTRA LA CEGUERA
FELICITANDO CON NUESTRA POSTALES




## 10 Postales x 6 Euros

**+gastos de envío**

ESTAS NAVIDADES TÚ TAMBIÉN PUEDES LUCHAR CONTRA LA RETINOSIS

PIDE YA TUS POSTALES Y CON CADA FELICITACIÓN QUE ENVÍES A TUS SERES QUERIDOS ESTARÁS AYUDANDO A QUE PODAMOS VOLVER A VER, NO PERDAMOS DEL TODO LA VISTA O QUE NO LA PIERDAN NUESTROS HIJOS E HIJAS.

LLAMA AL **984 193 765** Ó ENVÍANOS UN EMAIL A **fundaluce@retinosis.org**

TODO EL DINERO RECAUDADO SE DESTINARÁ A LA FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

**www.fundaluce.org**

# ¡¡RESERVA TUS POSTALES YA!!

# PLASTICIDAD CEREBRAL Y RETINOSIS PIGMENTARIA

DRA. M. DOLORES LÓPEZ-JUSTICIA / HELENA CHACÓN LÓPEZ
DEPARTAMENTO DE PSICOLOGÍA EVOLUTIVA Y EDUCACIÓN
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN. UNIVERSIDAD DE GRANADA.

**DESDE HACE ALGUNOS AÑOS, DISTINTAS INVESTIGACIONES ESTÁN PONIENDO DE RELIEVE QUE LA PLASTICIDAD DEL CEREBRO HUMANO ES UN PROCESO GRADUAL PRESENTE A LO LARGO DE TODO EL CICLO VITAL (AGUILAR, 2005). ESTE PUNTO DE VISTA CONTRADICE LAS AFIRMACIONES MANTENIDAS A LO LARGO DE LOS ÚLTIMOS CIEN AÑOS. CIERTAMENTE, PARECE QUE LA PLASTICIDAD ES MAYOR Y MÁS EFICIENTE EN LA INFANCIA, PERO TAMBIÉN SE PRODUCE A LO LARGO DE TODA LA VIDA, DE HECHO, EN DIFERENTES ESTUDIOS APARECEN DATOS QUE SEÑALAN QUE ES POSIBLE QUE DISTINTAS ESTRUCTURAS CEREBRALES AFECTADAS POR LESIONES O ACCIDENTES CEREBRALES SE RESTAUREN, GRACIAS A LA PLASTICIDAD GUIADA POR ESTIMULACIÓN SISTEMÁTICA.**

**Introducción**

La plasticidad (aunque el término más adecuado en este caso es el de neuroplasticidad) se define como la capacidad del sistema nervioso de modificar sus conexiones, con base en la experiencia sensorio-motora derivada de su interacción con el medio ambiente (Gispen, 1993); lo que apoya la hipótesis de que la plasticidad depende del uso y, por tanto, de la actividad (Redolat y Carrasco, 1998). Al igual que un ambiente rico en estímulos y el entrenamiento mejoran la plasticidad, el estrés, por el contrario, parece que la disminuye o contribuye a déficit de la capacidad funcional en determinadas estructuras cerebrales, como el hipocampo.

Los procesos de plasticidad se dividen en dos grandes categorías: 1) la plasticidad a espera de la experiencia y 2) la plasticidad dependiente de la experiencia. En la primera categoría, los procesos de plasticidad se limitan a periodos de máxima susceptibilidad durante el desarrollo, a diversas variables ambientales que determinan la selección del patrón de organización del sistema nervioso. Por otro lado, la segunda categoría se refiere a cambios plásticos que pueden ocurrir durante toda la vida y que son responsables del aprendizaje y de la memoria, así como de la reorganización inducida por lesiones, o pérdida de receptores sensoriales.

Los fenómenos plásticos se han observado prácticamente en todos los sistemas sensoriales de los mamíferos, incluido el ser humano. De los diferentes sistemas sensoriales uno de los más estudiados ha sido el sistema visual y en éste se ha demostrado ampliamente la existencia de procesos correspondientes a las dos categorías de plasticidad; es más, diversos estudios han mostrado la existencia de plasticidad en la retina, en contra de la opinión mantenida inicialmente.

**Percepción visual y retinosis pigmentaria**

La percepción visual es la habilidad del cerebro para comprender e interpretar la información que llega desde los ojos. Es un proceso complejo, de una gran envergadura, que se podría resumir diciendo que consiste en transformar la energía luminosa en representaciones mentales de los objetos y sus formas; depende, por tanto, de datos sensoriales y de otros procesos de conocimiento

(la memoria, el razonamiento, el conocimientos espacial, etc.), pudiéndose afirmar que se trata de un proceso de reconocimiento que requiere de la acción sensorial y conceptual (Sheridan, 1997).

Conocer cómo se lleva a cabo este proceso ha motivado un gran número de estudios, aunque la investigación ha sido muy complicada y no exenta de dificultades; gracias a los avances que se han producido en disciplinas como la Fisiología, la Oftalmología o la Psicología en cuanto a conocimientos, metodología investigadora, instrumentos de medida, etc., ha sido posible la investigación empírica en el estudio de la percepción visual. Ello ha permitido conocer el proceso de desarrollo de la percepción visual desde el nacimiento, así como el rol que desempeña la propia evolución interna y la ayuda proporcionada por la experiencia.

El papel que tiene la percepción visual en la mayoría de las actividades que realiza el ser humano está fuera de toda duda, pues su desarrollo facilita el aprendizaje y favorece los procesos más elevados del pensamiento, de modo que cualquier alteración en la misma conlleva serios trastornos en la evolución del ser humano (Frostig, Horne y Miller, 1984). Un ejemplo de cómo la percepción visual puede verse alterada por la presencia de dificultades visuales lo tenemos en la retinosis pigmentaria, pues la situación progresiva de esta enfermedad lleva asociados problemas perceptivo-visuales, psicológicos y sociales.

Hasta el momento no existen soluciones médicas o tratamientos farmacológicos para la retinosis pigmentaria, si bien, con el fin de paliar sus efectos en las personas afectadas se han aplicado técnicas psicológicas o reeducadoras; de hecho hace ya algunos años desde que se empezaran a aplicar procedimientos de entrenamiento perceptivo-visual en adultos con limitaciones visuales, entre ellos retinosis pigmentaria. A pesar de que la población con la que trabajaban en estos estudios era diversa en cuanto a patologías y grado de afectación se refiere, concluían que la práctica y el entrenamiento podía mejorar el uso de su resto visual (Overbury y Bross, 1978; Trudeau, Overbury y Conrod, 1990), aunque también observaban que el aprovechamiento era mayor en el caso de personas que se implicaban más activamente en el entrenamiento (Conrod, Bross y White, 1986), de modo que tanto la práctica como la motivación parecen ser determinantes en la mejora. Estos resultados coinciden con puntos de vista que apoyan la hipótesis de que la plasticidad depende del uso y, por tanto, de la actividad física, mental y social (Redolat y Carrasco, 1998).

Como puede deducirse de los párrafos anteriores, el punto de vista que se defiende en este trabajo se apoya en las aportaciones de disciplinas diversas como la Fisiología, la Oftalmología o la Psicología, que han avalado la hipótesis de que la plasticidad depende del uso. Será necesario, por ello, acudir a los métodos y procedimientos que sugieren estas áreas y entrenar a los afectados para que desarrollen al máximo su potencial visual, su personalidad y sus relaciones sociales. Estamos seguros de que ello les permitirá hacer un mejor uso de los restos visuales que poseen y optimizar todos los recursos disponibles.

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**


Aguilar, F. (2005). Razones biológicas de la plasticidad cerebral y la restauración neurológica. Plast y neurol 4(1-2), 5-6.

Conrod, B. Bross, M. y White, Ch. (1986). Active and passive perceptual learning in the visually impaired. Journal of Visual Impairment and Blindness,80 (1), 528-531.

Craven, R.G., Marsh, H.W. y Debus, R.L. (1991). Effects of Internally focused Feedback and attributional feedback on enhancement of academic self-concept. Journal of Educational Psychology, 83, 17-27.

Frostig, M. Horne, D. y Miller, A.M.(1984). Programa para el desarrollo de la percepción visual. Figuras y formas: guía para el maestro. Madrid: Editorial Panamericana.

Gispen, W.H.(1993). Neuronal plasticity and function. Clinical Neuropharmacology, 16, 83-811.

Overbury, O. y Bross, M. (1978). Improvement of visual acuity in partially and full sighted sibjects as a function of practice, feedback, and instructional techniques. Perceptual motor skills, 46, 815-822.

Redolat, R. y Carrasco, M.C.(1998). ¿Es la plasticidad cerebral un factor crítico en el tratamiento de las alteraciones cognitivas asociadas al envejecimiento? Anales de Psicología 14(1), 45-53.

Sheridan, M. (1997). Test de visión de Stycar. Gran Bretaña.

Trudeau, M. Overbury, O. y Conrod, B. (1990). Perceptual training and figure-ground performance in low vision. Journal of Visual Impairment and Blindness, 84 (5), 204-206.

## VISITA A LA FUNDACIÓN CIENCIA Y TECNOLOGÍA

El 18 de julio de 2007, José María Casado, Andrés Mayor e Inés Romero fueron a visitar a doña Eulalia Pérez Sedeño, Directora de la Fundación Ciencia y Tecnología, quien les recibió en su despacho de Madrid. El objetivo de esta visita era presentarnos como FARPE y hacerle entrega de los últimos números de la revista Visión, a la vez que acreditamos nuestra labor en la difusión de los avances científicos en el campo de las enfermedades degenerativas de la retina.

La visita fue cordial y sirvió al objetivo inicial planteado, aunque vimos con relativa claridad que una relación de colaboración entre nuestras Entidades era complicada, por el momento, dada la complejidad de campos de la Fundación Ciencia y Tecnología.

## CHIPS DE DIAGNÓSTICO DE LA UNIVERSIDAD DE BARCELONA

Desde finales del mes de junio José María Casado y Andrés Mayor, principalmente, han mantenido conversaciones con la Dra. Roser González con el fin de tener más conocimientos de la manera de aplicación del chips de diagnóstico promovido por la Universidad de Barcelona para las patologías recesivas, dominantes y ligadas al X que se conocen sobre la retinosis pigmentaria. Fruto de estas conversaciones es un documento en el que se explica la bondad de este recurso que pone la Univeresidad de Barcelona y el procedimiento para su uso.

Por otro lado, el 13 de septiembre José María Casado, Andrés Mayor e Inés Romero se reunieron con don Xavier Grau y doña Concepción Cuevas para conocer cuál iba a ser la postura de la ONCE en relación a la utilización de este método de diagnóstico de la retinosis pigmentaria y de otras enfermedades de retina, en relación a las personas afiliadas a su organización. En esta reunión se acordó profundizar en el análisis de este tema y trabajr en el conocimiento de la cartera de servicios sanitarios que pone el Ministerio de Sanidad como mínimo para toda la ciudadanía, como paso previo para pensar en un contacto con el Gabinete del Sr. Ministro.

## CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

Desde el 26 de septiembre y hasta el 29 del mismo mes del presente año se ha celebrado en Las Palmas deGran Canaria el 83 Congreso de la SEO. En este Congreso FARPE contó con una Delegación que apoyó el trabajo en dicho Congreso de la Asociación Canaria de Afectados por Retinosis Pigmentaria. Estuvieron José María Casado, Audifacio Reyes, Andrés Mayor e Inés Romero.

Nuestra labor se puede resumir en tres apartados: la atención al público en el punto de información que teníamos; la presentación del simposio sobre “Diagnóstico de las enfermedades degenerativas de retina y las posibilidades de las ayudas ópticas en estos casos”, a cargo de la Dra. Rosa Coco y la Dra. Elvira Martín; y la relación con las empresas que exponían sus productos en el sector de la visión.

Como dato para la estadística, podemos decir que en el punto de información se entregaron 1.500 ejemplares del libro “Retinosis pigmentaria: estudio en España”.

Aprovechando nuestra estancia en Las Palmas tuvimos reuniones con don Jesús Villar, director del Instituto Canario para la Investigación Biomédica, y con don Gabriel Lizoain, Delegado Territorial de la ONCE, así como con don Javier Suarez, Vicepresidente del Consejo Territorial de la ONCE en las Islas Canarias. Destacamos, así mismo, una recepción que tuvimos con gran parte de la Junta Directiva de la Asociación autonómica de retinosis pigmentaria, a cuyo Presidente Germán López se debe la mayor parte del éxito de FARPE en este Congreso.

## NUEVO LIBRO PARA LA DIVULGACIÓN DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

El 29 de octubre, en el Ateneo madrileño fue presentado por el Excelentísimo señor Ministro de sanidad y Consumo, don Bernard Soria el libro "Retinosis pigmentaria, preguntas y respuestas", coordinado por el doctor Eduardo Fernández. A este acto asistieron representando a FARPE José María Casado, Andrés Mayor, Inés Romero y Marisa Domínguez, quienes saludaron a los numerosos doctores invitados y a otros representantes de Instituciones madrileñas, teniendo la oportunidad de charlar unos momentos con el señor Ministro.

Esta presentación se complementó con una cena presidida por don Joaquín López, patrocinador de la cátedra "Bidons egara" de retinosis pigmentaria, en la Universidad Miguel Hernández, de Elche, entidad editora del mencionado libro.

## COMIENZA LA GIRA DE LA EXPOSICIÓN "LA CEGUERA PUEDE VENCERSE"

En Pamplona se ofrece la Exposición "La ceguera puede vencerse" desde el 8 de noviembre al 9 de diciembre, en la Sala de Armas de la Ciudadela. Esta Exposición se inauguró con presencia de la Excelentísima Alcaldesa, doña Yolanda Barcina y del Ilustrísimo Consejero de educación, don Carlos Pérez-Nievas. La representación de FARPE y FUNDALUCE estuvo formada por José María Casado, Audifacio Reyes e Inés Romero.

Esta exposición cuenta con cuatro actividades paralelas: una proyección de cine sin imágenes, con adaptación de audiodescripción que las sustituye; una cena a oscuras, donde se experimenta la condición de no ver en esta situación de la vida diaria; una charla coloquio sobre la baja visión y las posibilidades de las ayudas ópticas; y un concurso de redacción bajo la técnica de la descripción.

Hemos contado con la colaboración de la Fundación Caja Navarra, Ulloa Óptico, General Óptica, ONCE Navarra y la empresa Kukuxumusu.

Esta es la primera ciudad que acoge la Exposición que hará gira por otras ciudades durante el año 2008, promoviendo el conocimiento de la FUNDALUCE por todo el territorio de España.




# EXPOSICIÓN ITINERANTE "LA CEGUERA PUEDE VENCERSE"

## COMIENZA LA GIRA DE PROMOCIÓN DE FUNDALUCE




Este es el título de la Exposición que se ofrece en Pamplona desde el 8 de noviembre al 9 de diciembre del presente año, en la Sala de Armas de la Ciudadela, un magnífico espacio histórico habilitado como zona de exposiciones importantes en esta ciudad. Exposición que se llevará a lo largo del año 2008 por otras ciudades de España.

**INAUGURACIÓN**

El acto de inauguración tuvo lugar el pasado 8 de noviembre a las 19:45 horas, con asistencia de unas 50 personas entre socios de Retina Navarra y autoridades invitadas.

Presidió esta inauguración la Excelentísima Alcaldesa de Pamplona, doña Yolanda Barcina, quien estuvo acompañada de don Carlos Pérez-Nievas, Consejero de Educación del Gobierno de Navarra y de don Javier Erquiaga, responsable de Proyectos de la Fundación Caja Navarra. Representando a FUNDALUCE estuvieron su Presidente, don José María Casado y su Vicepresidente, don Audifacio Reyes.

En las intervenciones se destacó la necesidad de realizar este tipo de exposiciones en las que se unen la didáctica y la difusión de los avances de la ciencia en relación a la lucha contra las enfermedades degenerativas que conducen a la ceguera. Se destacó, así mismo, la importancia de la implicación de las Instituciones en el campo de la investigación, aportando recursos económicos y promoviendo estructuras que favorezcan la dedicación a esta labor.

**CONTENIDO DE LA EXPOSICIÓN**

La Exposición se ha estructurado en seis zonas, combinando las explicaciones en paneles, los audiovisuales y los elementos de simulación y acercamiento a la realidad de la discapacidad visual grave.

La zona 1, bajo el título "Así vemos", expone las estructuras físicas del ojo y su funcionamiento. Es importante en este espacio observar que, en definitiva, vemos con el cerebro y es éste quien, con la realidad captada a través de los sentidos, coordina nuestro cuerpo y da forma a nuestra vida intelectual.

En la zona 2 se explican las dificultades y modelos de la visión defectuosa. Aquí interesa que el visitante vaya acercándose mental y físicamente a aquellas personas que no ven bien y cuya capacidad visual va siendo cada vez menor. Esto se consigue poniéndoles en situaciones de simulación de problemas visuales.

La zona 3 es la base de la Exposición, donde expresamos cómo se lucha contra la ceguera. Tiene especial relevancia el valor que se da al diagnóstico completo y a las diferentes pruebas que pueden hacerse para llegar al mismo. Destacamos, también, los campos de investigación y los avances que se están produciendo en los mismos. Se hace gran hincapié en los consejos para una buena salud visual y prevenir las dificultades más comunes. Se resalta el valor que en todo esto tiene la Fundación de Lucha contra la Ceguera FUNDALUCE.

Con la sonrisa en los ojos es la cuarta zona y está dedicada al humor, como una de las características más humanas para vencer los efectos que la condición de ceguera puede tener en nuestra vida diaria. Rompetechos o mister Magoo y viñetas de Mingote, Kukuxumusu o artistas más anónimos dan forma a este espacio.

Con la colaboración de Ulloa Óptico se ha prepa-

rado la zona quinta donde se habla de la baja visión y de las posibilidades que las ayudas ópticas nos dan para dar solución a los problemas que el funcionamiento de nuestra visión residual puede manifestar. En ella, experimentamos con artículos para visión cercana o de lejos y con elementos que nos ayudan a realizar las actividades de la vida diaria.

Con una zona dedicada a talleres y actividades acaba el contenido de la Exposición. En ella, por medio de juegos y cómics se van introduciendo en la didáctica de esta experiencia en el mundo de la visión.

**VISITAS GUIADAS**

Se ha dispuesto que haya visitas guiadas para centros escolares y grupos sociales interesados. Se tienen preparadas dos unidades didácticas para realizar las visitas, con dos niveles de niños y adultos.

La difusión de la Exposición en los medios de comunicación locales ha hecho que la previsión de estas visitas se haya quedado corta y tengamos que dedicar las mañanas a los centros escolares y las tardes a las entidades sociales que lo han solicitado.

**ACTIVIDADES PARALELAS**

La Exposición cuenta con cuatro actividades que la complementan.

"Cine sin imágenes" es la primera de ellas. Se hizo el viernes 16 de noviembre, en el hotel Blanca de Navarra, a las 20:30 horas. Consistió en la proyección del cortometraje "Proverbio chino", ganador del Premio del Público 2007 en el Festival de cine de Pamplona. La proyección intercambiaba momentos de visionado normal con otros donde no había imágenes y sólo se percibía el sonido propio de la película acompañado de la audiodescripción que sustituía a la imagen. Esta actividadtuvo una asistencia de 40 personas. El comentario general fue muy favorable al objetivo que perseguíamos, a saber, también la ceguera puede vencerse con ayuda de la tecnología y la creatividad. Nos acompañó en esta proyección doña Concepción Mateo, Portavoz de la Comisión de Asuntos Sociales del Parlamento de Navarra.

"Menú FUNDALUCE" es la segunda de estas actividades. Se desarrolló, también, el pasado 16 de noviembre, a las 21:30 horas, en uno de los salones del hotel Blanca de Navarra, en Pamplona, con participación de 55 personas. La experiencia consistía en pasar a lo largo de la cena unos minutos a oscuras, mientras consumíamos los alimentos. Guiados por las explicaciones de personas de la Asociación Retina Navarra fuimos cenando sin luz en cinco ocasiones, una por cada una de las partes en que dividimos la cena. Los comentarios fueron muy interesantes y nos llevaron a la conclusión de que el objetivo pretendido de tener una experiencia más cercana a la reealidad de la ceguera se había conseguido. Presidieron esta cena doña Ana Pineda, Concejal de Comercio y Economía del Ayuntamiento de Pamplona y doña Elena Arrondo, representando al Departamento de Asuntos Sociales del Gobierno de Navarra.

Una charla coloquio sobre la baja visión y las ayudas ópticas, seguida de una demostración del uso y utilidad de éstas últimas, será la tercera de las actividades paralelas. Tendrá lugar en la Sala de Armas de la Ciudadela, el día 20 de noviembre, a las 12 horas, a cargo de profesionales de Ulloa Óptico.

A lo largo de este mes que estará abierta la exposición, se desarrolla la actividad denominada "Préstame tus ojos". Consiste en un concurso de redacción con la técnica de la descripción. El jurado lo componen personas de la Asociación de la Prensa en Navarra y del Ateneo Navarro. Los premios se entregarán en una Gala que se celebrará el día 12 de diciembre, a las 20 horas.

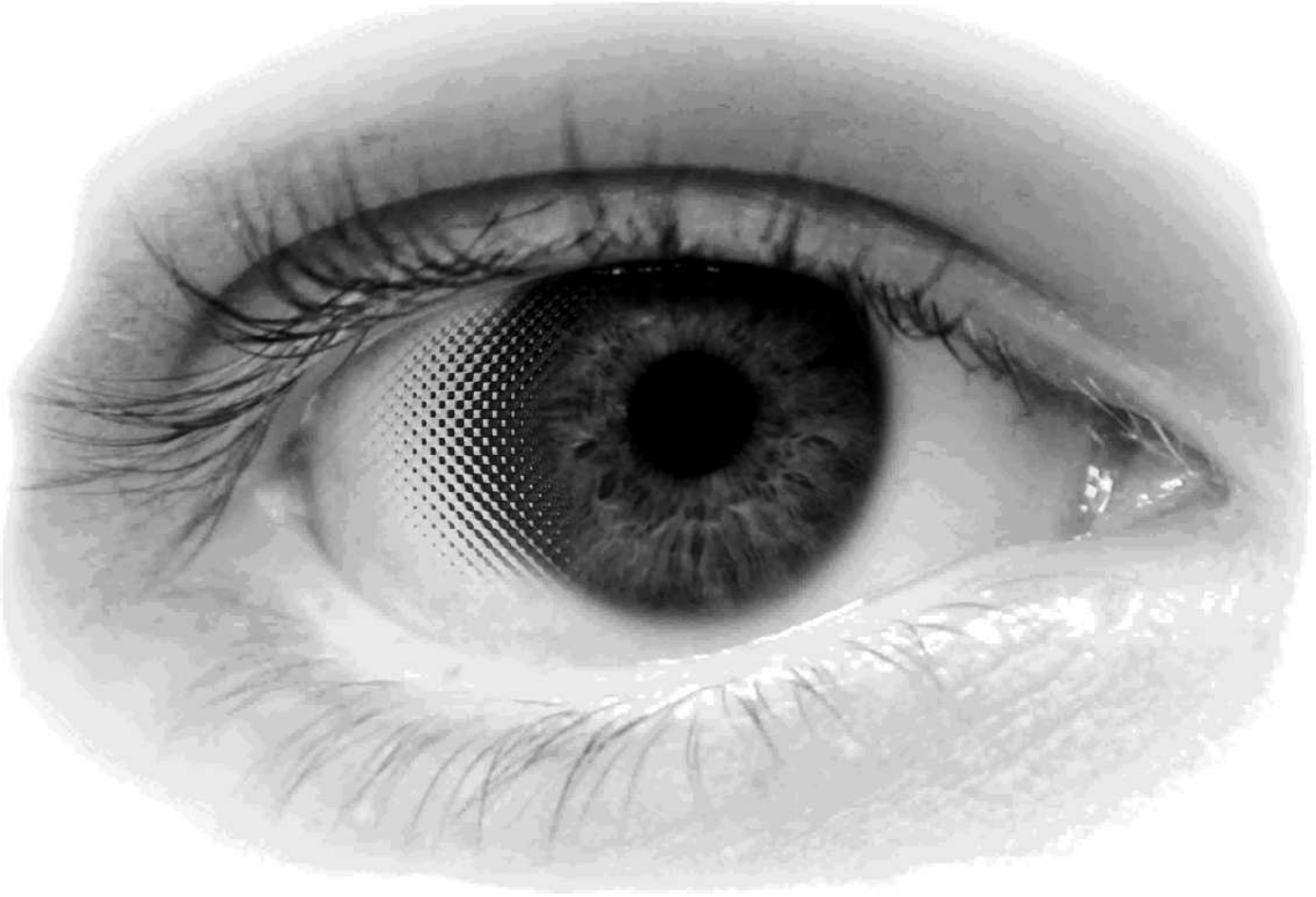
**COLABORADORES**

Esta Exposición ha sido promovida por la Fundación de Lucha contra la Ceguera FUNDALUCE y, en Navarra, la está organizando la Asociación Retina Navarra. La financiación es a cargo de la Fundación Caja Navarra, dentro de su programa "Tú eliges, tú decides". Hemos contado con la colaboración técnica de Ulloa Óptico y de General Óptica, así como de ONCE Navarra y de la empresa Kukuxumusu. A todos ellos agradecemos su esfuerzo a favor del conocimiento y promoción de la FUNDALUCE.

Si quieres llevar esta exposición a tu ciudad ponte en contacto con FUNDALUCE: fundaluce@retinosis.org

# Fundaluce

## E X P O S I C I O N



# LA CEGUERA
# PUEDE VENCERSE

**Sala de Armas de la Ciudadela.**
Del 8 de Noviembre al 9 de Diciembre

**PROMUEVE:**
Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

**PATROCINA:**
caixa
PIONEROS EN BANCA CÍVICA

**ORGANIZA:**
ARPN
ASOCIACIÓN RETINA NAVARRA

**COLABORAN:**
Ayuntamiento de Pamplona
Iruñeko Udala
GENERAL ÓPTICA
ULLOA ÓPTICOS

# ¿quiéres ver ésta exposición en tu ciudad?

SI QUIERES QUE LA EXPOSICIÓN LA CEGUERA PUEDE VENCERSE, LLEGUE A TU CIUDAD, PONTE EN CONTACTO CON FUNDALUCE A TRAVÉS DE:

FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA
C/ MONTERA, 24 - 4 - J.  28013 - MADRID - TEL/FAX: 915 320 707
E-MAIL:FUNDALUCE@RETINOSIS.ORG
WWW.FUNDALUCE.ORG



# REUNIÓN DEL COMITÉ CIENTÍFICO Y MÉDICO DE RETINA INTERNACIONAL

## RETINA INTERNATIONAL SCIENTIFIC AND MEDICAL ADVISORY BOARD MEETING

DRA. ISABEL PINILLA LOZANO.
SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA, HOSPITAL UNIVERSITARIO MIGUEL SERVET, ZARAGOZA.
INSTITUTO ARAGONÉS DE CIENCIAS DE LA SALUD.

**EL DÍA 7 DE MAYO DEL 2007, COINCIDIENDO CON EL CONGRESO DEL ARVO 2007 (AMERICAN RESEARCH AND VISION IN OPHTHALMOLOGY), TUVO LUGAR EN EL CENTRO DE CONVENCIONES DE FORT LAUDERDALE, LA REUNIÓN DEL COMITÉ ASESOR PARA TEMAS CIENTÍFICOS Y MÉDICOS DE LA ASOCIACIÓN RETINA INTERNACIONAL. EL ACTO ESTUVO PRESIDIDO POR LA PRESIDENTA DE LA ASOCIACIÓN DOÑA CHRISTINA FASSER Y LOS PRESIDENTES DEL COMITÉ CIENTÍFICO, LOS DOCTORES ZRENNER Y JOE HOLLYFIELD.**

El programa recogía una actualización de los ensayos clínicos que se están realizando en estos momentos, muchos de ellos todavía en fase de reclutamiento de enfermos, y una parte administrativa en la que convendría descartar por el interés del programa científico, el congreso de Retina Internacional que tendrá lugar en el 2008 en Helsinki, Finlandia.

**Ensayo Clínico: fases**

**La Fase I** de ensayo clínico es aquella en la que los investigadores prueban una droga o tratamiento nuevo en un grupo pequeño de pacientes (20-80) por primera vez, para evaluar su seguridad, determinar el rango de dosis segura e identificar posibles efectos secundarios.
**Fase II:** la medicación se administra a un mayor número de pacientes (100-300), para ver si es efectiva y evaluar su seguridad.
**Fase III:** la droga o tratamiento se administra a un mayor número de pacientes (1000-3000) para confirmar su efectividad, monitorizar los efectos secundarios y comparar con otros tratamientos habitualmente utilizados. Se recoge información que permitirá al tratamiento ser usado de modo seguro
**Fase IV**: una vez comercializada la medicación conseguiremos información adicional sobre los riesgos posibles del tratamiento, sus beneficios y su uso óptimo.

**ENSAYO CLINICO DE IMPLANTE DE CÉLULAS ENCAPSULADAS REALIZADO POR NEUROTECH PARA EL TRATAMIENTO DE DEGENERACIONES RETINIANAS**
**Presentado por la Dra. Weng Tao (directora científica de la empresa Neurotech).**

El presente ensayo consiste en el implante a nivel intravítreo de una pequeña cápsula que su interior tiene células de epitelio pigmentario retiniano (EPR) productoras de un factor de crecimiento, el factor neurotrófico derivado del cuerpo ciliar o CNTF (droga: NT-501). Este factor de crecimiento o neurotrofina, el CNTF, ha demostrado ser capaz de enlentecer la degeneración retiniana en modelos animales de Retinosis Pigmentaria así como la

seguridad de su uso.
Las células de EPR del interior de la cápsula son capaces de liberar esta neurotrofina a los fluidos circundantes. El ensayo se está realizando con dos dosis diferentes de CNTF (una dosis alta y una dosis baja) y el ojo tratado siempre se compara con el ojo contralateral que recibe placebo.

Las células encapsuladas se estan implantando en 3 tipos diferentes de pacientes:

**PACIENTES CON DEGENERACIÓN MACULAR ATRÓFICA** *(A phase II study of implants of encapsulated human NTC-201 cells releasing ciliary neurotrophic factor (CNTF) in participants with visual acuity impairment associated with atrophic macular degeneration).*

La razón del estudio es la no existencia de un tratamiento efectivo en las formas secas o atróficas de degeneración macular asociada a la edad y su propósito es valorar la seguridad y eficacia de los implantes de CNTF en esta enfermedad.

Como es conocido por todos, la DMAE o degeneración macular asociada a la edad, es una patología relacionada con el envejecimiento de la zona central de la visión o mácula, responsable de la visión de detalles y lectura. Existen dos formas de DMAE con distinta evolución y pronóstico, la forma exudativa, en la que aparecen vasos nuevos desde la vascularización coroidea que pueden originar una importante pérdida de visión de modo brusco, y la forma seca o atrofia geográfica en la que la evolución es de un modo más progresivo.

El ensayo está en fase II y en este momento incluye 48 pacientes con edades superiores a 50 años, diagnosticados de DMAE con atrofia geográfica, visiones comprendidas entre 20/63 y 20/160 e historia clínica de pérdida reciente de AV. Para valorar el resultado de la terapia se valoran los cambios de la agudeza visual (AV) de modo electrónico desde la agudeza visual (AV) basal a la AV al año del implante.

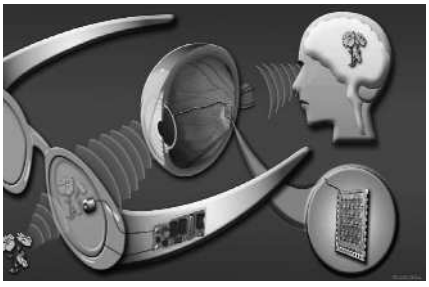
**PACIENTES EN ESTADIOS PRECOCES DE RETINOSIS PIGMENTARIA** *(A phase II/III study of encapsulated human NTC-201 cells implants releasing ciliary neurotrophic factor (CNTF) for participants with Retinitis Pigmentosa using visual field sensitivity as the primary outcome). En este estudio se valora la seguridad y eficacia de los implantes de CNTF en enfermos afectos de Retinosis Pigmentaria, Síndrome de Usher tipo II y III y Coroidoremia.*

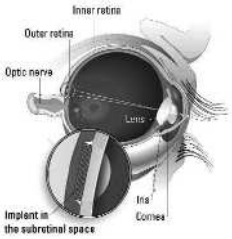
El ensayo está en fase II/III e incluye 60 enfermos que cumplen los siguientes criterios de inclusión: edad comprendida entre los 18 y 65 años, estar diagnosticados Retinosis Pigmentaria, Síndrome de Usher tipo II ó III o coroidoremia, AV no inferior a 20/63 y que tengan experiencia previa en la realización de al menos 2 campimetrías Humphrey con estrategia completa 30-2, una de ellas en el último año.

Como medida primaria de resultado se utilizan los cambios en la sensibilidad del campo visual con campímetro Humphrey desde el comienzo del estudio al 12º mes.

**PACIENTES AFECTOS DE ESTADIOS TARDIOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA** *(A phase II/III study of encapsulated human NTC-201 cells implants releasing ciliary neurotrophic factor (CNTF) for participants with Retinitis Pigmentosa using visual acuity as the primary outcome).*

El estudio es similar al anterior, estudiando la seguridad y eficacia de los implantes de CNTF en la visión el mismo tipo de enfermos pero en estadíos más avanzados de la enfermedad.
El ensayo está en fase II/III e incluye 60 enfermos que cumplen los siguientes criterios de inclusión: edad comprendida entre los 18 y 65 años, estar diagnosticados Retinosis Pigmentaria, Síndrome de Usher tipo II ó III o coroidoremia, con AV no superior a 20/80 ni inferior a 20/320 y con reducción de la respuesta eléctrica retiniana medida mediante electrorretinografía y con pérdida de la visión periférica a nivel campimétrico.
Como medida primaria de resultado se valorará el incremento en la AV con su mejor corrección utilizando la tecnología de AV electrónica desde la AV basal a la AV al año.





## ENSAYO CLINICO DE PRÓTESIS EPI-RETINIANAS REALIZADO EN EEUU.

**Presentado por el Dr. Mark Humayun (profesor del Doheny Retina Institute de la Universidad de los Angeles, California).**

La prótesis retiniana intraocular utilizada en este ensayo se compone de un controlador externo (no implantado) y en un estimulador implantado. El controlador externo tiene una unidad de procesamiento de video conectada o bien a un ordenador portátil o una cámara de escaso peso montada en unas gafas con una batería externa. La imagen capturada por la cámara es reducida de 320x240 pixels a una imagen pixelada de 4x4. Los valores de brillo son transmitidos como intensidad de estímulo. El estimulador implantado consta de una caja electrónica, un dispositivo de estimulación intraocular y un cable conectando ambos componentes. El dispositivo electrónico recibe una señal sin cable de la cámara, y se implanta quirúrgicamente bajo el hueso temporal. Un cable de 16 secciones va desde el dispositivo electrónico a la órbita y atraviesa la esclera hasta la superficie del implante retiniano. El implante transmitirá pulsos de estímulos a la retina a través de una red de electrodos.

Los estudios clínicos para valorar el implante se iniciaron en el 2002. 6 enfermos llevan este tipo de implante de 16 canales con un tiempo de seguimiento de 5 años y con buen resultado tanto en seguridad como eficacia.
Las indicaciones de este tipo de implante son pacientes afectos de Retinosis Pigmentaria en estadios avanzados, mayores de 50 años, con AV igual o inferior a percepción de luz. Los mejores resultados de los implantes se esperan en pacientes con pérdida visuales severas.
Con el uso del implante se ha podido localizar y contar objetos (objetos blancos de tamaño 6x10 cm a 30 cm del individuo), determinar la dirección de una L mayúscula (barras de 30x5 cm a 40 cm de distancia) y diferenciar 4 direcciones de movimiento (barra de 5x30 cm blanca sobre fondo negro a 20 cm de distancia.

El Dr. Humayun describió un nuevo implante de 60 electrodos aprobado por la FDA con el que se espera hacer un ensayo clínico con mayor número de pacientes durante 1 ó 2 años.

## ENSAYO CLINICO DE PRÓTESIS SUBRETINIANAS REALIZADO EN ALEMANIA

**Presentado por el Dr. Eberhart Zrenner, profesor del Departamento de Patofisiología de la Visión de la Universidad de Tuebingen, Alemania.**

El implante utilizado en Alemania consiste en un chip subretiniano con la finalidad de reemplazar la función de los fotorreceptores. El microchip tiene 3 mm2 y 1500 microelectrodos, proporcionando un campo visual de unos 12 grados. El amplificador se coloca debajo de la piel tras el oído. La piel es tunelizada desde allí hasta el fornix ocular superior. Se realiza un ojal escleral y el implante es desplazado por el espacio subretiniano hasta el polo posterior.

Se ha finalizado un estudio piloto de 10 años de duración, iniciado en 1995, durante el cual no se han detectado complicaciones secundarias a la cirugía (no han provocado desprendimientos de retina, ni sangrado ni infecciones). La biocompatibilidad del implante ha sido provada en múltiples animales de experimentación.

Los criterios para su utilización son similares a los de los implantes epirretinianos, es decir, AV de percepción de luz o inferior.
La prótesis ha sido implantada en 7 pacientes con visiones no útiles en los últimos 5 años, por un periodo de 4 semanas. Uno de los enfermos lo ha llevado durante 18 meses. Sólo uno de los enfermos ha tenido que dejar el estudio. 6 de los 7 enfermos han alcanzado visiones de percepción de luz, 2 pacientes diferenciaron líneas verticales de horizontales. Un paciente pudo ver la letra P. Los últimos 3 pacientes en los que se han implantado fueron capaces de localizar objetos y estímulos luminosos, en incluso de percibir estímulos luminosos entre 100-400 micras de spot.
No se observaron falsos positivos.
Según el Dr. Zrenner, la ventaja de esta prótesis es la no necesidad de cámara externa.

## ENSAYO CLINICO DE USO DE ANTIOXIDANTES EN PACIENTES AFECTOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA

**Presentado por el Dr. Francisco J. Romero, profesor de Fisiología de la Universidad CEU Cardenal Herrera y Fundación Oftalmológica del Mediterraneo. El Dr. Theo van Veen no pudo asistir a la reunión.**

El objetivo del ensayo es intentar controlar el daño oxidativo que se produce en la Retinosis Pigmentaria mediante la utilización de una asociación de antioxidantes conocida como RetinaComplex.
Los componentes de RetinaComplex son los siguientes: 1/ Luteína (5 mg) y Zeaxantina (2,5 mg), ambos carotenoides presentes normalmente en los segmentos externos de los fotorreceptores. A dosis altas pueden actuar como antioxidantes absorbiendo la luz uv y la luz azul y neutralizando el oxígeno reactivo, 2/ L-glutation (50 mg) también presente en las células retinianas y con capacidad antioxidante; a dosis altas puede reestablecer el equilibrio entre procesos oxidativos y antioxidativos 3/ Ácido alfa lipoico (25 mg) también de acción antioxidante 4/ Polisacáridos de Lycium Barbarum Lynn (150 mg) estimulante del sistema inmune.

El ensayo es un estudio ramdomizado, a doble ciego (incluyendo 50 pacientes tratados y 50 pacientes a los que se les suministra placebo; los distintos tipos de herencia de la enfermedad quedan equitativamente distribuidos en ambos grupos), incluyendo pacientes afectos de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana con AV igual o superior a 20/100, sensibilidad en las áreas visuales de referencia mayor o igual a 250 dB y que mantengan una amplitud en electrorretinograma en flicker de 30Hz superior a 0.68mV. Los criterios de exclusión son las formas atípicas de Retinosis Pigmentaria (como formas en sector, paravenosas, sindrome de Bardet-Bield y de Refsum y Retinitis Puntata Albecens).

Tambien se excluyen enfermos con otras patologías sistémicas o sordera, embarazadas o con posibilidad de estarlo y pacientes que asocian otras patologías oftalmológicas como glaucoma, retinopatía diabética, uveitis, y determinado grado de catarata subcapsular posteriores.

La evaluación de los pacientes se hace en el momento del reclutamiento, a los 12 y 24 meses incluyendo la AV con el procedimiento del ETDRS adaptado y utilizado en el estudio AREDS.
Se piensa que la acción de la medicación será disminuir el daño oxidativo que se produce a nivel del DNA de la capa nuclear externa, con el consiguiente mantenimiento de los fotorreceptores.

## CÉLULAS MADRE RETINIANAS

**Presentado por el Dr. Robin Ali, profesor de Genética Molecular Humana en el Instituto de Oftalmología de Londres.**

El Dr. Ali ha investigado el uso potencial de células madre estudiado el comportamiento de éstas una vez trasplantadas en retinas patológicas, según los diferentes estadíos de diferenciación de la célula. En el 2006, en la revista Nature, se ha publicado como al trasplantar estas células son capaces de establecer conexiones en retinas de ratones adultos.
El trasplante en ratón de progenitores retinianos en un momento apropiado de diferenciacion consigue integración y establecimiento de conexiones sinápticas. Al trasplantarse en ratón rds de 2 meses de edad las células trasplantadas son capaces de desarrollar segmentos externos y trasplantadas en un modelo knock out de rodopsina, los bastones trasplantados son funcionales.

Los resultados sugieren que es posible reparar la retina mediante el trasplante de células aunque es crítico el momento de desarrollo celular en el que se utilizan. Existe una ventana muy estrecha para que los trasplantes sean útiles. Una vez trasplantadas, las células mantienen propiedades similares a las de las células madre, lo que las convertiría en una célula donante ideal ya que sólo están parcialmente orientadas a generar células retinianas. Las células pueden obtenerse del mismo paciente, multiplicarlas e inducir su desarrollo hacia el momento correcto para el trasplante, disminuyendo así la reacción inmunológica.

Lo ideal sería conseguir la diferenciación de células madre in vitro y trasplantarlas en el mejor momento posible de diferenciación. Lo que es evidente es la complejidad del proceso para obtener la recuperación visual. Es por tanto necesario una extensa investigación para identificar los factores y las condiciones requeridas para diferenciar las células madre al estadio apropiado, aunque si se consigue marcará un hito en las estrategias de trasplante celular.

# AVANCES CIENTÍFICOS HACIA UNA POSIBLE TERAPIA DE LA ENFERMEDAD DE STARGARDT

JOSÉ MARTÍN NIETO, PROFESOR DE GENÉTICA
DEPARTAMENTO DE FISIOLOGÍA, GENÉTICA Y MICROBIOLOGÍA
UNIVERSIDAD DE ALICANTE

**DESCRITA Y BELLAMENTE ILUSTRADA POR EL OFTALMÓLOGO ALEMÁN KARL STARGARDT EN 1909, CONSTITUYE LA DEGENERACIÓN MACULAR GENÉTICA MÁS FRECUENTE EN SERES HUMANOS, Y SE ESTIMA QUE AFECTA A MÁS DE 4.000 PERSONAS EN ESPAÑA. SU RELATIVAMENTE BAJA INCIDENCIA EN COMPARACIÓN CON OTRAS FORMAS DE CEGUERA, JUNTO AL HECHO DE QUE LOS CAMPOS VISUALES PERIFÉRICOS GENERALMENTE PERMANECEN NORMALES DURANTE TODA LA VIDA, QUEDANDO LIMITADA LA DEGENERACIÓN AL ÁREA CENTRAL DE LA VISIÓN (MÁCULA), HACE QUE SEA UNA ENFERMEDAD RELATIVAMENTE POCO INVESTIGADA A NIVEL TERAPÉUTICO. NO OBSTANTE, EN LOS ÚLTIMOS AÑOS SE HAN REALIZADO IMPORTANTES AVANCES EXPERIMENTALES EN LA INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO DE NUEVOS TRATAMIENTOS DE LA ENFERMEDAD DE STARGARDT, EN LOS CAMPOS DE LA TERAPIA FARMACOLÓGICA, GÉNICA Y DE SUSTITUCIÓN CELULAR, ASÍ COMO DE LOS IMPLANTES RETINIANOS ARTIFICIALES. ESTOS AVANCES, QUE SE RESUMEN EN EL PRESENTE ARTÍCULO, RESULTAN ESPERANZADORES EN RELACIÓN A LA DISPONIBILIDAD DE UNA TERAPIA EFECTIVA POSIBLEMENTE EN LOS PRÓXIMOS AÑOS-DÉCADAS, CAPAZ DE RETRASAR, DETENER O INCLUSO REVERTIR LA PROGRESIÓN DE DICHA ENFERMEDAD.**

## ENFERMEDAD DE STARGARDT

La enfermedad de Stargardt se debe en la mayoría de los casos a una mutación en el gen ***ABCR*** (también llamado ***ABCA4***), localizado en el cromosoma 1, y constituye la segunda enfermedad hereditaria de la retina más frecuente tras la retinosis pigmentaria (1). Es generalmente recesiva, lo cual quiere decir que es preciso heredar un gen mutado de cada uno de los dos progenitores para padecerla, siendo éstos generalmente sanos salvo raros casos. La proteína normal que codifica dicho gen, llamada **RmP**, desempeña un papel importante en el reciclaje de los pigmentos visuales. Su pérdida de función debida a la mutación hace que se acumule un producto tóxico, abreviado como **A2E** (N-retinilidén-N-retiniletanolamina), en forma de gránulos fluorescentes de **lipofucsina** (un pigmento graso insoluble) en el epitelio pigmentario de la retina (**EPR**), que es la capa de células que recubre a los fotorreceptores (conos y bastones) y los separa de la coroides (2). Como consecuencia de dicha acumulación, las células del EPR mueren y, dado que una función importante de éstas es el mantenimiento trófico y funcional de los fotorreceptores, su pérdida ocasiona la posterior degeneración de conos y bastones. Se produce así una atrofia de la mácula que, por ser el área de la retina con una mayor concentración de fotorreceptores y pigmentos visuales, es también la región donde más rápidamente se acumulan materiales retinotóxicos. Con ello, la enfermedad de Stargardt conlleva una pérdida progresiva de agudeza visual en el campo central y dificultad en la adaptación a la oscuridad. Esta enfermedad afecta a aprox. 1 de cada 10.000 personas, lo que supone unos 50.000 casos en EEUU junto a la Unión Europea, y sus síntomas aparecen típicamente a los 7-12 años. Una variante clínicamente similar, pero de aparición en la edad juvenil-adulta, progresión más rápida y síntomas más severos, es el llamado fundus flavimaculatus, también derivado de mutaciones en el gen ABCR (1).

## TERAPIA GÉNICA

Los resultados obtenidos en los últimos años mediante la introducción de genes en la retina de modelos animales de diversas formas de ceguera ofrecen un futuro prometedor a nivel terapéutico en pacientes (3). En el contexto de la enfermedad de Stargardt, se ha firmado recientemente un acuerdo de colaboración entre la Foundation Fighting Blindness (FFB), o Fundación para la Lucha contra la Ceguera de los EEUU, y la compañía biofarmacéutica inglesa Oxford BioMedica para desarrollar **StarGen** (4), un nuevo tratamiento del Stargardt mediante terapia génica que, de funcionar, sería sin duda revolucionario. En las investigaciones también participará la Universidad de Columbia, y se pretende acelerar todo el proceso para poder comenzar la fase I de ensayos clínicos en pacientes a finales de 2007-principios de 2008. [Existen tres fases en los ensayos clínicos con humanos, antes de que cualquier fármaco o tratamiento pueda comercializarse en los EEUU: I, II y III. Se requiere que haya superado con éxito una fase para pasar a la siguiente; en caso contrario, se descarta. El grado de exigencia, así como el número y ámbito de pacientes ensayados, crece en cada fase, y finalmente se somete a aprobación oficial.] La terapia se basaría en suministrar a la retina de pacientes con Stargardt la versión no mutada del gen ABCR, con el objeto de que en los fotorreceptores se produzca la proteína RmP normal. Para ello se utilizarán como vehículos (vectores) los llamados lentivirus, diseñados para transportar genes al interior de los fotorreceptores tras su inyección intraocular (3). Éstos son virus artificiales inocuos a los que mediante ingeniería genética se les han eliminado los genes patológicos de su material genético, y en su lugar se les ha insertado el gen ABCR correcto. Este tratamiento ha funcionado muy bien y durante un tiempo prolongado a la hora de reducir sustancialmente la acumulación en exceso de A2E en ratones modelo de Stargardt (5), a los que se les ha eliminado el gen Abcr de su genoma (ratones 'knockout') y desarrollan los síntomas típicos de la enfermedad humana. A lo largo de este año se están llevando a cabo experimentos en monos para confirmar su seguridad y establecer dosis adecuadas, antes de pasar a los ensayos clínicos en pacientes.

## TERAPIA FARMACOLÓGICA

Se ha firmado un acuerdo multimillonario entre la Universidad de Harvard y la compañía farmacéutica Merck para desarrollar nuevas moléculas (fármacos) que prevengan la acumulación en el ojo de subproductos tóxicos del ciclo visual (6). Se trataría de acelerar la transferencia de los éxitos experimentales obtenidos en ratones a su aplicación en pacientes con Stargardt o con degeneración macular asociada a la edad, de forma que los ensayos clínicos comiencen cuanto antes. Se utilizarán para ello isoprenoides sintéticos que actúan como antagonistas del ciclo visual, que se abrevian como **TDT** y **TDH** y previenen la acumulación de A2E en ratones con Stargardt (7).

La **fenretinida** (N-4-hidroxifenilretinamida o **HPR**) está ya en fase II de ensayos clínicos, llevados a cabo por la compañía biofarmacéutica especialista en oftalmología Sirion Therapeutics (en Florida), en pacientes con degeneración macular asociada a la edad. Si todo va bien, se ensayará también en personas con Stargardt. Ensayos preclínicos en animales han demostrado que ralentiza la pérdida de visión al detener la formación de lipofucsina en la retina. A diferencia de los isoprenoides anteriores, su mecanismo de acción es indirecto: actúa disminuyendo los niveles de retinol (vitamina A) en el suero (8).

La **isotretinoína** (ácido 13-cis-retinoico) es un derivado de la vitamina A comercializado bajo el nombre de Accutane o Roacután, que se ha utilizado para tratar pacientes con acné severo y que, a raíz de trabajos publicados en 2003, resultó muy prometedor para el tratamiento del Stargardt (9). Sin embargo, las dosis efectivas en ratones 'knockout' a la hora de bloquear la acumulación de lipofucsina son demasiado elevadas (tóxicas) como para aplicarlas a personas: equivaldrían a una dosis 20 veces superior a la utilizada para tratar el acné (¡2-3 g diarios!), por lo que nunca se ha ensayado en enfermos de Stargardt. Adicionalmente, están los efectos laterales observados en el tratamiento del acné: ceguera en oscuridad, hepatotoxicidad, efectos psiquiátricos (depresión, intentos de suicidio), defectos de nacimiento, etc.

## TERAPIA DE SUSTITUCIÓN CELULAR

Consiste en suministrar a la retina **células madre** que, una vez implantadas, se diferencien in situ en fotorreceptores y sustituyan estructural y funcionalmente a las células perdidas. Alternativamente, puede realizarse la diferenciación de células madre en el laboratorio (in vitro) y los fotorreceptores (o células precursoras de éstos) obtenidos, transplantarlos intraocularmente (10,11). La FFB está elaborando una "hoja de ruta" para trasladar los más pronto posible a ensayos clínicos los

experimentos de sustitución celular hasta ahora llevados a cabo con éxito en animales modelo de muy diversos tipos de ceguera. Existen ensayos preclínicos muy prometedores a la hora de retrasar la degeneración de la retina, e incluso de restaurar parte de la visión perdida. En Dic. 2006 se celebró una reunión en Washington a la que asistieron doce de los mejores investigadores del mundo sobre terapia de la ceguera con células madre (12). Dicha hoja de ruta incluye el evaluar distintas fuentes y tipos de células madre, así como procedimientos óptimos de transplante. Este plan estratégico-táctico se llevará a cabo en dos partes: i) Potenciar el avance de terapias orientadas a preservar los fotorreceptores remanentes en pacientes con degeneración leve-moderada de la retina, de forma que éstos puedan conservar su visión actual el resto de su vida. ii) Desarrollar terapias de sustitución celular del tejido retiniano perdido, con la idea de restaurar la visión en pacientes en un estadío avanzado de la degeneración.

En EEUU o en Canadá aún no se están realizando ensayos clínicos en afectos de Stargardt, pero sí en la India, donde en el Centro Rajender Prasad se están inyectando células madre neurales, obtenidas a partir de la médula ósea, en el ojo de pacientes con diversas enfermedades degenerativas de la retina, incluido el Stargardt. El gran problema con las células madre es que no son capaces de repoblar la retina de forma automática para sustituir a las neuronas muertas o dañadas. No sólo deben transformarse en fotorreceptores, sino también sobrevivir e integrarse en la retina, lo cual implica establecer conexiones sinápticas adecuadas y funcionar correctamente (11). Debemos "enseñarlas" a reconstruir el tejido perdido y sólo lentamente –a lo largo de años de investigación– vamos aprendiendo cómo hacerlo.
Otra estrategia son los transplantes de **células del EPR**, los cuales están permitiendo retrasar la pérdida de visión con éxito en modelos animales de degeneración retiniana (10,13). El gran problema a abordar en humanos es la respuesta inmunológica, por lo que la FFB ha puesto en marcha hasta ahora dos estrategias colaborativas: i) con la compañía biotecnológica Oculex, quien ha desarrollado un dispositivo que libera lentamente un esteroide que previene complicaciones inmunológicas tras el transplante; ii) con la compañía Neurotech, la cual ha generado células de EPR modificadas genéticamente que previenen la pérdida de visión en animales sin evocar una respuesta inmunitaria tras su transplante.

**DISPOSITIVOS ELÉCTRICOS Y PROTÉSICOS**
El Telescopio Implantable en Miniatura (**IMT**) está siendo ensayado por la compañía VisionCare desde hace más de 5 años en pacientes de edad y degeneración macular (asociada a la edad o Stargardt) avanzadas. Se trata de un microtelescopio de precisión, del tamaño de un guisante, capaz de magnificar las imágenes (2,2-3,0X) y proyectarlas sobre un campo amplio de retina no degenerada (14). Se implanta en un solo ojo con la idea de proporcionar una mejor visión central en éste, mientras que el ojo no implantado se responsabilizaría de la visión periférica (lateral), que permite al sujeto moverse a su alrededor. Las fases II y III han concluido en 2006, con mejoras sustanciales de la visión cercana o lejana constatadas en la gran mayoría de los más de 200 pacientes ensayados, al cabo de 1-2 años tras la implantación. Se espera que esté aprobado oficialmente en los EEUU antes de que finalice este año.

El **IOL-VIP** es un sistema de dos lentes intraoculares para personas con deficiencias en la visión (15) que se está ensayando en Italia en pacientes con degeneración macular. Se ha implantado aún en muy pocas personas con Stargardt, pero todas ellas experimentaron una mejora en su agudeza visual y capacidad de lectura. La cirugía va acompañada de un programa de rehabilitación asistido por ordenador.

La Estimulacion con MicroCorrientes (**MCS**) es un procedimiento no invasivo ni doloroso que se lleva ensayando desde hace años, por medio de electrodos aplicados a los párpados cerrados, en pacientes con degeneración macular asociada a la edad, retinosis pigmentaria y Stargardt. Aprox. un 70% de los pacientes mejoraron su función y agudeza visuales. Sin embargo, es un tratamiento que requiere la estimulación de la retina y el nervio óptico con corrientes eléctricas de muy baja intensidad (μA), durante 12 min. dos veces al día durante toda la vida del paciente (16). No representa una cura, aunque tampoco se han presentado casos de efectos laterales o reacciones adversas. Va acompañado de suplementación dietaria con luteína, taurina y ácido docosahexanoico (DHA). Se piensa que la MCS mejora la función del EPR. Se están planeando ensayos clínicos a mayor escala

con pacientes de varios países, incluidos afectos de Stargardt.

**ANÁLISIS GENÉTICO**

La información que se obtiene no permite la curación hoy día, pero sí podría ser un paso hacia ella en el futuro. Permitiría en cualquier caso saber qué mutación exacta presenta el gen *ABCR* en cada enfermo concreto. En este contexto, es frecuente que una persona afecta haya recibido de cada uno de sus progenitores una variante mutante distinta del gen. Con ello, se podría confirmar el diagnóstico clínico de Stargardt recesiva (o dominante) y proporcionar consejo genético, o sea, estimar la probabilidad de transmitirla a sus descendientes. En algunos casos, puede incluso tener un valor pronóstico. El análisis genético de personas con Stargardt está bastante centralizado a nivel europeo en la compañía **Asper Ophthalmics**, quien ha desarrollado un chip de ADN, llamado 'APEX genotyping microarray', que permite el escrutinio de 496 mutaciones distintas y, con ello, cubrir un 95% de los afectos (17). Basta con enviarles por courier una muestra de ADN genómico extraído de la sangre a su sede en Estonia, y ellos remiten los resultados en un plazo de 3-6 semanas. En cualquier caso, es una posibilidad que cada paciente debe discutir con su oftalmólogo. En España existen 6 grupos de investigación, en hospitales y universidades de Vigo, Madrid, Barcelona, Sevilla y Valencia, que constituyen la red **EsRetNet** y han analizado recientemente el espectro de mutaciones presentes en el gen ABCR en 75 pacientes de Stargardt, encontrando que existe una variante mutante del gen mayoritaria en nuestro país (18).

**CONSEJOS PRÁCTICOS**

Se recomienda a las personas con Stargardt, con el objeto de ralentizar en la mayor medida posible la progresión de su enfermedad: i) Evitar la exposición a la luz del sol o a luz brillante en la medida de todo lo posible, y usar gafas protectoras contra la radiación UV en estas condiciones (19). Se ha demostrado en ratones 'knockout' para el gen Abcr que la presencia de luz acelera la pérdida de visión, al acumularse más rápidamente materiales tóxicos en la retina. Algunos oftalmólogos incluso recomiendan llevar en todo momento unas gafas con filtros rojos especiales, que eviten el funcionamiento del ciclo visual de los bastones. ii) Utilizar gafas de aumento en interiores para tareas que requieren una cierta utilización intensiva de la mácula. iii) No suplementar la dieta con vitamina A o carotenoides (1). Puede resultar contraproducente, dado que se ha constatado en animales de experimentación que la reducción (con fenretinida) de los niveles de vitamina A en el suero detiene la acumulación de A2E y lipofucsina en la retina (8). iv) Participar en un programa de rehabilitación visual para utilizar con mayor eficacia la visión periférica, aunque la mayoría de los enfermos de Stargardt lo consiguen bastante bien (2).

PARA CONSULTAR LAS REFERENCIAS DE ESTE ARTÍCULO VER LA EDICIÓN DIGITAL DE ESTA REVISTA EN WWW.RETINOSIS.ORG

OBRA SOCIAL

LA OBRA SOCIAL CAJA DE MADRID
COLABORA CON FARPE EN LA LUCHA CONTRA LA CEGUERA

# ÉXITO DE FARPE EN EL AUDITORIO ALFREDO KRAUS

## 83 CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

El Dr. Carlos Cortés, secretario general de la SEO, fue el encargado de abrir el acto inaugural dando la bienvenida a todo lo presentes. A continuación, el Dr Pedro Cabrera, presidente del Colegio de Médicos de Las Palmas destacando la importancia de la actualización en el conocimiento científico para cumplir la misión de los médicos y en esta ocasión de lo oftalmólogos con la Sociedad.

El Dr. Vicente Rodríguez, presidente del Comité Organizador de la SEO, dio la bienvenida a los asistentes y agradeció la participación en el Congreso, que este año cuenta con más de 2000 inscritos y, como recordó, presenta "un programa científico de máximo nivel".

El presidente de la SEO, el Dr. Juan Murube, recordó brevemente la historia de las Islas Canarias, de cuyo descubrimiento se cumplen ahora 525 años, coincidiendo con la celebración del Congreso. De ese evento, el Dr. Murube destacó la presencia de los expertos invitados y aseguró que "en los 103 años de vida de la asociación, nunca ha habido un programa tan extenso y completo".

Seguidamente, el rector de la Universidad de Las Palmas, José Regidor, expresó su satisfacción por "tener a tantos oftalmólogos trabajando aquí" y solicitó el apoyo de los asistentes en el proceso de adaptación de la universidad canaria al Espacio Europeo de Educación Superior, "enviando sus sugerencias y preguntas para ayudar a llevar a cabo un buen proceso de transformación ".

**Canarias , en la Élite**

La consejera de Sanidad de Las Palmas, Mercedes Roldós, apuntó que "desde los años 70. los investigadores de Canarias han elevado el nivel de la oftalmología en las Islas y además se han volcado en campañas de divulgación" con la población. Asimismo, explicó que este Congreso tiene una doble importancia: "en primer lugar, es el segundo congreso nacional de esta índole que se celebra en Gran Canaria desde 1981 y, en segundo lugar, las ponencias de expertos nacionales y extranjeros le proporcionan un valor añadido".

Reseñó la participación de algunas ONG, destacando la de FARPE, en referencia del recién aprobado y puesta en servicio a principio de año, en los cuatro hospitales de referencia del Servicio Canario de Salud, el **"PROTOCOLO PARA EL DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DE LAS DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA"**, en beneficio hacia la ciudadanía con estas Patologías.

Por último, el presidente del Cabildo Insular de Gran Canaria, José Miguel Pérez García, expresó su reconocimiento hacia los congresistas "por la tarea que les aguarda" y les deseó que el encuentro les permitiese "compartir y conocer los avances del conocimiento científico".

# ASTURIAS CON LA RETINOSIS

## LA ASOCIACIÓN ASTURIANA AGRADECE EL APOYO RECIBIDO EN 2007

Muchas y variadas han sido las actividades que se han llevado adelante a lo largo del año, algunas de ellas dirigidas a las personas y familias afectadas por Retinosis Pigmentaria y otras enfermedades degenerativas de la retina, y otras actividades fueron dirigidas a nuestros/as voluntarios/as, a los/as escolares y a la sociedad asturiana en general.

Entre las actividades que hemos llevado adelante dirigidas a la ciudadanía asturiana destacan las de información, divulgación, sensibilización, etc. Aquí podemos señalar el programa **"La retinosis va a la Escuela"** el concurso paralelo para escolares **"Pinto retinosis"**, **conferencias de Isabel Pinilla Lozano, Soledad Mochales, José Antonio Ferrero, María Dolores López Justicia y el Dr. Antonio Chacón Medina**. Destacan también la Celebración del **"Día Mundial contra la Retinosis"** y la participación en actividades de sensibilización como la **Feria de asociaciones del Ayuntamiento de Gijón** y la **Celebración del Día del Voluntariado** y **Concurso de Carteles**, la **Presencia en medios de comunicación**, **Edición de nuestros/as boletines y revistas**, **Actividades de búsqueda**, **acogida y formación de voluntarios/as**, **como los cursos "Ayúdame a Mirarte"**, **Curso de acompañamiento y Braille**.
Entre estas actividades de acción en el entorno queremos destacar la **adaptación de nuestra web al formato web social 2.0.**, la gestión y administración de la misma, gracias a la colaboración y especial apoyo del Gobierno del Principado de Asturias.
Entre las actividades dirigidas a las familias afectadas por la enfermedad podemos nombrar por un lado las de **Ocio y tiempo libre**, como han sido las deportivas: **la ruta por la Senda Norte en el Concejo de Avilés y Castrillón**, u otras como los **talleres de relajación, memoria, taller de radio, taller de gofrado**, etc. **También las formativas como "Convivir con Retinosis" dirigida a familiares, cursos de informática en Oviedo, Gijón y Avilés, y también cursos de Braille y de ayudas técnicas.** La **atención psicológica de personas afectadas y familiares** también ha ocupado un espacio importante en nuestra asociación a lo largo del año 2007. Además de todas estas actividades seguimos ofreciendo nuestros servicios de **Información, Asesoramiento y Orientación desde nuestras oficinas de Oviedo y Gijón**.



Además de resaltar y agradecer el apoyo de administraciones públicas como el Gobierno del Principado de Asturias, Ayuntamiento de Oviedo, Gijón, Avilés y Corvera de Asturias. Y otras entidades privadas como la Fundación La Caixa, Fundación Bancaja y La Obra Social Caja de Madrid.

**En este 2007 que termina debemos agradecer el importante esfuerzo de la Obra Social y Cultural Cajastur, especialmente a su director, D. José Vega por acompañarnos en la Asamblea General de socios y por su compromiso personal en la lucha contra la ceguera y el apoyo a nuestros proyectos a lo largo de todo el año.**

D. José Vega Martínez, Director de la Obra Social y Cultural Cajastur (2º por la derecha) en la comida de hermandad tras la Asamblea General de Socios

# LA VILLA MARIANA DE TEROR RENUEVA SU APOYO A LA RETINOSIS

## EL ILMO. ALCALDE DE TEROR RECIBE A UNA OMISIÓN DE LA ASOCIACIÓN CANARIA DE RETINOSIS Y DE FARPE.

Como cada año, con motivo del Día Internacional de las enfermedades degenerativas de retina, que ha sido celebrado durante la última semana de septiembre, la asociación se vistió de gala con la participación de la comisión de FARPE en su stand en el Congreso 83ª Edición de la Sociedad Española Oftalmológica en el auditorio Alfredo Kraus de Las Palmas de G.C, donde su participación fue relevante por su entrega en informar y documentar a más de 2.500 profesionales de la Oftalmología.

Durante los días que duró el congreso se consiguió repartir 1500 ejemplares de "La Retinosis Pigmentaria en España estudio Clínico Genético" y 2000 trípticos con simuladores de la visión de RP. Los asistentes al congreso, además, pudieron disfrutar de una exhibición continua de un DVD, realizado para dicho evento, en el que se mostraban imágenes de laboratorios de investigación a la vez que se exponía un discurso en pro a la investigación y a FARPE. Este vídeo se puede descargar en la sección de vídeos de la página web de retinosis: **http://blogs.retinosis.org/?p=47**

A pesar de no tener suficiente tiempo, cuatro días, para el calendario tan intenso, conseguimos completar la programación establecida.

**Hemos de destacar y agradecer la recepción del Sr. Alcalde de Teror Juan de Dios Ramos Quintana, la concejala de Servicios Sociales, y la concejala de Salud Pública y del Mayor, en la Sala de Plenos del Ayuntamiento de Teror. Durante este acto se realizó la entrega de metopas, además de una visita cultural a la Villa Mariana de Teror, al Instituto Canario de Investigación Biomédica, a la delegación de la ONCE en Canarias y a su Delegado y al consejo territorial de Canarias en la ONCE.**



Juan de Dios Ramos, Ilmo. Alcalde de Teror, junto a miembros de la Asociación Canaria y de FARPE

Durante el congreso logramos realizar múltiples contactos con profesionales de la Oftalmología, como las empresas bio-médicas, y además pudimos disfrutar de las ponencias satélites dadas por la Dra. Rosa Coco y Elvira Martín, con una gran participación de aforo. Finalmente la culminación de nuestros esfuerzos se hizo patente durante la ceremonia de apertura del congreso, cuando la consejera del Servicio Canario de Salud dirigió unas palabras hacia la labor de FARPE.

Para finalizar me gustaría agradecer, en nombre de la asociación a aquellas personas que participaron en todas estas jornadas y ayudaron a cumplir los objetivos programados.

# IV JORNADA DE COMUNICACIÓN SOBRE LAS ENFERMEDADES DE LA RETINA

## LA INFORMACIÓN Y LA CONVIVENCIA ENTRE SUS SOCIOS, UN OBJETIVO BÁSICO DE LA ASOCIACIÓN DE ANDALUCÍA.

El pasado día 20 de Octubre celebramos la IV Jornada de Comunicación sobre las enfermedades de la retina en el salón de actos del Pabellón de la ONCE, en la Isla de la Cartuja (recinto de la Expo 92), cumpliendo con uno de los objetivos básicos de la Asociación "Información y Convivencia".

El acto estuvo presidido por su presidente, Audifacio Reyes Falder y colaboraron con sendas conferencias, el Dr. D. Jesús Montero Iruzubieta, presidente de la Sociedad Oftalmológica de Andalucía y responsable del área de superficie ocular del Servicio de Oftalmología del Hospital Virgen Macarena de Sevilla y la Dra. Dinca, neurofisióloga del mismo Centro. Además tuvimos el honor de contar con la presencia de la Vicepresidenta del Consejo Territorial de la ONCE en Andalucía, Doña Amparo Cruz.

Estos dos doctores desarrollaron sus conferencias con una disertación asequible para todos, ayudados por diapositivas que ampliaban su comprensión. El Doctor Montero, nos expuso de forma amena las diversas enfermedades de la retina, priorizando la retinosis pigmentaria y la Doctora Dinca ajustó su conferencia a la exposición de las pruebas de Potenciales Evocados y en general la relación de los órganos oculares con la función del cerebro.

Al final de las disertaciones se abrió un coloquio con los asistentes, socios y familiares, durante una hora, en numerosas preguntas dirigidas a los Doctores, que aclararon dudas de todo tipo.

Terminado el acto disfrutamos de un tiempo de convivencia entre todos, donde las relaciones y las experiencias comunes con la enfermedad, fueron la pauta común.

# CASTILLA-LA MANCHA SE SUMÓ AL DÍA MUNDIAL DE LA RETINOSIS

## LA ASOCIACIÓN MANCHEGA DE RETINOSIS ORGANIZÓ UN JORNADA CIENTÍFICA CON TAL MOTIVO

Deseamos resaltar que hemos podido hacer actividades en este año 2007 gracias a la ayuda que hemos conseguido por parte de la Consejería de Sanidad de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha. a pesar de la merma en la cuantía de la subvención, de bien nacidos es el ser agradecidos de ahí que manifestemos públicamente este agradecimiento antes de exponer nuestra labor.



Llevamos a buen término el día Mundial de la Retinosis Pigmentaria, pudiendo contar no sólo con la inestimable presencia y apoyo de nuestra admirada Inés Romero sino que además pudimos contar con los doctores Dª Elvira Martín Hernández y D. Pedro de la Villa que ofrecieron una Conferencia de calidad en el Salón de Actos del Colegio de Aparejadores y Arquitectos Técnicos de Albacete(COAAT) También tuvimos el privilegio de contar con la presencia de la Delegada de Sanidad en Albacete, Dª Maria Ángeles López Fuster .Esta charla tuvo lugar en el Salón de Actos del Colegio de Aparejadores y Arquitectos Técnicos de Albacete (COAAT) que nos cedió sus excelentes instalaciones ,el sábado 22 de Septiembre, finalizando con una comida de Hermandad entre Afectados y especialistas en el Hotel San Antonio

# CASTILLA Y LEÓN SE VUELCA CON LA INVESTIGACIÓN

El pasado día 30 de junio la Asociación de Castilla y León de Retinosis Pigmentaria, celebró una Jornada de Salud y Encuentro donde se habló de las enfermedades hereditarias de la retina, en el Salón de actos de la Caja España de Valladolid.

El acto fue presidido por miembros de la Junta de A.C.L.A.R.P. La inauguración del Acto fue a cargo de D. Rafael Sánchez Herrero, Director Técnico de Atención Primaria de SACYL

En este acto se invitó a participar a tres investigadores de lujo, como son:
Dra. Rosa Coco Martín, Doctora en Oftalmología del Instituto de Oftalmobiologia Aplicada (IOBA); Dra. Roser González Duarte, Catedrática de Genética de la Universidad de Barcelona; Dr. Nicolás Cuenca Navarro, Doctor en Biología Celular por la Universidad de Alicante.

La doctora Rosa Coco centró su exposición sobre la importancia de un buen diagnóstico clínico que ponga nombre y apellidos a las diferentes enfermedades hereditarias de la retina que aunque con síntomas parecidos son diferentes.
Un buen diagnóstico clínico puede ofrecer un pronóstico mucho más acertado y no podemos olvidar que algunas de las enfermedades hereditarias de la retina tienen tratamientos paliativos, por lo que es muy importante diferenciarlas adecuadamente.

La doctora Roser González basó su exposición en la importancia de un diagnóstico genético para poder en unos casos confirmar el diagnóstico clínico, apoyar a las parejas jóvenes en la planificación familiar en otros y afinar el pronóstico de la enfermedad en la mayoría. Además hay que destacar que sólo teniendo un buen diagnóstico clínico y genético las familias afectadas de retinosis podrán beneficiarse de los ensayos clínicos en humanos que están próximos a realizarse.

El Doctor Nicolás Cuenca centró su exposición en los distintos tipos de Terapias que se están probando tanto en modelos animales como en ensayos clínicos en humanos tendentes a curar y/o prevenir la retinosis pigmentaria y otras enfermedades afines de la retina. Dependiendo del estado de nuestras retinas podremos aplicar una y otra terapia buscando en unos casos la curación, la restauración o la sustitución de la misma por otras.

Al término de sus exposiciones se realizó un coloquio entre los asistentes en el cual hubo muchas intervenciones, los asistentes a este acto fueron más de 200 personas y una vez finalizado el mismo se celebró una comida en un restaurante céntrico de la ciudad.

En la celebración de esta Jornada colaboraron Caja España, la Consejería de Salud de la Junta de Castilla León, la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, la ONCE de Castilla y León, el Ayuntamiento de Valladolid y la Fundación Lucha Contra la Ceguera.

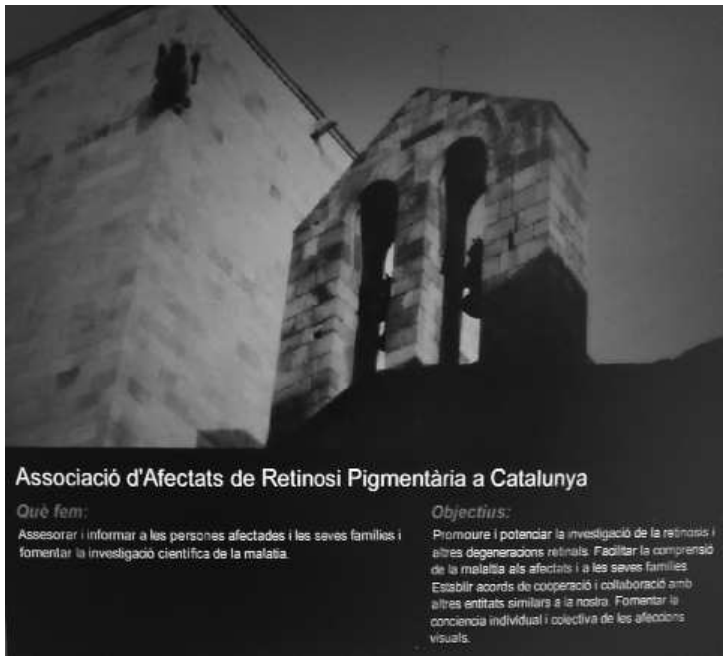
# DÍA A DÍA CON LA RETINOSIS
# LA ASOCIACIÓN CATALANA CULMINA 2007 CON UNA CONFERENCIA DIVULGATIVA

**La Associació d'Afectats de Retinosis Pigmentaria de Catalunya (AARPC) celebra el 1 de diciembre en la Delegación Territorial de ONCE Cataluña dos conferencias de divulgación científica para todos sus socios.**

Los temas tratados son *"Pruebas básicas para el diagnóstico en las distrofias retinianas"* a cargo del Doctor Jaume Català Mora, Oftalmólogo del Hospital Sant Joan de Déu, Hospital de Bellvitge, Institut Oftalmològic de la Clínica del Pilar de Barcelona y del Instituto Balear de Oftalmología. A continuación, la conferencia *"El día a día con Retinosis Pigmentaria: dificultades y recursos"*, a cargo de los técnicos de rehabilitación de la ONCE Cataluña, Mª Ángeles Matey García y Mª José Guijarro Herrero.

Ambos temas no han sido tratados hasta ahora por la AARPC y se consideran de gran interés para todos los afectados.

Las conferencias programadas se suman a las actividades ya realizadas por la Asociación en las Fiestas de la Mercé de Barcelona el pasado septiembre para conmemorar el Dia Internacional de Retina.



# CANTABRIA COMO DESTINO
## LA ASOCIACIÓN ARAGONESA REALIZA SU DÍA DE CONVIVENCIA EN NOJA, CANTABRIA.

Los pasados, ocho, nueve y diez de Junio, nuestra asociación celebro un fin de semana de convivencia, como ya viene haciendo desde prácticamente su creación. Este año fuimos a Noja, Cantabria ,visitando Santander, Santillana del Mar e Isla.Las cincuenta y cuatro personas que llenamos el autobús, quedamos encantados de la magia de Cantabria, incluso el tiempo fue magnifico, luciendo el sol todos los días.Esta experiencia de convivir afectados por retinosis pigmentaria, en un hotel tres días, comer juntos, compartir actividades resulta muy gratificante, ya que hay disponibilidad y tiempo para conocernos un poco mejor y compartir ilusiones y esperanzas, los problemas del día a día y sobretodo la esperanza de la investigación, la lucha diaria de todos los que estamos implicados, para que un día no lejano la retinosis pueda tener un tratamiento que al menos frene el avance de la enfermedad, y podamos tener todos identificado nuestro Gen. Quizás este año estemos todos un poco más esperanzados y contentos, como todos decimos la unión hace la fuerza y todos estamos de acuerdo en que hay que luchar, hasta conseguirlo.

# UNA IMPORTANTE RUTINA
## RETINA COMUNIDAD VALENCIANA CONSOLIDA UN GRAN ESPECTRO DE ACTIVIDADES.

Tras el periodo estival se han retomado las actividades habituales, entre las que figura la puesta en marcha de la lotería de Navidad con el reto de repetir el resultado del año pasado y conseguir vender el número completo.

Así mismo, se reanudan el grupo de ayuda mutua y el de habilidades sociales, que tan buenos resultados están dando, así como las visitas individuales con el equipo psicológico a todos aquellos socios que lo soliciten.

Se retoma el proyecto de rehabilitación de niños con implante coclear con el apoyo de una logopeda. En la actualidad se está tratando a cuatro de ellos y se espera continuar siempre y cuando las subvenciones lo permitan. Para ello se está haciendo un gran esfuerzo en explicar la indudable importancia de este empeño.

Los cursos de lenguaje de signos han adquirido una gran difusión entre todos aquellos estudiantes, familiares y amigos de afectados que por unas causas u otras, pretenden conseguir las habilidades necesarias para comunicarse con el colectivo sordo ciego. Tanto es así que esta temporada se van a realizar cursos en tres niveles, desde los que ya dominan prácticamente éste lenguaje hasta los que entran en contacto con él por primera vez.

Mientras tanto, se sigue ampliando el número de afectados que pasan por la Unidad de Referencia en Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana, al tiempo que se está procediendo a un segundo ciclo de revisiones.
En el ínterin, se está aprovechando para hacer algunos estudios: El que se realiza con antioxidantes, en concreto con Retina Complex, está cerca de alcanzar los 100 afectados pretendidos en un principio y luego solo restará esperar el año de administración de los últimos seleccionados para conocer los resultados.
Se ha colaborado también en un estudio con el objetivo de comprobar si el Edema Macular Quístico en afectados por R.P. (lo padecen un 15% de los afectados) se correlacionaba con la mayor presencia de alguna proteína en el humor vítreo, cuestión que se ha podido corroborar aunque ello no supongo ningún adelanto por el momento en el tratamiento de esta patología.



# “COMPARTIENDO CAPACIDADES, VALORES E IDEAS”

¡Ya han pasado seis meses desde nuestra aparición en el número 30 de esta revista! Corre el tiempo más deprisa que nuestras experiencias. Y estamos de nuevo para comentaros algunas de las cosas más interesantes que han ocurrido en la Asociación Retina Navarra.

En los meses de julio y agosto no hemos cerrado la Asociación, sino que hemos seguido proponiendo actividades de tipo lúdico, como son visitas a localidades en fiestas y asistencia a espectáculos de cine y teatro, entre los que destacamos uno correspondiente a la despedida de Moncho Borrajo en Pamplona y otro con la comedia “Las señoritas de Trevelez”.

El mes de septiembre lo dedicamos a preparar de forma más intensa la Exposición “La ceguera puede vencerse”, en reuniones con los técnicos y personas que iban a realizar el montaje de la misma. No olvidamos el cine adaptado, proyectando la película “Una mujer invisible”.

El mes de octubre ha sido uno de los más intensos de los últimos años, con nuestra presencia ene. Festival de Cine de Pamplona, en el que se han proyectado 32 cortometrajes con adaptación de audiodescripción. En este mismo Festival, concedimos el día 5 de octubre el Premio al Mejor Guión con temática sobre discapacidad, que lo mereció Inés Quintana por su obra “Sin un sentido”. Este Premio lo entregó doña Marta Álvarez, Directora General del Departamento de Asuntos Sociales del Gobierno de Navarra .



El 20 de octubre, en el hotel Reino de Navarra se celebraron las XIII Jornadas de Retina, con las ponencias de la Dra. Isabel Pinilla y el Dr. Rafael Navarro, que intervinieron, respectivamente, con temas relacionados con las investigaciones en fármacos, células madre y visión artificial. Estuvieron presididas estas Jornadas por doña María Kutz, Consejera de Salud del Gobierno de Navarra, acompañada de José María Casado, como Presidente de la Asociación y de Andrés Mayor, como Patrono de la Fundación Lucha contra la Ceguera. Destacamos, por su importancia, la participación del equipo del hospital virgen del Camino que lleva el diagnóstico y seguimiento de las personas afectadas de enfermedades de retina en Navarra. Fue una actividad muy deseada, en la que participaron más de 80 personas, finalizando con una comida de convivencia.

El 23 de octubre asistimos en la Catedral de Pamplona a una demostración de instrumentos antiguos, que pudimos percibir por el tacto y comprobar sus características de tamaño, material y sonido. Se complementó esta actividad con unas canciones antiguas que nos ofreció el coro de la Capilla de la Catedral. Algo impresionante en ese marco histórico.

También, el 27 de este mes de octubre pudimos disfrutar de la representación de “Cyrano de Bergerac”, con audiodescripción, en el teatro Julián Gayarre, de Pamplona.

Ya en el mes de noviembre hemos inaugurado el día 8 la exposición “La ceguera puede vencerse”, que estará abierta hasta el próximo 9 de diciembre. Y dedicamos nuestra labor a promocionar las visitas y las actividades paralelas que están organizadas alrededor de esta exposición. No nos olvidamos del cine y del teatro adaptados y hemos podido proyectar la película “Bajo las estrellas”, que ha recorrido las ciudades de Madrid, Zaragoza, Barcelona y Oviedo. Así mismo, hemos asistido a la representación del ”Don Juan Tenorio” de José Zorrilla.

**Esperamos que lo que resta de año sea tan favorable para nuestra Asociación como lo ha sido hasta ahora. Y esperamos que la Exposición “La ceguera puede vencerse” tenga el éxito en la promoción del conocimiento de FUNDALUCE que todos deseamos. Un saludo y feliz año 2008.**


NOVOLENT

*Desde una Nueva Óptica*

C/ Atocha, 41 · MADRID
Teléf.: 91 420 19 27
www.novovision.es

***Mas de 20 años de experiencia mejorando la calidad de vida de las personas con baja visión, nos permite ofrecer la gama más completa de AYUDAS para aprovechar su resto visual.***



*Filtros Corning*



*Ayudas Ópticas*



*Lupas de Televisión*



*Circuitos Cerrados*

ALICANTE · BARCELONA · BILBAO · MADRID · MURCIA · PALMA DE MALLORCA · SEVILLA · VALENCIA

# LOS PACIENTES SE ORGANIZAN

**En Madrid se celebró en la Fundación Jiménez Díaz un simposio para afectados del Síndrome de Bardet Biedl (SBB). En Espana aún no existen grupos de autoayuda para afectados del Síndrome de Bardet Biedl y sus familiares.**

Aunque el período preparativo había sido muy corto, el simposio fue visitado por 30 participantes, entre ellos familias afectadas, estudiantes, médicos e investigadores.

Franziska Kellermann y Manuel Rodríguez, miembros del brupo alemán, presentaron los propósitos y las actividades del grupo de SBB a desarrollar en España. El Dr. Rainald von Gizycki disertó sobre el desarrollo de la red de las enfermedades retinianas raras en Alemania.

Por último la Dra. Diana Valverde, genetista de la Universidad Vigo (Galicia), presentó su informe sobre los resultados actuales de investigación en materia del SBB.

**El síndrome de Bardet Biedl en España**
En España existe desde el año 1990 una red de seis centros de investigación y clínicas (EsRetNet) en la cual se investigan y se analizan las diferentes formas hereditarias retinianas desde la perspectiva molecular con división de trabajo. Esretnet expuso en el simposium un estudio en el cual se recogen los resultados de 49 familias con 64 afectados de SBB. Un resultado de este estudio es que en el 50 % de los afectados españoles, se les ha encontrado la mutación del gen BBS1. Hasta ahora la mutación más conocida (M390R) existe en el 20 % de todos casos encontrados de todas las otras populaciones. El EsRetNet colabora con Dr. Philip Beales, Institute of Child Health (Londres), Dr. Mandel (Universidad Strasburgo), Dr. Nishimura (Universidad Iowa) y Asper Ophthalmics en Estonia. Ellos desarrollaron en común un chip con cual se puede aprobar genéticamente cerca de todas las 13 mutaciones conocidas. Esto permite un análisis rápido de todas mutaciones y da una vista general sobre la completa situación molecular. La correlación de genotipicación y fenotipicación entre los afectados es muy difícil y debido a la gran variabilidad y la heterogeneidad de los síntomas clínicos el estudio aún no se ha concluído.

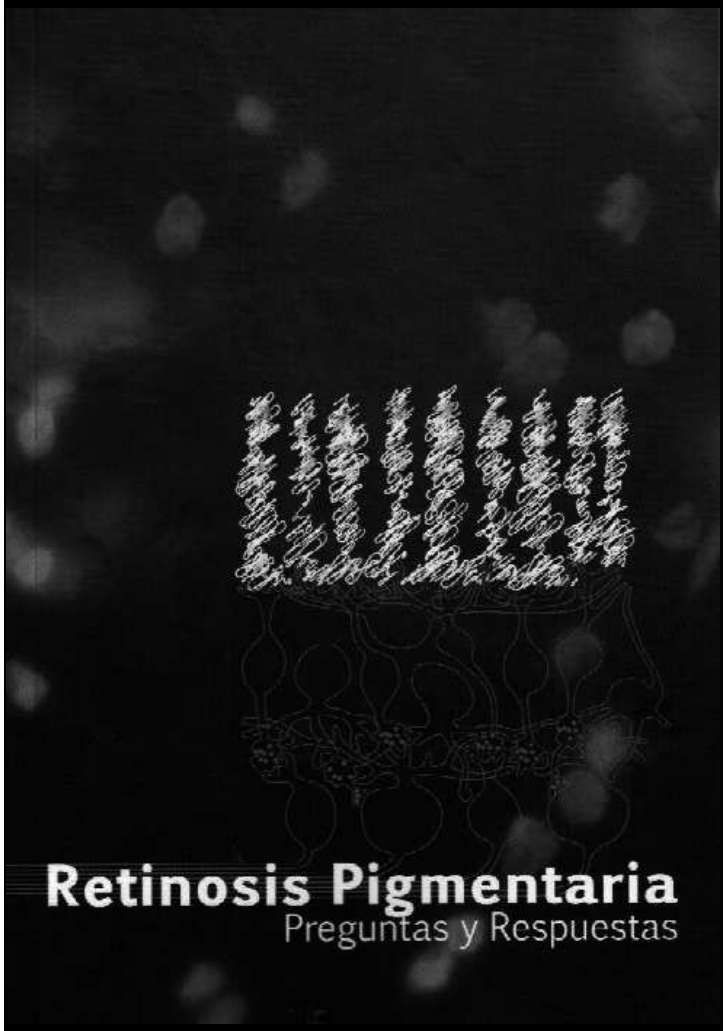
**Conclusiones**
El grupo alemán del Síndrome de Bardet Biedl animó a los presentes a crear el grupo en España y se comprometió a mantener el contacto dándoles consejos y apoyándoles intercambiando informaciones. Estos contactos deberán ser llevados por Manuel Rodríguez porque él domina el español. La base se constituyó y despertó el interés. Pero ahora se necesita la voluntad y el compromiso de familias afectadas y las asociaciones de Retinosis.

El grupo español de afectados se ofreció para participar en el estudio de la Universidad Essen, la cual trata el SBB en la edad del niño y el adolescente. Los datos se recogen en un cuestionario cual tiene que rellenar el médico del afectado. Esto solamente puede ser ventajoso para los afectados si los clínicos alemanes intercambian sus conocimientos sólidos y sus experiencias con los de los genetistas españoles. También sería deseable la cooperación con otros investigadores y clínicos europeos e internacionales para poder empezar a tematizar el tan complejo tema del Síndrome de Bardet Biedl.

**Franziska Kellermann, Manuel Rodríguez y Dr. Rainald von Gizycki**

# RETINOSIS PIGMENTARIA: PREGUNTAS Y RESPUESTAS

## MANUAL PARA ENFRENTARSE A LA RETINOSIS PIGMENTARIA




El libro, que contiene un CD con la versión hablada del texto, pasa revista a conceptos que van desde la definición de la enfermedad, los síntomas, el número de afectados, las formas sindrómicas más frecuentes, es decir asociadas a otras patologías, como los Síndromes de Usher, o el de Bardet-Biedl. También se explican los últimos tratamientos, es decir, si son eficaces la oxigenoterapia hiperbárica, la ozonoterapia y la electroestimulación o el consumo diario de vitaminas.

Además, el manual, que pretende ser un texto de divulgación, explica las posibles causas, las formas de transmisión, las pruebas e instrumentos especializados para detectar la enfermedad, los programas de rehabilitación y las ayudas técnicas. Además, las principales líneas de investigación, como la aplicación de factores neurotróficos, el trasplante celular, la terapia génica o las diferentes sustancias y fármacos que puedan inhibir total o parcialmente el proceso de degeneración de los fotorreceptores.

Por último, en el terreno más personal, se explican las reacciones más frecuentes de los afectados tras saber el diagnóstico o los problemas en sus desplazamientos, en sus actividades o actos sociales.

Está editado por la Cátedra de Investigación en retinosis pigmentaria “Bidons Egara” de la Universidad Miguel Hernández de Elche, puede conseguirse a través de las Asociaciones de Afectados de Retinosis Pigmentaria cuyo directorio está al final de esta revista. A través de Internet se puede consultar en la web
**http://retinosis.umh.es** y **http://retinosis.org**

**FUNDALUCE**
**Fundación Lucha Contra la Ceguera**
C/ Montera, 24 - 4 - J. 28013 - Madrid - Tel/Fax: 915 320 707
E-mail:fundaluce@retinosis.org www.fundaluce.org

---

**FARPE**
**Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España**
C/ Montera, 24 - 4 - J. 28013 - Madrid - Tel/Fax: 915 320 707
E-mail: farpe@retinosis.org
**Presidente: José María Casado Aguilera**

---

**Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)**
C/ Resolana, 30 (Edif. ONCE) 41009 Sevilla
Tel.: 954 901 616 - Ext. 351 Fax: 954 900 332
Fax: 954 370 042 de Lunes a Miércoles de 18 a 21h
E-mail: andalucia@retinosis.org
**Presidente: Audifacio Reyes Fälder**

---

**Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)**
Pº de Echegaray y Caballero,76 (Edif. ONCE) 50003 Zaragoza
Tel.: 976 282 477 - Ext. 210
E-mail: mtmelero@able.es
**Presidente: José Luis Catalán Sanz**

---

**Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)**
Hospital Central de Asturias, C/ Julián Clavería, s/n 33006 Oviedo - Asturias
Tel./fax: 985 106 100 - Ext. 36508
E-mail: asturias@retinosis.org
**Presidente: Andrés Mayor Lorenzo**

---

**Asociación Canaria de Retinosis Pigmentaria**
Av. Primero de Mayo, 10 (Edif. ONCE) 35002 Las Palmas de Gran Canaria
Tel.: 928 431 411 - Fax: 928 364 918
E-mail: Página web http://canariasretinosis.org
**Presidente: Germán López Fuentes**

---

**Asociación Cántabra de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.C.A.R.P.)**
Mies de Millajo 1. 39002 Santander - Cantabria
Tel. - Fax: 942 320 233
**Presidente: Inocencio González Demetrio**

---

**Asociación de Castilla - La Mancha**
C/ Bajada de San Juan, 1 (Edif. ONCE) 02001 Albacete
Tel.: 967221540- Fax: 967 523 862
E-mail: lamancha@retinosis.org
**Presidente: Antonio Gómez Ibáñez**

**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 Castellano Leonesa de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.C.L.A.R.P.)**
C/ Dos de Mayo,16 (Edif... ONCE) 47004 Valladolid
Tel.: 983 394 088 - Ext. 3125 Fax: 983 305 726
E-mail: rpasociacion@msn.com
**Presidente: Félix Román Barcenilla**

---

**Asociación de afectados por Retinosis Pigmentaria de Catalunya (A.A.R.P.C.)**
C/ Sepúlveda, 1 (Edif. ONCE)08015 Barcelona
Tel.: 932 381 111
E-mail: aarpc88@virtualsd.net www.retinosiscat.org
**Presidente: Jordi Pala Vendrell**

---

**Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria (A.E.R.P.)**
C/ Alhucemas, 43 - 06360 Fuente del Maestre - Badajoz
Tel.: 924 531 084
E-mail: extremadura@retinosis.org
**Presidenta: Purificación Zambrano Gómez**

---

**Asociación Gallega de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.G.A.R.P.)**
C.M.A. "Domingo García Sabell" Pl. Esteban Lareo,bloque 17 - sótano, 2ª fase
Polígono de Elviña - 15008 A Coruña
Tel.: 981 240 875
E-mail: galicia@retinosis.org www.agarp.org
**Presidente: Rocio Barral**

---

**Asociación de Murcia**
C/ Juan Fernández, 28 - 8º A 30204 Cartagena - Murcia
Tel.: 868 092 473
E-mail: abr@ono.com
**Presidente: Luis Berrocal Balanza**

---

**Retina Navarra (A.R.P.N.)**
LUIS MORONDO 13 Bajo. 31006 PAMPLONA NAVARRA
Tel.: 948 203 322 - Fax: 948 203657
E-mail: navarra@retinosis.org web: http://navarra.retinosis.org
**Presidente: José Mª Casado Aguilera**

---

**Retina Comunidad Valenciana**
Av. Barón de Cárcer, 48 - 7º - J 46001 Valencia
Tel. - Fax: 963 511 735
web: http://retinacv.com E-mail: valenciarp@terra.es
**Presidente: Almudena Amaya Rubio**



*"Ya no puedo ver mis libros pero no me importa...*

## *mi nieto me los cuenta.*

*Lo que sí me importa es que tampoco puedo verlo a él.*

## *Y en eso nadie me puede ayudar"*

**Esto es lo que siente una persona que sufre una acusada pérdida visual.**

**Si conoce a alguien con este problema, *ahora sí podrá ayudarle:***

## Posiblemente él no pueda leer este mensaje.

En ***Baja Visión Ángel Barañano*** enseñamos a nuestros clientes cómo potenciar el máximo de su visión, por poca que sea.
Haremos todo lo posible para que vuelvan a disfrutar de sus aficiones e ilusiones.
El 90% de las personas que vienen consiguen mejorar.

**¿Por qué resignarse?**

**Consúltenos sin compromiso.**

Madrid, c/ Ponzano 25
Barcelona, c/Balmes 127
**Tel. 902 105 471**
www.baja-vision.org

BAJA VISIÓN ÁNGEL BARAÑANO