visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

25

Órgano de expresión de la Federación de Asociaciones de Afectados/as por Retinosis Pigmentaria del Estado Español

Semestre 2 Dic 04

VISIÓN HABLA CON LA DRA. ROSER GLEZ.-DUARTE
Un chip de ADN permitirá analizar todos los genes de retinosis conocidos

DRA. ROSA Mª COCO MARTÍN - LA ENFERMEDAD DE STARGARDT:
La vitamina A y los Beta Carotenos está desaconsejada.

DR. ROMÁN BLANCO VELASCO
Métodos electrofisiológicos para el estudio de la función retiniana y sus alteraciones

RETINA INTERNACIONAL
La Fundación Americana del Glaucoma premia a un grupo de investigación español

FUNDALUCE CON LA INVESTIGACIÓN
Postales contra la retinosis 10 postales: 6 euros + gastos de envío.

ASTURIAS APORTA 6.000 EUROS A FUNDALUCE

visión número 25

DICIEMBRE 2004

índice.

Editorial	03
FUNDALUCE 2004 Un balance positivo	04
Gente comprometida	05
Métodos electrofisiológicos para el estudio de la función retiniana y sus alteraciones	06
Fundus Flavimaculatus y Enfermedad de Stargardt	12
Retinosis.org	20
Accesibilidad Universal Diseño para todos y todas	21
Retina Internacional Asamblea General 2004	22
Asociaciones	24
Implantes electrónicos: Retina artificial en humanos	32
Asturias aporta 6000 euros a FUNDALUCE	34
Visión habla con... **La Dra. Roser Glez.-Duarte** Catedrática de Genética	36
El glaucoma: La Fundación Americana premia a un grupo Español.	40
Los lectores opinan: Bidons Egara mira por nosotros	41
Los libros de Visión: Blanco sobre negro	42
Directorio	43

EDITA
FAARPEE
Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español

Montera 24 4° J.
28013 Madrid
Tel./Fax 915320707
E-mail faarpee@retinosis.orghttp://retinosis.org

DIRIGE
Joan Claramunt Pedreny

REDACCIÓN
Fausto Torio
José Mari Casado
Andrés Mayor
Dra. María Dolores Pinazo

DISEÑO
theDiaz para Rumiarte Gráfica

IMPRIME
I. G. Afanias

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 el IMSERSO

MINISTERIO DE TRABAJO Y ASUNTOS SOCIALES
SECRETARÍA GENERAL DE ASUNTOS SOCIALES
IMSERSO

Tirada 5500 ejemplares.
Distribución gratuita.
Coste 1 por ejemplar.

PREMIOS
Premio José García Sicilia 1997
Premio FUNDALUCE 2002

Visión de futuro.

Fieles a nuestra cita nos presentamos con un nuevo número de **VISIÓN** bajo el brazo, intentando proporcionarte toda la información de la Federación de Asociaciones de Afectados/as por la Retinosis Pigmentaria del Estado Español (FAARPEE), de FUNDALUCE y, como no, hacerte llegar todas las noticias sobre la retinosis pigmentaria y otras enfermedades heredo-degenerativas de la retina que hemos recopilado durante todo este periodo.

En este número la sección **VISIÓN habla con...** nos permitirá adentrarnos en el apasionante mundo de los DNA Chips de mano de la **Dra. Roser González Duarte**, que hace un repaso a una tecnología que si bien parece propia del futuro ya está a nuestro alcance. Gracias a dicha tecnología podremos conocer de una forma más rápida y económica el gen que nos produce nuestra retinosis.

Holanda fue escenario este verano del **XIII Congreso de Retina International**, en el que **FAARPEE** estuvo presente. Sinceramente es reconfortante ver gente de todo el mundo unida con el único objetivo de vencer la retinosis pigmentaria y otras enfermedades heredo-degenerativas. Gracias a todos quizás consigamos soporte (tanto económico como social) de instituciones como la Unión Europea, y así poder continuar con nuestra esperanzadora investigación.

¿Se está diagnosticando bien la retinosis pigmentaria?

Es posible que al estar tan inmersos en la investigación estemos descuidando un aspecto tan fundamental como es el diagnóstico. Es imprescindible que en España se diagnostique la retinosis de forma correcta. Aparte, en este número 25 hacemos hincapié en la enfermedad de Fundus Flavimaculatus y Stardgart. **La Dra. Rosa Mª Coco** nos ayudará en esta tarea.

Otro apasionante tema que trataremos será el de **La Electrofisiología**. ¿La estamos aplicando de forma adecuada en los afectados/as de retinosis pigmentaria? ¿Cuántos aparatos de electrorretinografía multifocal hay en España? ¿Están los oftalmólogos/as españoles formados para utilizar estas nuevas tecnologías? El **Dr. Román Blanco Velasco** y el **Dr. Pedro de la Villa Polo** nos acercan a este campo tan interesante y necesario para el diagnóstico correcto.

Tampoco faltarán temas como: **Fundaluce** y su campaña de postales navideñas, retinosis.org y sus más de 75.000 visitas durante el último año, la opinión de nuestros/as lectores/as, los libros de **Visión** de **Rubén Gallego**... En este ejemplar nuestra asociación invitada es **La Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria**, sin olvidar todo lo que ocurre en las asociaciones que forman **FAARPEE**.

En fin, un número que esperamos que te interese, y que te permita conocer, y por supuesto afrontar de una forma más esperanzadora, esa enfermedad que todos padecemos, la Retinosis Pigmentaria.

Joan Claramunt Pedreny
Director de Visión.

FUNDALUCE 2004

UN BALANCE POSITIVO.

La convocatoria de "Ayudas a la financiación de proyectos sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el campo de la Retinosis Pigmentaria" y II Premio Bidons Egara, con una cuantía de 30.000 euros y la de Ayudas a la Investigación de Fundaluce de otros 24.000 euros más, publicada en el mes de Junio del presente año en el nº 24 de esta revista, ha sido ampliamente respondida en los ámbitos científicos. Se han presentado a ella 8 nuevos proyectos de investigación, que en la actualidad están siendo evaluados y cuya resolución esperamos que tenga lugar en la próxima Asamblea general de Faarpee del año 2005.

A PUNTO DE CERRARSE LA MEMORIA DE ACTIVIDADES DE FUNDALUCE EN EL AÑO 2004, NO PODEMOS POR MENOS QUE MOSTRAR NUESTRA SATISFACCIÓN POR LOS RESULTADOS AVANZADOS, QUE, NO OBSTANTE, SIEMPRE SERÁN MERECEDORES DE NUESTRO RENOVADO ESFUERZO POR SUPERARLOS.

Abundando en nuestro principal objetivo, la investigación, se han reanudado los contactos con el Centro de Investigación del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), con la Fundación Genoma España y con la Obra Social de Caja Madrid, con el fin de dar un paso más en la concreción y culminación de los acuerdos contraídos en el pasado con las tres Entidades, habiéndose obtenido por el momento de la última de ellas, la promesa de subvencionar por segunda vez un nuevo proyecto de Investigación.

La generosidad de nuestros colaboradores continúa su curva ascendente. En el presente año los donativos a Fundaluce superan con creces a los habidos en el año 2003 y la campaña de venta de postales, que como todo lo recién nacido ha necesitado mucho mimo y cuidados especiales, se proyecta en la actualidad con fuertes y esperanzadores ímpetus, alcanzándose la nada desdeñable cifra de ventas de 5000 postales, que ha aconsejado editar nuevas series en la cuantía de 10.000 postales que no dudamos, por el ritmo que de peticiones estamos recibiendo, alcanzarán pronto el éxito propuesto. Felicitamos, pues, a todo el colectivo de la RP, porque el espíritu de colaboración desborda sin lugar a dudas, al del individualismo subyacente siempre en toda actividad de carácter asociativo.

Al finalizar el actual período legislativo, los miembros del Patronato de Fundaluce desean agradecer con estas breves palabras, los apoyos recibidos y expresar al nuevo Patronato su voluntad de una total y sincera colaboración a fin de alcanzar más y mayores objetivos entre los que habrá de encontrarse la realización de proyectos de investigación de gran importancia medida en términos de actualización, cualificación de los investigadores, calidad y magnitud económica del proyecto y su carácter multicéntrico y multidisciplinar. Seguimos en el empeño.

Fausto Torío García
Secretario de Fundaluce

Gente comprometida

Durante el período comprendido entre los días 1 de Mayo de 2004 al 30 de Octubre de 2004, Fundaluce ha recibido donativos particulares, de algunas de las Asociaciones miembros pertenecientes a FAARPEE y de la aportación por publicidad en esta Revista Visión de empresas públicas y privadas, ascendiendo a un total de 15.557,92 euros.

Los donativos privados ascienden a un total de 4.554,32 euros.

En cuanto a las Asociaciones pertenecientes a FAARPEE, los donativos ascendieron a 8.220,00 euros, detallando a continuación los importes donados cada una de ellas:

ASOCIACIÓN DE CANARIAS
1620,00 Euros

ASOCIACIÓN DE ASTURIAS
6.000,00 Euros

ASOCIACIÓN DE CASTILLA-LEÓN
600,00 Euros

Por último, las aportaciones de publicidad de entidades públicas y privadas en el último número de la Revista Visión, ascendieron a 2.763,60 euros.

GRACIAS A GENTE COMO USTEDES PODEMOS AVANZAR UN POCO MÁS EN LA INVESTIGACIÓN Y LUCHA DE NUESTRA ENFERMEDAD.

DONANTE	CANTIDAD
PERE ESPELT VIÑAS (GIRONA)	100,00 €
ROLANDO URQUIZU ANDREU (BARCELONA)	30,00 €
ARSENIO CORRAL PALOS (PALENCIA)	60,00 €
JOSE ALFREDO PEREZ ARBOLEYA (ASTURIAS)	50,00 €
ENRIQUE JOSE DE LA ROSA CANO (MADRID)	100,00 €
ANDRES MAYOR LORENZO (ASTURIAS)	150,00 €
TERESA FDEZ Y J. HURTADO (BARCELONA)	100,00 €
ANONIMO (VIGO)	100,00 €
I. PÉREZ (LEÓN)	100,00 €
E. ESQUIVIR (BARCELONA)	200,00 €
E. CABO (BARCELONA)	25,00 €
R. ESTRADA (BARCELONA)	50,00 €
M. LEIVA (VIC)	30,00 €
ANONIMO (CÁCERES)	20,00 €
ANONIMO (VALLADOLID)	100,00 €
EDUARDO PIÑON VISPO (A CORUÑA)	60,00 €
YOLANDA OLIVA (LA LINEA)	20,00 €
LUIS VILLARROYA MOYA (ZARAGOZA)	600,00 €
SONIA PRADOS SANCHEZ (GRANADA)	50,00 €
N. GARCÍA (MÁLAGA)	100,00 €
S. FARRÉ (SAN CUGAT)	10,00 €
BEGISARE (SAN SEBASTIAN)	227,99 €
OYARZABAL (BARCELONA)	120,00 €
CARMEN DURO SANCHEZ (A CORUÑA)	20,00 €
M. CABALLOLL ANGRILL (BARCELONA)	300,51 €
J. ANTONIO MUÑOZ HERMOSOS (LAS PALMAS)	120,00 €
O. MUÑOZ PEREZ (TOLEDO)	15,03 €
R. CANTON GARCIA-VIDAL (MADRID)	30,05 €
T. CRIADO BALLESTEROS (ASTURIAS)	30,05 €
T. RIPA MEDRANO (MADRID)	150,25 €
F. CALVO GIL (HUESCA)	150,25 €
T. ULLDEMOLINS LLOP (TARRAGONA)	144,24 €
J. PUJOLS MAS (BARCELONA)	120,00 €
F. PLAZA TENORIO (TOLEDO)	180,30 €
S. FERRANDO MARTINEZ (BARCELONA)	30,05 €
G. GARCIA MOYA (TOLEDO)	100,00 €
G. VIGNOLA ROSSI (BARCELONA)	400,00 €
J. BAUTISTA BALLESTEROS (CIUDAD REAL)	60,10 €
M. LUZ RIVERA PEREZ (TOLEDO)	150,25 €
M. FERNANDEZ MARTINEZ (SEVILLA)	60,10 €
P. RIVERA RECIO (TOLEDO)	90,15 €
TOTAL	**4.554,32 €**

ROMÁN BLANCO
SMITH KETTELWELL EYE RESEARCH INSTITUTE
SAN FRANCISCO - USA

PEDRO DE LA VILLA
UNIVERSIDAD DE ALCALÁ
ESPAÑA - UE

Métodos electrofisiológicos para el estudio de la función retiniana y sus alteraciones

LAS TÉCNICAS ELECTROFISIOLÓGICAS MÁS AMPLIAMENTE EMPLEADAS PARA EL ESTUDIO DE LA FUNCIÓN VISUAL EN EL HUMANO SON EL ELECTRORRETINOGRAMA Y LOS POTENCIALES EVOCADOS VISUALES. EL ELECTRORRETINOGRAMA (ERG) CONSISTE EN UNA TÉCNICA NO INVASIVA DE EXPLORACIÓN DE LA FUNCIÓN RETINIANA, QUE ESTÁ TENIENDO UN CRECIENTE AUGE EN EL MOMENTO ACTUAL. EL PRESENTE TRABAJO PRETENDE HACER UNA REVISIÓN DE ALGUNOS DE LOS MÉTODOS ELECTRORRETINOGRÁFICOS MÁS RECIENTEMENTE ESTANDARIZADOS, HACIENDO UN ANÁLISIS DE SU APLICACIÓN ACTUAL PARA EL ESTUDIO DE FUNCIONES RETINIANAS EN CONDICIONES FISIOLÓGICAS Y EN ENFERMEDADES QUE CONLLEVAN UNA DEGENERACIÓN DE FOTORRECEPTORES, COMO LA RETINOSIS PIGMENTOSA.

LA ELECTROFISIOLOGÍA HA DESARROLLADO UNA SERIE DE MÉTODOS MÁS O MENOS SOFISTICADOS PARA EL ESTUDIO DE LAS FUNCIONES DESEMPEÑADAS POR EL SISTEMA NERVIOSO. LOS AVANCES TECNOLÓGICOS HAN PERMITIDO QUE MUCHOS DE DICHOS MÉTODOS PUEDAN SER APLICADOS DE FORMA NO INVASIVA AL ESTUDIO DE LAS FUNCIONES DEL SISTEMA NERVIOSO HUMANO. ENTRE LAS DISTINTAS TÉCNICAS DE LA NEUROFISIOLOGÍA NO INVASIVA, LAS MÁS DESARROLLADAS SON AQUELLAS UTILIZADAS PARA EL ESTUDIO DE LAS FUNCIONES SENSORIALES: SISTEMA VISUAL, SISTEMA AUDITIVO Y SISTEMA SOMATOSENSORIAL.

Quizá por la gran accesibilidad funcional del sistema visual, o quizá por la gran dependencia que los humanos tenemos de la vista, son muchos los investigadores que han dedicado sus esfuerzos al estudio funcional del sistema visual. Si a ello sumamos la gran discapacidad que padecen los humanos que presentan cualquier tipo de afectación degenerativa de la retina, se entiende mejor la gran labor desarrollada por profesionales de distintos campos de la ciencia y de la técnica para mejorar los métodos que permitan una completa evaluación de la función visual, tanto en sus elementos periféricos (retina) como los elementos más centrales (corteza visual). Con tal propósito, las técnicas electrofisiológicas más ampliamente empleadas en el momento actual para el estudio de la función visual son el electrorretinograma (ERG) y los potenciales evocados visuales (PEV), en sus distintas formas.

Las técnicas de registro electrofisiológico han permitido conocer, en animales de experimentación, cómo responde a estímulos lumínicos cada tipo celular del sistema visual y cómo cada célula contribuye al mecanismo de visión. La visión comienza con el proceso de fototransducción que tiene lugar en los fotorreceptores, conos y bastones. Los fotorreceptores traducen la energía lumínica recibida en una serie de señales eléctricas (variaciones lentas del potencial de la membrana). Dichas señales son transmitidas en la primera sinapsis de la vía visual a las células bipolares y de éstas, en la segunda sinapsis de dicha vía a las células ganglionares. Las células ganglionares conducirán la información recibida, más o menos codificada, hacia el Núcleo Geniculado Lateral (NGL), mediante un código de frecuencias de descarga de potenciales de acción. Las células de relevo del NGL enviarán a su vez la información recibida a la corteza visual primaria, donde comienza la percepción visual. En cada estación de relevo de la vía visual tienen lugar mecanismos de codificación sensorial mediados fundamentalmente por interneuronas. Dichos mecanismos son responsables de los procesos de amplificación, filtrado y codificación de la información recibida.
En la retina existen dos sistemas de detección lumínica; aquél mediado por los bastones, sensibles a mínimas intensidades de luz; y el mediado por los conos, de menor sensibilidad pero mayor resolución temporal. Por otra parte, es conocido que en la retina humana los conos tienen una localización fundamentalmente central, en la fóvea, mientras que los bastones tienen una disposición más periférica. Asimismo, cada uno de estos tipos de fotorreceptores establece conexiones sinápticas con tipos característicos de células bipolares; las células bipolares de bastón, sufren una despolarización de su membrana en respuesta a un estímulo luminoso; las células bipolares de cono pueden ser de respuesta despolarizante o hiperpolarizante ante un estímulo luminoso. Ambos sistemas de células bipolares, de cono y de bastón, convergen en las mismas células ganglionares, que pueden aumentar o disminuir la frecuencia de descarga de potenciales de acción en respuesta a estímulos lumínicos. Una de las principales propiedades de las células ganglionares de la retina es que responden mejor ante estímulos contrastados (contraste espacial) que ante iluminaciones difusas.

La posibilidad de registrar la actividad eléctrica de la retina en humanos se remonta a los trabajos clásicos de Holmgren, hace más de un siglo. Fueron necesarios muchos años de experimentación y sustanciales mejoras metodológicas para llegar a desarrollar una técnica que pudiese utilizarse sobre humanos de forma segura y que ofreciese unos resultados cuyo análisis posibilitara la evaluación de la función visual. La técnica electrorretinográfica en su versión actual consiste en un registro bipolar de la actividad eléctrica de la retina en su conjunto. Para la obtención de dicho registro, se dispone un electrodo en la superficie corneal (o bien en la conjuntiva ocular) y otro en la proximidad de la órbita. Ambos electrodos, conectados a un sistema de amplificación y filtrado permiten el registro "integral" de la actividad eléctrica generada por los elementos celulares de la retina. El estudio comparado de la respuesta electrorretinográfica en humanos y animales de experimentación ha permitido además saber cuál es la contribución de cada tipo celular de la retina a las deflexiones positivas y negativas de un trazado electrorretinográfico patrón en condiciones fisiológicas. A pesar de que las bases del registro electrorretinográfico fueron establecidas hace años, son diversas las formas de registro electrorretinográfico utilizadas por los distintos investi-

gadores o clínicos: ERG de campo completo, ERG focal o macular, ERG multifocal, Potencial temprano de fotorreceptor, Respuesta umbral escotópica, ERG de doble flash, ERG de estímulo cromático,.... Tal diversidad en la técnica de registro llevó a los miembros de la International Society for Clinical Electrophysiology of Vision (ISCEV) a buscar unas normas internacionales de realización de pruebas de función visual que pudieran ser comparables, independientemente de donde se realizase las mismas (Marmor and Zrenner, 1994; Marmor et al, 2003). De esta forma, la ISCEV establece una serie de protocolos de registro electrorretinográfico, ajustados a unos criterios concretos de difusión e intensidad de luz, estado de adaptación, posición de los electrodos de registro, equipo electrónico empleado, secuencia de realización del registro y representación final de trazados electrorretinográficos (http://www.iscev.org). Por tanto, un electrorretinograma estándar, debe incluir cinco trazados (Figura 1), con los que se podrán analizar las siguientes funciones:

(a) Sensibilidad de los bastones: Corresponde al trazado electrorretinográfico obtenido en condiciones de adaptación a la oscuridad (condiciones escotópicas) cuando se aplica un estímulo luminoso de pocos milisegundos de duración, campo completo y de tal intensidad tal que no llega a inducir respuesta alguna en los conos. El trazado electrorretinográfico muestra tan solo una deflexión positiva (denominada onda b) de cientos de V, que es generada fundamentalmente en las células

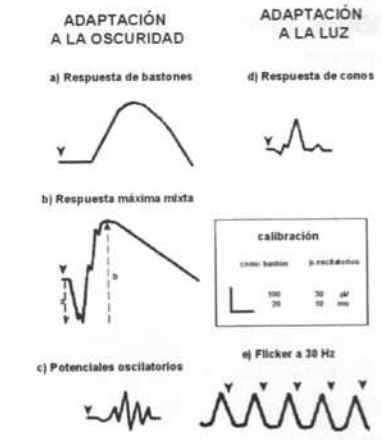


Figura 1. Registros electrorretinográficos estándar propuestos por la ISCEV. (Modificado de Marmor et al, 2003). Vease texto.

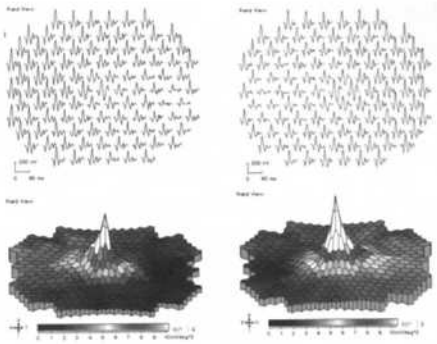


Figura 2. Registro electrorretinográfico multifocal (mf-ERG). A. Patrón de estímulo luminoso utilizado para inducir respuestas eléctricas en múltiples regiones retinianas. El estimulo, formado por múltiples hexágonos, se proyecta sobre la retina, fijando el punto central con la fóvea B. Trazados electrorretinográficos característicos (ambos ojos) obtenidos mediante el promediado de señales eléctricas de las distintas regiones retinianas que reciben los estímulos luminosos mostrados en A. Debajo podemos ver la representación tridimensional de las respuestas electrorretinográficas. El área central corresponde a las zonas retinianas centrales, donde la amplitud de las respuestas eléctricas es mayor (en las representaciones originales se utiliza un código de colores).

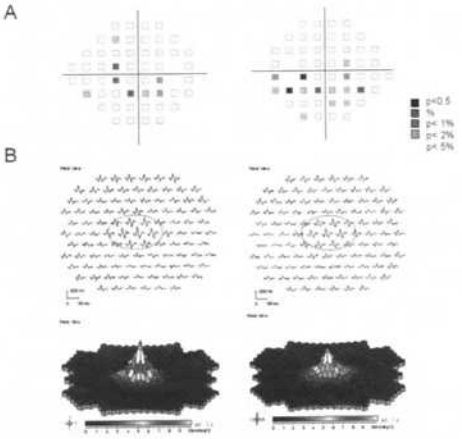


Figura 3. A. Campo Visual (Humphrey) en una persona en estudio por probable distrofia retiniana. B. Trazados del registro electrorretinográfico multifocal (mf-ERG). Se puede observar una importante disminución de la amplitud de las señales eléctricas en las zonas periféricas de la retina. La amplitud de las respuestas del área central está conservada. Debajo podemos ver la representación tridimensional de las respuestas electrorretinogáficos. Aquí podemos observar más claramente como existe una depresión (zonas azules) en el área periférica retiniana mientras que el área central es norma

bipolares de bastón. Dicha onda, de curso temporal lento se ve seriamente disminuida en aquellos pacientes que sufren una degeneración específica de bastones, como ocurre en ciertas formas de retinosis pigmentaria.

(b) Respuesta mixta máxima de conos y bastones: Consiste en el trazado electrorretinográfico que se registra ante un flash de luz blanca, de gran intensidad, que es capaz de activar completamente tanto conos como bastones, obtenido también en condiciones escotópicas. El registro consiste en una deflexión negativa (onda a), generada por la activación eléctrica de los fotorreceptores, seguida de una deflexión positiva (onda b), generada como en el caso anterior por la activación eléctrica de las células bipolares despolarizantes. Estas ondas se ven disminuidas en amplitud en enfermedades de naturaleza degenerativa que afectan tanto a conos como a bastones, así como a otros elementos celulares de la retina.

(c) Potenciales oscilatorios: consisten en una serie de deflexiones positivas y negativas, de curso temporal rápido y que se obtienen de filtrar eléctricamente el registro de la respuesta mixta máxima de conos y bastones. Una vez filtrados los componentes lentos de la respuesta electrorretinográfica (generados en fotorreceptores y células bipolares), las deflexiones del trazado corresponden a la actividad eléctrica generada en neuronas retinianas con capacidad de producir potenciales de acción, células amacrinas y ganglionares. Aunque no existe consenso respecto a su significación definitiva, los potenciales

oscilatorios pueden verse afectados en degeneraciones retinianas que afecten específicamente a las células ganglionares, como ocurre en el glaucoma.

(d) Respuesta de conos a un flash de luz: Consiste en el trazado electrorretinográfico que se registra ante un flash de luz blanca de gran intensidad, que es capaz de activar los conos, obtenido tras haber adaptado la retina a la luz (condiciones fotópicas). El registro consiste en una deflexión negativa (onda a), generada por la activación eléctrica de los conos, seguida de una serie de deflexiones positivas y negativas generadas por activación de células bipolares despolarizantes e hiperpolarizantes. Estas ondas se ven disminuidas en amplitud en enfermedades de naturaleza degenerativa que afectan exclusivamente a conos, como ocurre en ciertas formas específicas de retinosis pigmentaria o en la degeneración macular asociada a la edad.

(e) Respuesta estímulos repetidos ("flicker") de 30 Hz. Consiste en el trazado electrorretinográfico que se registra ante una serie de flashes de luz blanca, de gran intensidad, capaces de activar los conos, aplicados con una frecuencia de 30 Hz, en condiciones fotópicas. El registro consiste en una serie de deflexiones positivas y negativas, generadas por la activación de los conos y sus células postsinápticas. La alteración de este trazado es frecuente en enfermedades retinianas que conllevan un déficit funcional de los conos en su capacidad de respuesta temporal.

Es importante que cada laboratorio de electrofisiología pueda elaborar su propia base de datos de registros normales según el equipamiento, condiciones específicas de registro, electrodos etc... que habitualmente utilicen. Sabemos también que existe una variabilidad intrínseca de la técnica, que suele ser e entre un 25-40 % en la amplitud y latencia de la respuesta en personas normales en tests sucesivos, por lo que conviene tenerlo en cuenta para determinar el rango de normalidad de cada protocolo. Esta variabilidad en las respuestas (amplitud y latencia) también existe en las distrofias retinianas, como la retinosis pigmentosa, por lo que puede ser necesario realizar varios tests antes de poder determinar si existe un cambio significativo en la evolución de la enfermedad.

Los patrones de registro electrorretinográfico propuestos por la ISCEV descritos más arriba se siguen en la mayoría de los centros clínicos que practican técnicas de neurofisiología no invasiva y sirven para el diagnóstico del grado de afectación funcional en enfermedades degenerativas de la retina. No obstante, recientemente, se ha puesto de manifiesto casos de pacientes que sufren un grado importante de déficit visual, sin que los registros electrorretinográficos recomendados por la ISCEV muestren alteraciones significativas. Esto ocurre generalmente cuando las lesiones retinianas no afectan a toda la retina en su conjunto, sino que existe una distribución regional de la degeneración retiniana. Tal es el caso de enfermedades como la degeneración macular asociada a la edad o como el glaucoma incipiente. En la primera, la degeneración afecta solamente a los conos, por lo que la lesión será puramente central, conservando el resto del parénquima retiniano un funcionamiento perfecto. En el glaucoma, la degeneración retiniana afecta a regiones paracentrales, sin que exista una gran afectación foveolar ni periférica.

Con el fin de poder llevar a cabo una evaluación funcional en estos pacientes, se diseño el electrorretinograma multifocal (mf-ERG) (Sutter & Tran, 1992). En esta prueba, utilizamos un estimulo compuesto por múltiples hexágonos dispuestos en una malla concéntrica, que es capaz de estimular específicamente áreas retinianas centrales (maculares) o periféricas (campos retinianos nasales y temporales, superiores e inferiores), al tiempo que se realiza un registro de la actividad eléctrica retiniana (similar al ERG convencional). Mediante el uso de recursos informáticos y herramientas de computación se pueden estimular distintas áreas retinianas, registrar y promediar las respuestas locales, obteniéndose con ello trazados electorretinográficos de áreas precisas, que informan del estado funcional de cada área de la retina. La disposición espacial de los conos en la retina, con una mayor densidad en la macula y menor en retina periférica, determina que los trazados electrorretinográficos registrados en cada área sean de distinta magnitud. Esto permite una representación tridimensional de las respuestas electrorretinográficas (Figura 2), lo que permite realizar una evaluación funcional de la retina, no solo en relación a sus elementos celulares, sino a su afectación

espacial. Este tipo de registros está permitiendo en el momento actual llegar a diagnosticar lesiones retinianas de tan solo unos pocos milímetros cuadrados de superficie, en fases precoces de enfermedades degenerativas que hasta hace pocos años tan solo era posible evidenciar cuando el grado de lesión había producido una discapacidad severa (figura 3). Como en el caso de la electrorretinografía convencional, el mf-ERG también ha sido sometido a unos criterios de estandarización, resumidos recientemente por la ISCEV (Marmor et al, 2003).

Por ultimo, hemos de señalar que las técnicas de registro neurofisiológico no invasivas están en constante evolución, y que cada año se disponen de nuevas técnicas de exploración funcional aplicables a humanos. Esperamos que en un futuro no muy lejano, la mayor disposición de recursos metodológicos, permitan llevar a cabo una exploración de la actividad funcional de todo el sistema visual, y que la exploración de centros y vías visuales que nació con el uso de los VEP (Harding et al, 1996), pueda evolucionar y permitir una evaluación más precisa de la función de regiones concretas de las áreas visuales; igual que el ERG evoluciono al mf-ERG, los PEV también están ya evolucionando hacia los PEV multifocales (mf-VEP) (Hood & Greenstein, 2003) lo que posiblemente nos permita explorar funcionalmente el sistema visual central de los humanos con la misma resolución que ahora se consigue en la retina.

Referencias

Harding GFA, Odom JV, Spileers W, Spekreijse: Standard for visual evoked potentials. Vision Res 1996; 23:3567-3572

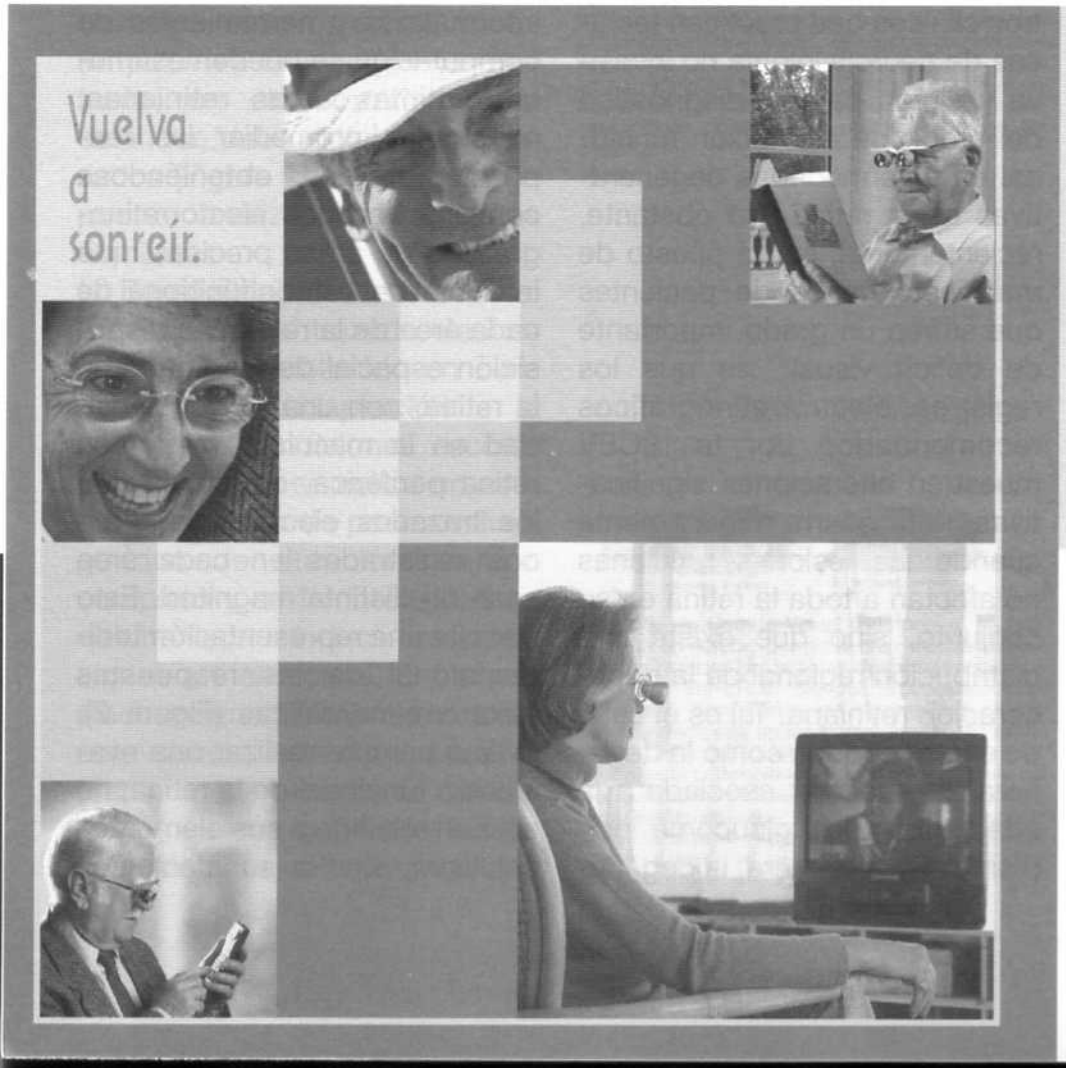
Marmor MF, Zrenner E (1994) Standard for Clinical Electroretinography. Doc Ophthalmol 1995; 89:199-210

Marmor MF, Holder, GE. Sellinger MW, Yamamoto S (2003) Standard for Clinical Electroretinography. <www.iscev.org>

Marmor MF, Hood DC, Keating D, Kondo M, Sellinger MW, Miyake Y (2003) Guidelines for basic multifocal electroretinography (mfERG). Doc Ophthalmol 106:105-115

Sutter,E.E. Tran, D (1992). The field topography of ERG components in man-I.The photopic luminance response. Vision Research.32,433-466

Hood DC, Greenstein, VC (2003). Multifocal VEP and ganglion cell damage: applications and limitations for the study of glaucoma. Progress in Retinal and Eye Research. 22, 201-251



Llevar una vida visualmente activa es posible.

Ver la televisión, leer, escribir, coser o muchas otras tareas.

- AYUDAS ÓPTICAS.
- AYUDAS NO-ÓPTICAS.
- AYUDAS ELECTRÓNICAS.

¡Pídanos información!

Cottet ÒPTICS

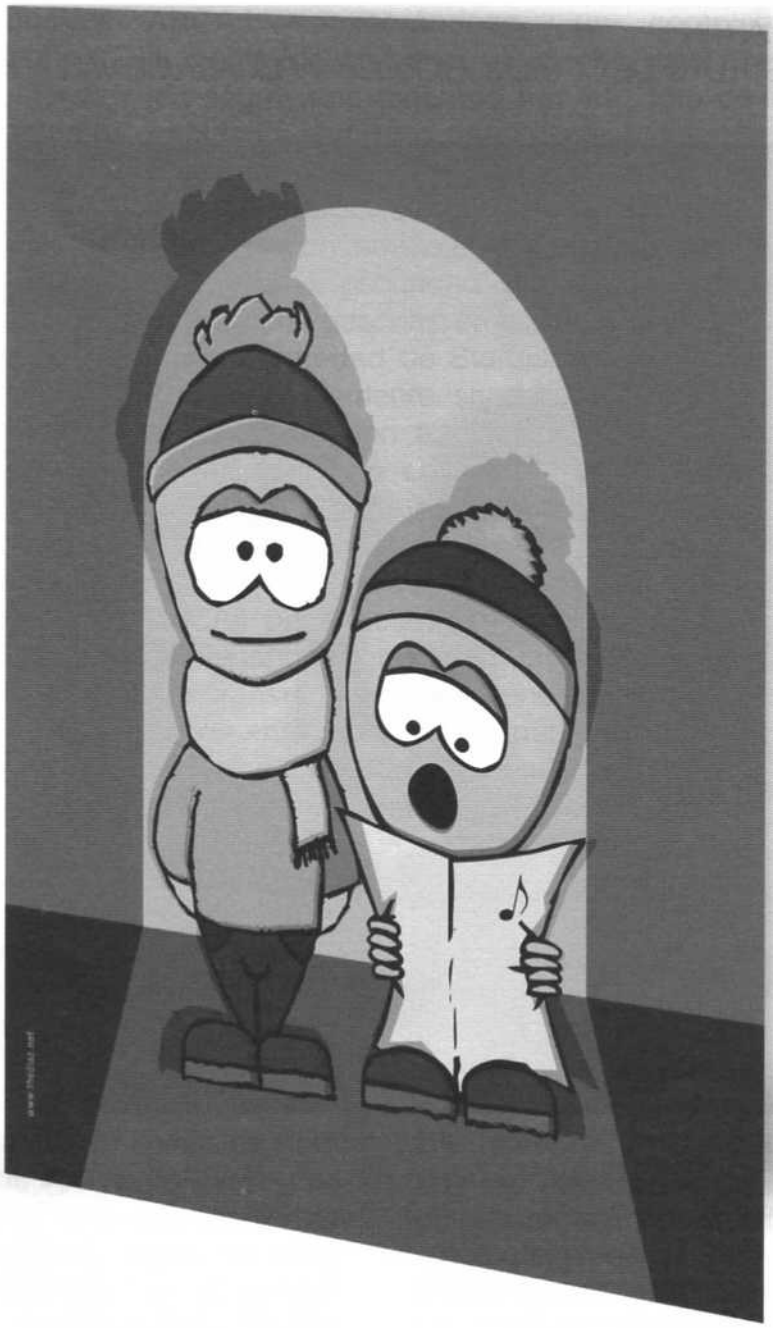
CENTRE DE BAIXA VISIÓ

Pg. de Gràcia 47 entl.1a
08007 BARCELONA

bajavision@cottet.net

93 488 21 59

Campaña de Ayuda en Navidad



10 Postales 6 €

mas gastos de envío

Estas Navidades Lucha contra la Ceguera felicitando con nuestra Postales.

FUNDALUCE (Fundación Lucha contra la Ceguera) pone en marcha una campaña de distribución de postales navideñas para recaudar fondos para la investigación. Se trata de distribuir 10.000 postales en paquetes de 10 postales.

¿CUÁNTAS POSTALES ENVÍAS A TUS SERES QUERIDOS?
ESTA ES TU OPORTUNIDAD

LLAMA AL 985 106 100 EXTENSIÓN 36508 Ó ENVÍANOS UN EMAIL A fundaluce@retinosis.org
Y RESERVA TUS POSTALES YA!

Fundus Flavimaculatus y Enfermedad de Stargardt

DRA. ROSA Mª COCO MARTÍN
OFTALMÓLOGA DEL INSTITUTO DE OFTALMOBIOLOGÍA APLICADA DE VALLADOLID

En 1909 Stargardt describió por primera vez una enfermedad aparentemente autosómica recesiva en 7 pacientes procedentes de 2 familias que presentaron pérdida visual en las 2 primeras décadas de la vida. Frecuentemente el fondo ocular era normal en un primer momento pero posteriormente evolucionaban hacia la atrofia macular asociada con manchas pequeñas amarillentas profundas alrededor. 50 años más tarde Rosehr examinó dos de los pacientes originales de Stargardt y encontró que mantenían buena función periférica. En 1965 Franceschetti describió un cuadro similar en que las manchas amarillentas se extendían hacia la retina periférica y al que denominó Fundus Flavimaculatus.

Actualmente fundus flavimaculatus (FF) y enfermedad de Stargardt son términos que se pueden usar para nombrar un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios de la retina ocasionados por mutaciones en un mismo gen, ABCA4, cuyo modo de herencia es autosómico recesivo. Hasta el 2% de la población tiene mutaciones en este gen lo que hace que sea la segunda enfermedad hereditaria de la retina más frecuente tras la retinitis pigmentosa. Muchos autores utilizan también estos términos unidos (Stargardt-FF) para describir diferentes estadíos de la misma enfermedad en pacientes que de forma precoz en su vida desarrollan un fondo oscuro o de color bronce causado por el excesivo deposito de lipofuscina en el EPR que típicamente impide la visualización de los detalles coroideos en el estudio angiográfico a lo que se conoce con el nombre de "silencio coroideo". Este Silencio coroideo se considera casi patognomónico de la enfermedad, ya que tan sólo aparece también en las intoxicaciones por plata, pero no es obligado que aparezca, ya que se ha visto que puede estar ausente en algunas de las mutaciones más leves en ABCA4.

Histopatología

Se ha observado que en estas enfermedades las células del EPR posteriores al ecuador están aumentadas de tamaño y tienen grandes concentraciones de una sustancia intensamente PAS-positiva que tiene propiedades ultraestructurales autofluorescentes e histoquímicas consistentes con una forma anormal de lipofucsina. También se ha visto que la cantidad de lipofucsina encontrada es mayor en ojos procedentes de pacientes de más avanzada edad, lo que reafirma el concepto de que los flecos y el silencio coroideo pueden no estar presentes en los primeros momentos de la vida.

Patofisiología

En 1994, Binbach sugirió que una enzima de los segmentos externos de los fotorreceptores, la all-trans retinol dehydrogenasa, podía ser defectiva en estos pacientes. Sin embargo, no fue hasta 1997 cuando se identificó el gen responsable de esta enfermedad (ABCR), más concretamente el ATP-binding Cassette transporter gene, subfamilia A, miembro 4 (ABCA4). Este gen contiene 50 exones que codifican un RNAm de 8kb que a su vez codifica para una proteína del borde de la membrana del disco de los segmentos externos de los fotorreceptores. Para identificar la función de esta proteína se creó un ratón transgénico deficiente en ABCA4 observándose un aumento de all-trans retinal en los segmentos externos tras el fotoblanqueamiento que indicaba un déficit parcial de su aclaramiento. Estos ratones también mostraron un retraso en la adaptación a la oscuridad que ya había sido descrito en sujetos con enfermedad de Stargardt y que probablemente se debe a una acumulación transitoria de un complejo no covalente de opsina y all-trans retinal en los discos.

ABCA4 pertenece a una familia de transportadores ABC, proteínas transmembrana dependientes de energía que participan en transporte de substratos a través de membranas. El sustrato de ABCA4 fue identificado mediante un elegante análisis bioquímico que demostró que esta proteína actúa como una flipasa del N-retinilideno-fosfatidiletanolamina, que transloca esta sustancia desde el interior al exterior del disco. Este complejo es normalmente hidrolizado fuera del disco para liberar all-trans retinal (un cromóforo derivado de la vitamina A que unido a la apoproteína opsina forma la rodopsina). Cuando hay un defecto en este transportador el complejo N-retinilideno-PE se acumulará en el interior del disco y será enviado a las células del EPR mediante fagocitosis. La acumulación de este complejo en las células del EPR lleva a la formación de un fluoróforo de lipofucsina, el N-retinilii-dene-N-retiniletanolamina (A-2E) cuya acumulación es tóxica para esta célula. Secundariamente al fallo de ésta célula se produciría la muerte de los fotorreceptores.

Hasta la fecha se han descrito mutaciones en ABCR en cinco fenotipos distintos: retinitis pigmentosa, Distrofia de conos y bastones, Enfermedad de Stargardt, Fundus Flavimaculatus y Degeneración macular asociada a la edad.
Los últimos hallazgos sugieren la hipótesis de que mutaciones severas en ABCR se asocian con enfermedad de comienzo precoz con pérdida primaria de fotorreceptores seguida de defectos del EPR (RP y Distrofias de conos y bastones). En pacientes con mutaciones moderadas, los fotorreceptores funcionan al principio, sin embargo la falta de transporte de productos de desecho conduce a acumulación del mismo en el EPR y pérdida secuencial de fotorreceptores (Enfermedad de Stargardt y Fundus Flavimaculatus). Finalmente la asociación de ABCR a DMAE

ACTIVIDAD ABCR	GENOTIPO	FENOTIPO
nulo	nulo/nulo	RP
+	hipo/nulo	distrofia de conos y bastones
++	hipo/nulo ó hipo/hipo	Stargardt´s /FF
+++	hipo/wild type	DMAE
+++	wild type/wild type	normal

puede ser debida a la acumulación gradual de estos mismos productos de desecho con eventual pérdida de fotorreceptores. En este modelo, la severidad de la enfermedad está relacionada inversamente con la actividad de ABCR, por lo que el diagnóstico genético podría predecir la secuencia potencial que seguirá la enfermedad retiniana arrojando un pronóstico visual concreto para cada paciente.

Clínica

Típicamente los pacientes con Stargardt´s desarrollan cambios atróficos y unas peculiares manchas amarillentas (flecks) en las 2 primeras décadas de la vida. Estos flecks son variables en tamaño forma y distribución, y son ovales o con forma de cúpula al contrario que las drusas. Cuando se localizan en la periferia media de la retina a menudo presentan un patrón triradiado o reticular, también pueden ser como un zig-zag o tener forma de cola de pez. A medida que empiezan a desaparecer su color cambia de amarillo a gris y pueden aparecer más grandes y menos definidos. La angiografía fluoresceínica es importante a la hora de diferenciar estas lesiones de drusas, puesto que las drusas mostrarán un patrón hiperfluorescente que se corresponde de forma muy precisa con su forma y tamaño, mientras que los flecks del FF aparecen no fluorescentes o muestran un patrón irregular de fluorescencia.

Aunque como ya se ha dicho la mayoría de estos pacientes experimentan pérdida visual en las dos primeras décadas de la vida, éste es un grupo heterogéneo de enfermedades, y en algunos pacientes la enfermedad se hace sintomática en periodos medios de la vida o incluso más tarde. La pérdida de la visión central puede estar acompañada de síntomas así como de evidencias electrofisiológicas de una disfunción de conos. Igualmente, algunos pacientes, particularmente aquellos que desarrollan flecos amarillentos extendiéndose en la periferia pueden desarrollar evidencia de disfunción de conos y de bastones o presentar cuadros de retinitis pigmentaria franca.
Actualmente se considera que el FF y el Stargardt´s son la misma enfermedad, representando el FF un estado más avanzado y extendido de almacenamiento de lipofucsina y de daño a nivel del EPR. En función de los hallazgos angiográficos y de la apariencia del fondo ocular en el momento de presentación los pacientes con FF o Stargardt´s se subdividen en 4 grupos:

1. Fondo ocular color bronce y silencio coroideo.
Es el estadío más precoz de la Enfermedad de Stargardt y el fundus flavimaculatus. El fondo de ojo es prácticamente normal excepto por el excesivo pigmento en el EPR que produce el color bronce y que oscurece los detalles de fondo en la coroides.

2. Maculopatía atrófica con o sin flecks amarillentos.
Es lo que clásicamente se ha llamado Enfermedad de Stargardt. Inicialmente la pérdida de EPR puede ser tan mínima que en algunos pacientes sólo se pone de manifiesto al hacer la angiografía. También la aparición de fondo color bronce y silencio coroideo puede no ser evidente en la primera década de la vida. Sin embargo, más tarde aparecen las lesiones amarillentas y el almacenamiento de lipofuscina se hace evidente. El grado y el patrón de la zona de atrofia en el área macular varían y no siempre se correlaciona con el grado de pérdida visual. Es muy común que aparezca un patrón en ojo de buey u oval y en estos casos los pacientes se suelen quejar de un escotoma anular, que en algunos casos les permite conservar agudezas visuales de unidad hasta la edad de 40 años. Estas áreas de atrofia macular son siempre más evidentes angiográficamente que en la biomicroscopía de polo posterior. Si el número de lesiones amarillentas y el área de atrofia son extensos el silencio coroideo puede no ser evidente en el polo posterior, pero suele estar preservado en el área peripapilar.

Estos pacientes pueden desarrollar en ocasiones cambios excéntricos a nivel del EPR que incluyen hipertrofia, hiperplasia, metaplasia fibrosa y atrofia. Ocasionalmente también pueden desarrollar membranas neovasculares subretinianas y lesiones disciformes en la mácula.

El test de visión de colores normalmente muestra una discromatopsia rojo-verde leve. Muchos pacientes muestran un alargamiento de la adaptación a la oscuridad. Los hallazgos electrorretinográficos generalmente son normales o discretamente alterados. El electrooculograma puede ser discretamente anormal en algunos casos. Algunos pacientes desarrollan fotofobia y evidencia electroretinográfica de distrofia de conos.

3. Maculopatía atrófica con signos y síntomas tardíos de retinitis pigmentosa.
Estos son similares a los del

grupo dos pero en edades más tardías de la vida aparecen signos y síntomas de retinitis pigmentosa incluyendo nictalopia, pérdida difusa de pigmento del EPR, estrechamiento de los vasos retinianos y anormalidades del ERG fotópico y escotópico. Actualmente se considera que estos pacientes padecen realmente una Distrofia de conos y bastones producida por mutaciones severas en ABCA4.

4. Flecks amarillentos no asociados a atrofia macular.

Es el cuadro clínico descrito por Franceschetti, el Fundus Flavimaculatus. Estos pacientes pueden tener lesiones amarillentas centrales y paracentrales asociados con mínima evidencia angiográfica o fundoscópica de atrofia del EPR entre estas lesiones. Suele haber silencio coroideo. La agudeza visual puede ser normal si el centro de la fóvea no está afectado por una de estas lesiones, aunque muchos pacientes tienen un gran fleco en la foveola y agudeza visual disminuida. En ausencia de información del resto de la familia y en ojos con no muy clara evidencia de silencio coroideo puede ser muy difícil diferenciarlos de una distrofia en patrón simulando FF. El diagnóstico genético que ya es posible puede ayudar.

Pronóstico

Los hallazgos fundoscópicos y la pérdida visual generalmente son simétricos en ambos ojos, aunque ocasionalmente uno de los dos ojos puede estar más afectado. También se sabe que generalmente los miembros de una misma familia suelen evolucionar igual en cuanto al comienzo desarrollo y gravedad de la pérdida visual, aunque existen excepciones, ya que puede haber heterogeneidad genética en una misma familia. En cuanto al pronóstico visual, en un estudio observacional hecho en 95 pacientes con FF o Stargardt´s se ha visto que a los 19 años las probabilidades de mantener una agudeza visual > 20/40 (0,5) en al menos un ojo son del 52%, del 32% a los 29 años y del 22% a los 39 años. Una vez que la AV ha alcanzado este nivel de 20/40, tiende a disminuir rápidamente y se estabilizará en 20/200 (0,1).

La edad de comienzo de la pérdida visual y la gravedad de pérdida visual son generalmente mayores en pacientes con lesiones amarillentas muy extendidas en el fondo ocular (fundus flavimaculatus). Las posibilidades de encontrar cambios en el ERG y el EOG son mayores también en pacientes con FF y signos y síntomas de Distrofia de Conos y Bastones. Por ello, los estudios electrofisiológicos van a tener también un importante valor pronóstico, sobre todo en pacientes jóvenes en los que las lesiones amarillentas son todavía mínimas. También los estudios de diagnóstico genético nos darán el pronóstico como se vio previamente. Por último, estos pacientes presentan también de forma más frecuente lesiones secundarias a traumatismos oculares, y así se han descrito la aparición de edema de Berlin sostenido o de cambios degenerativos extensos del EPR con fibrosis subretiniana.

Otras Consideraciones

Existe la posibilidad de hacer diagnóstico genético enviando el DNA extraído a una empresa en Estonia llamada Asper Biotech que analiza hasta 430 mutaciones diferentes de ABCA4, y que diagnostica de forma exacta hasta un 95% de pacientes afectos de esta enfermedad.

La realización de técnicas de rehabilitación visual y el uso de ayudas visuales en este grupo de pacientes suelen ser un éxito, por lo que hay que recomendarlo siempre. Es especialmente importante recomendar la utilización de filtros Corning, ya que además de mejorar la adaptación a la oscuridad de estos pacientes, podrían disminuir la acumulación de material anómalo a nivel del EPR, retrasando el daño que éste ocasiona. También hay que recomendar evitar traumatismos oculares directos en el globo ocular como anteriormente se ha explicado.

Por último, la toma de -carotenos (Provitamina A) y Retinol (Vitamina A) teóricamente estaría contraindicada ya que el acúmulo de A-2E podría aumentar si aumenta la cantidad de uno de los sustratos que lo forman (los carotenoides) y ésto, como se comentó anteriormente, es la causa de la enfermedad al resultar tóxico para el EPR y por lo tanto para los fotorreceptores. Hay que recordar que la activación de la rodopsina por la luz resulta en una liberación de all-trans-retinaldeído que constituye el primer reactante en la biosíntesis de A-2E (el all-trans retinal que es un derivado de la Vitamina A). Paradójicamente, hay algunos trabajos que sugieren un posible efecto beneficioso de un derivado de la Vitamina A (la Isotretinoína, un medicamento usado en el tratamiento del acné grave cuyo nombre comercial es Roacután) al blo-

quear la formación de A-2E. Parece que este fármaco disminuiría la acumulación de lipofucsina por microscopía electrónica en ratones transgénicos ABCR-/-. Así pues, se está trabajando en el uso de este medicamento como posibilidad terapéutica para estos pacientes. Este fármaco no debe tomarse en ningún caso si no es bajo control facultativo. Cuando se usa en el tratamiento del Acné nunca se prescribe de forma indefinida, y cuando se utiliza en tratamientos prolongados los dermatólogos hacen controles hepáticos y de los lípidos séricos (fundamentalmente los triglicéridos) cada 3 meses.

Distrofia Macular autosómica dominante Stargardt-Like

La distrofia macular Stargardt-like autosómica dominante es una de las distrofias maculares de comienzo precoz en que se ha identificado el gen causante (ELOVL4) en 6p, una región con numerosos genes implicados en otras distrofias retinianas (RP, Distrofia de conos y bastones, Amaurosis congénita de Leber, Drusas dominantes de comienzo precoz, Distrofia macular de North Carolina y Atrofia coriorretiniana bifocal progresiva). ELOVL4 se expresa en cerebro, los testículos y la retina, y concretamente en esta última fue primariamente localizado en los segmentos internos de los fotorreceptores. El gen codifica para una proteína implicada en la elongación de los ácidos grasos de cadena larga. Zhang y colaboradores han hipotetizado que la similitud con el fenotipo de Stargardt´s recesivo puede ser consecuencia de una alteración de la actividad de ABCA4 en un

	Stargardt´s Dominante	Distrofia en Patrón AD	Distrofia de Conos AD
Modo de herencia	Autosómico Dominante	Autosómico Dominante	Autosómico Dominante
Gen	ELOVL4	Periferin/RDS	Variable
Presentación	AV inexplicable Mácula atrófica moteada	Variable	Hemeralopia + fotofobia + mácula granular
Síntoma principal	Disminución de visión	Disminución de visión	Disminución de visión Fotofobia Hemeralopia Defecto visión colores
Visión	50% 0,5 a los 20 años Progresivo	Variable	20% < 0,5 a los 20 años
Mácula	Lesión atrófica Flecks en el FO	Acúmulo de pigmento Raro flecks	Mácula granular Atrofia mácula en ptes > Raro flecks
Nervio Optico	Palidez temporal	Normal	Normal
Silencio coroideo	No	No	No
Campo Visual Periférico	Normal	Generalmente normal	Generalmente normal
Visión colores	Normal	Normal	Discromatopsia con eje claro
ERG	Amplitud flicker puede estar en ptes mayores con t implícito normal	Variable	respuestas fotópicas

ambiente anormal de los lípidos de la membrana plasmática, lo que conduciría a alteraciones bioquímicas similares en ambas enfermedades.

La asociación de distrofias maculares con mutaciones de genes que codifican proteínas que participan en el metabolismo de los ácidos grasos puede proporcionar nuevas perspectivas en la patogénesis de la Degeneración Macular Asociada a la Edad (recordar la hipótesis de que la DMAE podría estar producida por aterosclerosis de los vasos coroideos que nutren la retina externa). Este modelo sugiere que algunos componentes grasos de la dieta que se han implicado como causantes de enfermedad coronaria, tales como ácidos grasos saturados, colesterol, y grasas trans-inssaturadas, también producirían DMAE. Mientras tanto los lípidos protectores tales como el cis-, mono- y las grasas monoinsaturadas, podrían ser preventivos también de DMAE.

El Stargardt´s dominante se caracteriza por una pérdida precoz de la visión, cambios atróficos en la mácula con o sin flecks, relativamente buena función visual, mínimos defectos en la visión de colores y ausencia de cambios significativos en el ERG. En ellos se hace especialmente importante hacer el diagnóstico diferencial con las Distrofias en Patrón y las Distrofias de Conos Dominantes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Allikmets R, Singh N, Shroyen SH, et al. A photoreceptor cell-specific ATP-binding transporter gene (ABCR) is mutated in recessive Stargardt macular Dystrophy. Nat Genet, 1997; 15: 236-246.

2. Cideciyan AV, Aleman TS, Swider M, et al. Mutations in ABCA4 results in accumulation of lipofuscin before slowing of the retinoid cycle: a reappraisal of the human disease séquense. Hum Mol Genet, 2004; 13: 525-534.

3. De Laey JJ, Veroughstraete C. Hyperlipofuscinosis and subretinal fibrosis in Stargardt´s disease. Retina 1995; 15: 399-406.

4. Donoso LA, Edwards AO, Frost A, et al. Autosomal Dominant Stargardt-like macular dystrophy. Surv Ophthalmol 2001, 46: 149-163.

5. Fishman GA, Stone EM, Grover S, et al. Variation of clinical expression in patients with Stargardt dystrophy and sequence variations in the ABCR gene. Arch Ophthalmol,1999; 117: 504-510.

6. Kang DerwentJJ, Derlacki DJ, Hetling JR, et al. Dark Adaptation of rod photoreceptors in normal subjects, and in patients with Stargardt disease and an ABCA4 mutations. Invest Ophthalmol Vis Sci 2004; 45: 2447-2456.

7. Lachapelle P, Little JM, Roy MS. The electroretinogram in Stargardt´s disease and fundus flavimaculatus. Doc Ophthalmol, 1989; 73: 395-404.

8. Lois N, Holder GE, Fitzke FW, et al. Intrafamilial variation of phenotype in Stargardt Macular Dystrophy-Fundus Flavimaculatus. Invest Ophthalmol Vis Sci, 1999; 40: 2668-2675.

9. Mandal NA, Ambasudhan R, Wong PW, et al. Characterization of mouse orthologue of ELOVL4: genomic organization and spatial and temporal expression. Genomics 2004; 83: 626-635.

10. Mata NL, Weng J, Travis GH. Biosynthesis of a major lipofuscin fluorophore in mice and human retinal and macular degeneration. Proc Natl Acad Sci, 2000; 13: 7154-7159.

11. Pacione LR, Szego MJ, Ikeda S, et al. Progress toward understanding the genetic and biochemical mechanisms of inherited photoreceptor degenerations. Annu Rev Neurosci, 2003; 26: 657-700.

12. Paloma E, Coco R, Martínez-Mir A, Vilageliu L, Balcells S, González-Duarte R. Análisis of ABCA4 in mixed Spanish Familias segregating different retinal dystrophies. Hum Mutat 2002 ; 20 : 476-83.

13. Radu RA, Mata NL, Nusinowitz S, et al. Treatment with isotretinoin inhibits lipofuscin accumulation in a mouse model of recessive Stargardt´s macular degeneration. Proc Natl Acad Sci, 2003; 100: 4742-4747.

14. Radu RA, Mata NL, Bagla A, et al. Light exposure stimulates formation of A2E oxiranes in a mouse model of Stargardt´s macular degeneration. Proc Natl Acad Sci, 2004; 101: 5928-5923.

15. Schwoerer J, Secretan M, Zografos L, et al. Indocyanine green angiography in Fundus Flavimaculatus. Ophthalmologica, 2000; 214: 240-245.

16. Shroyen NF, Lewis RA, Allikmets R, et all. The rod photoreceptor ATP-binding cassette transporter gene, ABCR and retinal disease: from monogenic to multifactorial. Vis Res 1999; 39: 2537-2544.

17. Van Driel MA, Maugeri A, Klevering BJ, et al. ABCR unites what ophthalmologist divide. Ophthalmic Genet, 1998; 19: 117-22.

18. Zhang K, Kniazeva M, Hutchinson A, et al. The ABCR gene in recessive and dominant Stargardt diseases: a genetic pathway in macular degeneration. Genomics1999; 60: 234-237.

Próximamente en sus pantallas...

LA NUEVA CARA DE RETINOSIS.ORG

EL PASADO MES DE JULIO RETINOSIS.ORG CUMPLIÓ CINCO AÑOS DE VIDA. DESDE SU NACIMIENTO NUESTRO "BEBÉ" NO HA DEJADO DE CRECER, Y RONDAMOS YA LAS 80.000 VISITAS ANUALES, PROCEDENTES NO SÓLO DE ESPAÑA, SINO TAMBIÉN DE AMÉRICA LATINA Y DE DISTINTAS COMUNIDADES HISPANOHABLANTES EN EL RESTO DEL MUNDO. PERSONAS QUE NOS HAN CONVERTIDO EN EL REFERENTE INFORMATIVO EN ESPAÑOL SOBRE LA RETINOSIS PIGMENTARIA Y OTRAS ENFERMEDADES ASOCIADAS.

Pero el trabajo no ha hecho más que empezar, e iniciamos ahora una serie de reformas con la mirada puesta en esas personas. En esta nueva etapa el objetivo primario será la constante **renovación de la información que ofrecemos, al menos una vez por semana**, alimentándo el sitio con nuevos contenidos, nuevos recursos y nuevas vías para acceder a esa información.

Para que nadie quede fuera, la **Acccesibilidad es un punto clave en retinosis.org**, y la nueva Web se guiará por las recomendaciones del W3C sobre accesibilidad en la Red. Esto nos permitirá ofrecer sin dificultad nuestros contenidos a aquellas personas que utilicen medios alternativos para acceder a la información (móviles, navegadores por voz, líneas braille, etc.).

Pero el primer cambio que percibirán los usuarios y usuarias de nuestra Web será la **remodelación completa del diseño del sitio, basado en las modernas pautas de Usabilidad en la Web**. Se trata de garantizar la máxima facilidad de uso y la localización de la información de una forma intuitiva, mediante una distribución ordenada de los elementos de navegación y demás componentes de la página Web (títulos, cabeceras, fotografías, textos, etc.). Queremos que navegar por retinosis.org sea una experiencia agradable y personal, y por ello **otra de las características que queremos potenciar es la personalización**. Los internautas podrán elegir muchos aspectos relacionados con la apariencia de nuestras páginas, especialmente en lo que se refiere a los tamaños de letra y los colores utilizados.

Una de las novedades más importantes llegará en **el apartado de Actualidad, que pasará a renovarse con mayor frecuencia para recoger las últimas informaciones relacionadas con la retinosis**, y con nuevas formas de acceder a los titulares, como suscripciones a **boletines automatizados** u otras tecnologías emergentes. Y, por supuesto, contaremos con nuestras secciones habituales, si bien con importantes mejoras y una cara renovada.

Algunos de estos cambios ya serán visibles cuando se publiquen estas líneas. Otros lo serán en breve. Y muchas sorpresas más os esperan pronto en **vuestro sitio en Internet: www.retinosis.org**. ¡Os esperamos!

Ramón Corominas
ramon@retinosis.org

Accesibilidad Universal

DISEÑO PARA TODOS Y TODAS

EL PASADO 2 DE DICIEMBRE DE 2003, EL BOLETÍN DEL ESTADO PUBLICÓ LA LEY 51/2003, DE IGUALDAD DE OPORTUNIDADES, NO DISCRIMINACIÓN Y ACCESIBILIDAD UNIVERSAL DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD. EL CONCEPTO DE ACCESIBILIDAD UNIVERSAL PARTE DE LAS TEORÍAS SOCIALES DE PARTICIPACIÓN SOCIAL ACTIVA DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD Y DE LAS TEORÍAS QUE PROMUEVEN LA PLENA AUTONOMÍA Y VIDA INDEPENDIENTE DE ESTOS COLECTIVOS.

Parte, así mismo, de la concepción de que las personas con discapacidad son ciudadanos y ciudadanas de derechos, que exigen la igualdad de trato y la no discriminación por sus circunstancias de discapacidad.

Las personas con discapacidad somos personas que tenemos especiales dificultades para satisfacer unas necesidades normales y no personas especiales con necesidades diferentes al resto de miembros de la sociedad.

Somos ciudadanos que para atender estas necesidades demandamos apoyos personales, a la vez que modificaciones en los entornos que erradiquen los obstáculos que nos impiden nuestra plena participación en la actividad social.

En el primer momento del desarrollo práctico de estas ideas se hablaba de entornos practicables y su expresión literal era la "eliminación de barreras", poniendo el énfasis en las barreras físicas que impedían el acceso a edificios, entornos urbanos o transporte. Ya, hoy día, hablamos, con justa propiedad, de diseño para todos, no sólo de los entornos físicos, llegando a la idea de accesibilidad universal.

Por accesibilidad universal entendemos la condición que deben cumplir los entornos, productos, servicios, normas, criterios o prácticas para que sean comprensibles, utilizables y practicables por todas las personas, sea cual sea su circunstancia física, sensorial, intelectual o mental.

El no cumplimiento de esta condición de accesibilidad universal constituye una forma sutil y muy eficaz de discriminación indirecta, ya que genera una desventaja cierta a las personas con discapacidad, en relación a aquellas que no lo son.

Las medidas que propone la Ley 51/2003 tienen un objetivo final que es reconocer y garantizar el derecho de las personas con discapacidad a la igualdad de oportunidades en todos los ámbitos de la vida política, económica, cultural y social.

La concreción en la vida diaria de este concepto de accesibilidad universal se llevará a cabo mediante Planes de Accesibilidad nacional y autonómicos, en los que la participación de las organizaciones que representamos a personas con discapacidad debe estar asegurada.

Ante los avances que nos propone esta nueva legislación, no podemos permanecer quietos. Es necesario que defendamos nuestros intereses y derechos como personas con discapacidad visual, en el contexto de las organizaciones de personas con discapacidad física, auditiva, intelectual o por salud mental.

Os animo a participar activamente en los foros de discusión de vuestras respectivas Comunidades y a defender, sin complejos, el derecho que nos corresponde a la igualdad de trato.

José María Casado
Presidente de la Asociación Navarra de Retinosis.

Retina Internacional

celebra su Asamblea General en Norwick, Holanda

JOAN CLARAMUNT, COMO PRESIDENTE DE FAARPEE REPRESENTA A ESPAÑA

BAJO LA PRESIDENCIA DE CRISTINA FASSER, SE ABRE LA ASAMBLEA EL DÍA 1 DE JULIO DE 2004.A LAS 9 HORAS. ESPAÑA ESTÁ REPRESENTADA POR JOAN CLARAMUNT, PRESIDENTE DE LA FAARPEE, MIEMBRO DE PLENO DERECHO.

ACUERDOS

a) Se aprobaron las cuentas y gastos diversos.

b) Cristina Fasser seguirá un año más presidiendo la International Retina, RETINA INTERNATIONAL, por unanimidad de los presentes con derecho a voto.

c) Las cuotas se mantendrán fijadas en el Congreso de Japón no se verán afectadas durante dos años, como mínimo. Se abrirá un estudio para la posible modificación de las cuotas a satisfacer por los distintos socios.

d) La situación actual de los distintos países, socios, es la siguiente: 22 Miembros Fundadores, pleno derecho. 4 Observadores. 6 Candidatos. 12 interesados. Se constata que el crecimiento efectivo de los socios, ha sido del 4%, cifra que se considera muy por debajo de los objetivos.

e) El representante de Faarpee, preguntó a la Junta Directiva de Retina Internacional si había alguna razón para que sólo hubiera un país, España, de habla hispana, lógicamente, a lo cual se le contestó que: en México, hay dos grupos que no definen a la totalidad del Estado. En Argentina, hay grupos no ligados entre sí, al igual que en México. En otros países de habla Hispana, Centroamérica y Sudamérica hay contactos al igual que los casos citados anteriormente no representan a la totalidad del Estado. La representante de Brasil, Mª Antonieta, me comunica que en Sao Paolo, lugar de celebración del próximo congreso Internacional de Retina International en el año 2006, que intentará que de una forma u otra estos estados de habla hispana, estén representados. Solicita mi colaboración para estos menesteres y pienso sinceramente que, la colaboración la tendrá de la presidencia de Faarpee, sea quien sea el Presidente, puesto que en Marzo del 2005, habrá nueva Junta Directiva de Faarpee.

f) Para que quede claro, el sistema de representación de votación en RETINA INTERNATIONAL lo voy a significar:

1.- Cuotas: 3 niveles de distinta cuantía en función del potencial económico de cada país.

2.- Número de representantes, máximo de 2 por país.

3.- Número de Votos por cada país-socio: 1 voto.

La Junta Directiva de RETINA INTERNATIONAL, no vota, puesto que habiendo dos representantes, uno puede ser miembro de la Junta Directiva, y el segundo es el que ejercerá el derecho a voto.

Solo ejercen el voto los 22 países miembros de pleno derecho (full members).

g) La Presidenta expone que la economía de la RETINA INTERNATIONAL, no es todo lo boyante que se desearía, por lo que se abre una etapa de reducción de costos en todos los sentidos, pudiendo citar que con el correo electrónico, revista digital etc., aunque no lo parezca, se han bajado mucho y más bajarán los gastos de envío.

h) Por la tarde, se continúa la Asamblea, tocando distintos aspectos como son, Renovación de la página Web, aceptación por mayoría del

nuevo logo de la RETINA INTERNATIONAL Se trabajará también en nuevas líneas de marketing, tarjetas, fax etc., todo ello para que principalmente las personas no afectadas nos conozcan mas y mejor, puesto que las que están afectadas y además están asociadas en sus respectivos países ya conocen o debieran conocer a RETINA INTERNATIONAL Para darnos a conocer mejor, Sudáfrica expone que sería deseable que las hojas con membrete de los distintos países hubieran los dos logos, el del país y el de RETINA INTERNATIONAL La afirmación mayoritaria de los representantes no es vinculante.

i) **El próximo congreso de RETINA INTERNATIONAL tendrá lugar en Sao Paolo (Brasil), los días 3, 4, 5 y 6 de Agosto de 2006**. La representante de Brasil reitera que solicitará la colaboración de Faarpee para la asistencia de países de habla hispana. **El congreso del año 2008, se celebrará en Finlandia.**

j) Por parte de la Junta Directiva de RETINA INTERNATIONAL, se propone la adquisición de un Chip de diagnóstico para determinar las mutaciones de las personas afectadas en todos los países socios de RETINA INTERNATIONAL El análisis final, como ya sabemos se haría en un laboratorio central de Estonia, al igual que ocurre ahora mismo con muchas de las muestras que se toman y que se envían a Estonia para su análisis. En la votación que hubo para decidir la posición que debe adoptar RETINA INTERNATIONAL, es evidente que no hubo ninguna unanimidad al respecto y sí muchas abstenciones. España en este punto se abstuvo, al igual que otros 8 países. A favor estuvieron 12 países, aunque, Estados Unidos, en la explicación de voto, expuso que su país no dará ni un dólar a ganar a ningún otro país que no fuera Estados Unidos, es decir, fue un NO a la proposición de RETINA INTERNATIONAL España en su explicación de voto, expuso que nosotros, a corto plazo dispondríamos de un chip no solamente de diagnostico sino que también de investigación, puesto que, y a pregunta del representante español, se le contestó que las muestras tomadas a los pacientes nunca sería familiar y solamente individual, entonces se dijo claramente que el chip en cuestión solamente era de diagnóstico.

No quedó definido el soporte de los gastos, puesto que al haber tanta diversidad de opiniones, desconocemos el futuro de esta proposición.

Y sin mas asuntos que tratar se levantó la Asamblea.

Asociaciones

El Municipio de Teror con la Retina

LA ASOCIACIÓN CANARIA DE RETINOSIS CON EL PUEBLO DE TEROR

"El desarrollo en el pasado, la actividad en el presente y la esperanza en un futuro próximo". Con estas premisas, la Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria, el Sábado 08 de Mayo de 2004, celebró en la emblemática y conocida Villa de Teror, en su Casa Señorial de la Cultura, sita en el Recinto Histórico Colonial de dicha Villa, las **II Jornadas de Investigación: Presente y Futuro de las Enfermedades Heredo-Degenerativas de la Retina.**

El acto fue inaugurado por la Concejal de Salud Pública y del Mayor del Ilmo. Ayuntamiento de Teror, **Sra. Ana Rodríguez Báez**, quien presenta;
Presidente, **Sr. Alcalde Juan de Dios Ramos**
Director y Coordinador, Presidente de la Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria, **Sr. Germán López Fuentes**
Invitado de Honor, el Presidente de la Sociedad Canaria de Oftalmología, el Oftalmólogo **Sr. José Agusto Abreu Reyes**
Los ponentes, especialistas que componen nuestro Comité Científico Medico Asesor Regional (CCMAR) en las especialidades:
En Retina, Oftalmólogo perteneciente al Departamento de Retina en el Hospital Materno Infantil, **Sr. Pedro Valls de Quintana**
En Genética, Analista Clínico Responsable del Departamento de Genética del Hospital Materno Infantil, el **Sr. Miguel Fernández Burriel**
Oftalmólogo Especialista en Baja Visión, Vicepresidente de la Sociedad Española de Baja Visión y Estudio de la Ceguera, **Sr. Vicente Rodríguez Hernandez.**
El Presidente del acto, el Sr. Alcalde, resalta la colaboración que desarrolla el Municipio de Teror con nuestro Movimiento Asociativo en el apoyo a los afectados y familias y a la investigación que se desarrolla en torno a las enfermedades Heredo-Degenerativas de la Retina y Retinosis Pigmentaría, posteriormente dio paso al Presidente de la Sociedad Canaria de Oftalmología, que se trasládalo de la provincia de Sta. Cruz de Tenerife, quien dirigiendo unas palabras de apoyo a nuestro Movimiento Federativo Nacional e Internacional y la aprobación de estos actos en nuestra Comunidad.

Al término de su intervención comenzaron las ponencias.
"Degeneraciones y Distrofias Retinianas: Visión actualizada sobre Nuevos Métodos, Diagnósticos Terapéuticos y Perspectivas de Futuro".
"Aproximación a la Genética Molecular de la Retinosis Pigmentaría",
"Rehabilitación Visual de las Enfermedades Heredo-Degenerativas de la Retina"

Ultimando las interesantes ponencias el Presidente de la Asociación, en un reconocido agradecimiento al Ilmo. Ayuntamiento de Teror, por el apoyo y la sensibilidad que han demostrado en estos seis años con nuestro Movimiento Asociativo.

Como el honor de contar entre nosotros al Presidente de la Sociedad Canaria de Oftalmología, como a los componentes de nuestro C.C.M.A.R..

Posteriormente se abrió un debate entre los asistentes, entre los que se encontraban; oftalmólogos, docentes de la universidad ciencia de la salud, médicos de centros de salud, profesores de enseñanza media, técnicos, asociados y familias, y público interesado, agradeciendo, a todos, su presencia en la misma.

Clausurando las II Jornadas de Investigación y destacando la colaboración de la preparación y la profesionalidad de la Concejal y el Comité Organizativo de este evento.

Germán López Fuentes
Presidente de la AARPCC

A.C.L.A.R.P. Soria en el horizonte con la retinosis

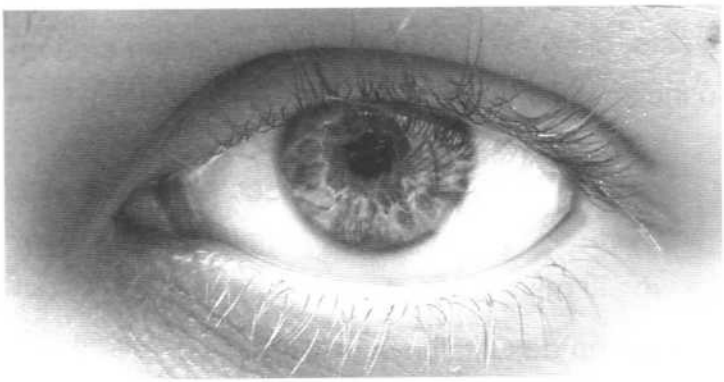
LA ASOCIACIÓN CASTELLANOLEONESA DE RETINOSIS CELEBRA SU DÍA DE CONVIVENCIA

La Asociación de Retinosis Pigmentaria de Castilla y León, como años anteriores, viene realizando Jornadas de Convivencia con los afectados de las distintas provincias de la Comunicad. Este año nos tocaba Soria.

Se preparó un programa para la Jornada:

Charla-coloquio: Principales causas de la ceguera en personas adultas, por el **Dr. D. Abel Ángel Rojo Arangües**, oftalmólogo del Hospital de Soria. El Dr. Rojo nos habló de las diferentes causas problemáticas de la ceguera en personas adultas y especialmente de retinosis pigmentaria. Seguidamente, se abrió un turno de preguntas con una gran participación de los asistentes.

Tras la charla se celebró una comida de hermandad entre todos los asistentes. A continuación, los compañeros de Soria, nos prepararon una **ruta turística por los lugares más emblemáticos de la ciudad, incluida la Ermita de San Saturio.**



La Consejería de Sanidad con la RETINOSIS

LA ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA RECIBE EL APOYO ECONÓMICO DEL GOBIERNO MANCHEGO.

Deseamos resaltar que hemos podido hacer actividades en este año 2004 gracias a la ayuda que hemos conseguido por parte de la Consejería de Sanidad de la Junta de Comunidades de Castilla - La Mancha. De bien nacidos es 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 nuestro admirado Secretario de FAARPEE, **D. Fausto Torio García** y de nuestra admirada **Inés Romero**, sino que además pudimos contar con los doctores **Fernández Jover** y **D. José Manuel Ferrández** que ofrecieron una Conferencia de calidad en el Salón de Actos de la Excma. Diputación de Albacete

También tuvimos el privilegio de contar con la presencia del **Dr. D. Fernando Vargas** de la Universidad de Murcia que expuso su trabajo dándoles una pequeña sorpresa a nuestros afectados ya que no figuraba en el cártel .

Esta charla tuvo lugar en el salón de actos de la Diputación de Albacete el sábado 16 de Octubre con la asistencia de la Sra. Jefa de Sección de la Delegación de Sanidad, **Dña. Rosario Cerdá** que fue en representación de la Delegación, finalizando con una comida de Hermandad entre Afectados y especialistas en el Hotel Europa, permitiéndonos recomendarlo al posible lector.

Asimismo la VIII Convivencia Regional de Afectados tendrá lugar en Ciudad Real. Esta actividad ya no está subvencionada por la Consejería de Bienestar Social pero no por ello dejaremos de hacerla. Contaremos con la presencia de un especialista en Retina que colabore con nosotros y después de la charla terminaremos con una comida de Hermandad.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA DE CATALUNYA

JORNADA INTERNACIONAL DE RETINOSIS

Coincidiendo con el Día Mundial de la R.P. (26-9-´04) , y en el marco de las Festes de la Mercé, Patrona de Barcelona, celebradas los días 24, 25 y 26 de Septiembre, nuestra Asociación tuvo representación en el stand que FEDER ocupó en la céntrica Plaza de Catalunya y en el espacio dedicado a la **"Mostra d'Associacions"**.

FEDER, que aglutina a numerosos grupos y asociaciones de afectados por las llamadas "enfermedades raras", supo aprovechar la celebración para darse a conocer un poco más.

Voluntarios de nuestra Asociación tuvieron la ocasión de repartir folletos, pósters y revistas en una jornada que quedó abierta a todos aquellos interesados que quisieron informarse.

La bonanza que el clima mediterráneo detenta por estas fechas de calendario hizo, a buen seguro, que para la mayoría de los asistentes el día transcurriese plácidamente.

EL BASTON, INDIFERENTE PARA UNOS, INDISPENSABLE PARA OTROS.

Confesiones de un afectado de Retinosis Pigmentaria

Confieso que, hace tan solo algunos meses, yo pertenecía al grupo de los indiferentes. Los que magnifican su escaso resto visual y desafían constantemente los peligros que se nos presentan en la vida cotidiana. **Es decir al de los "reyes del mambo".**

Confieso que, desde mi afiliación a la ONCE, hace ya diez años, el Servicio para Afiliados y concretamente sus Técnicos en Rehabilitación, me han aconsejado una y otra vez en la necesidad de utilizar el bastón como elemento protector e identificador. Sin embargo por una oreja me entraba y por la otra me salía, sin permitir a mi cerebro el razonar sus consejos.

Confieso que me ha costado sangre, sudor y lágrimas tomar la decisión. Sangre porque mi cuerpo ha padecido golpes de la cabeza a los pies. Sudor porque han sido muchas las situaciones de agobio, tales como atravesar por el laberinto de tubos que forman los malditos andamios o sortear los múltiples obstáculos que hay en las aceras o andar entre la gente en los pasillos del metro y grandes superficies, intentando evitar el choque frontal. Lágrimas, digamos simbólicas, por el hecho de afrontar una situación que nos resistimos a asumir.

Confieso que el uso del bastón ha cambiado mi persona. Ahora mi cuerpo no recibe tantos golpes, ahora no me agobia andar entre la gente ni encontrar obstáculos ya que, en el primer caso, las personas ven mi bastón y me abren el camino, y en el segundo, porque es mi bastón el que detecta el obstáculo y me abre el buen camino.

Confío en que mis confesiones os sirvan para tomar una beneficiosa decisión, razonando con rapidez, hecho que a mi tanto me ha costado, y podáis salir en primera línea, llegando a la meta de vuestros objetivos diarios con absoluta seguridad y tranquilidad.

Y esto, claro está, sólo lo consigue quien cree en lo indispensable que es utilizar el bastón.

Albert
Asociación de Catalunya (AARPC)

Actividades de la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Euskadi, "AARPE"

MESA REDONDA: PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS Y PAUTAS DE ACTUACIÓN EN RETINOSIS PIGMENTARIA Y ENFERMEDADES DEGENERATIVAS DE LA RETINA.

Se celebró el día 8 de Marzo en el Hotel Nervión, de Bilbao. Mereció el reconocimiento de "Interés científico sanitario por el Departamento de Sanidad del Gobierno Vasco". Fue presidida por el Consejero de Sanidad del Gobierno Vasco.

PONENTES:

Dr. José Manuel Cela López. Dr. en Ciencias por la Universidad del País Vasco. Máster en Salud Pública. Premio del Fondo Vasco de Investigación -Euskal Ikerketa Fondoa- Retinosis Pigmentaria, 1998. **ANTIOXIDANTES Y DHA EN EL TRATAMIENTO DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA**

Dr. José López Garrido: Responsable del Servicio de Oftalmología del Hospital de Galdákao (Bizkaia). Especialista en Retina médica y quirúrgica. **RETINOSIS PIGMENTARIA Y OTRAS PATOLOGÍAS OCULARES. ACTITUD TERAPÉUTICA.**

Dr. Miguel Ruiz Miguel: Jefe del Servicio de Retina-Vítreo del hospital Donosita (Guipúzcoa). **VITRECTOMÍA Y EXTRACCIÓN DE MEMBRANA LIMITANTE INTERNA EN RETINOSIS PIGMENTARIA CON EDEMA MACULAR.**

Se presenta la página web **www.retinosispigmentaria.org** en el Hotel Nervión de Bilbao, con la Asistencia de numerosas personalidades.

JORNADA DE CONVIVENCIA.

Se celebró el día 22 de Mayo, con visita al Museo del Vino de la Fundación Vivanco, en Briones, La Rioja. Posteriormente, tuvo lugar la comida en el Restaurante Botero de San Asensio.

CENA DE GALA ANUAL

Se celebra el día 15 de Octubre. En esta ocasión recibe la Insignia de Oro el Exmo. Sr. D. Juan José Ibarretxe, Lehendakari del Gobierno Vasco.

Al acto, acudieron, entre otras personalidades, el propio Lehendakari Ibarretxe, el Lehendakari Ardanza y su Sra., Dña. Gloria Urtiaga, Presidenta de Honor de nuestra Asociación; el Consejero de Sanidad, D. Gabriel Inclán y su esposa; el Diputado de Acción Social de la Diputación Foral de Bizkaia, D. Juan Mari AburtoRike; el Alcalde de Bilbao, D. Iñaki Azkuna y su esposa; el Concejal de Salud del Ayuntamiento de Bilbao, D. Joseba Ruiz de Loizaga; el Dctor. Del Palacio Euskalduna, D. Jon Ortúzar y su esposa; el Director General de Osakidetza, D. Josu Garay y su esposa...

También asistieron, entre otros, D. Fernando Lamíkiz, Presidente del Atlhetic Club de Bilbao, y artistas, diseñadores, estilistas, todos ellos colaboradores de la Asociación.

Tras la cena, se realizó la rifa de regalos donados para el evento, que, en esta ocasión, casi llegaron a los 200.

El Lehendakari Ibarretxe con Dña. Gloria Urtiaga a la izquierda de la imagen, y Dña. Begoña Gómez, Presidenta de "AARPE".

Asociación Retina Madrid

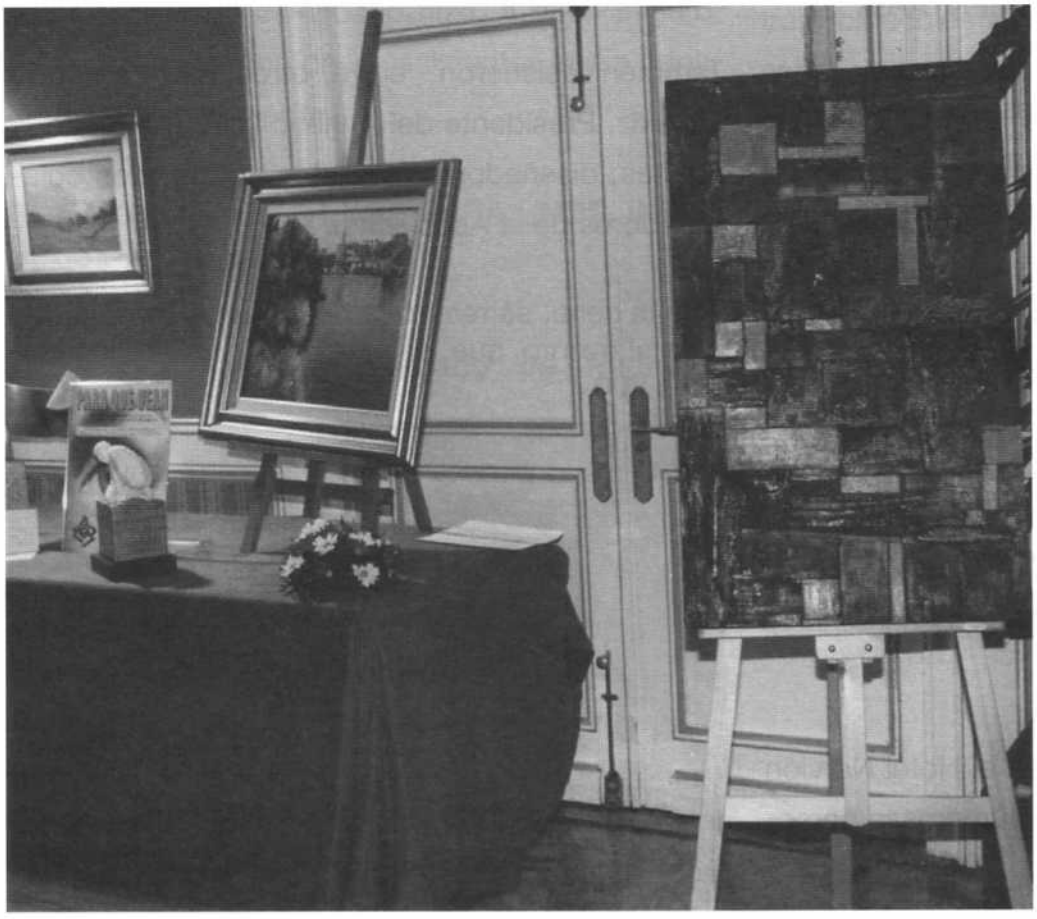
En los últimos meses, Retina Madrid ha seguido trabajando por alcanzar los objetivos científicos y sociales que nos unen.

El 29 de septiembre, dentro de las actividades organizadas para celebrar la Semana Internacional de la Retina, organizamos un acto científico-social en el que tuvimos ocasión de entregar a **Dña. Mª Ángeles Mellén una beca de investigación por valor de 1.104 euros** por su colaboración con el Dr. De la Rosa a lo largo de los tres meses de verano trabajando en su laboratorio del Centro de Investigaciones Biológicas del C.S.I.C. En este acto intervinieron las Dras. Ayuso y Vallespín, de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, y el Dr. De la Villa, de la Universidad de Alcalá de Henares. La clausura corrió a cargo de Dña. Margarita Retuerto, Defensora del Paciente de la Comunidad de Madrid.

Retina Madrid ha empezado a organizar este verano actividades de ocio y tiempo libre distintas de las habituales jornadas de convivencia. En concreto, gracias a una subvención concedida por la Junta de Centro del Ayuntamiento de Madrid, hemos efectuado dos salidas en grupo: en junio nos acercamos a Aranjuez y el 3 de octubre, dentro de la Semana Internacional de la Retina, hemos visitado la exposición "Las edades del hombre" en Ávila.

Para recaudar fondos que luego podamos destinar a apoyar proyectos de investigación, el 3 de octubre hemos celebrado una Cena Benéfica de Gala en el Hotel Miguel Ángel de Madrid. Además de un buen menú, disfrutamos de un breve recital lírico y un concierto de cámara; la velada concluyó con una rifa de regalos donados por empresas tan prestigiosas como Loewe, Carolina Herrera, Yadró, etc., y una subasta de tres obras de arte de gran calidad. Esta actividad nos ha reportado un beneficio bruto de más de 8.000 euros, lo cual está francamente bien para ser la primera vez que organizamos una Cena de Gala.

De todas nuestras actividades, las aquí reseñadas y muchas más, hemos informado a nuestros asociados a través del boletín Retina, así como a través de nuestra página Web en Internet: **http://www.retinamadrid.org**



Retina Comunidad Valenciana

ACTIVIDADES SEGUNDO SEMESTRE 2.004

El 1 de Junio tiene lugar en la sala Rodrigo del Palau de la Música de Valencia un concierto de jóvenes solistas acompañados por un ballet clásico con el fin de recaudar fondos para la investigación.

La respuesta del público fue impresionante al llenar por completo la sala y poniendo su granito de arena en muchos casos con sus aportaciones a la fila cero. Desde estas líneas queremos agradecer a todos los participantes a ese evento, su colaboración y especialmente a los hermanos Ubaghs que no sólo participaron del concierto, sino que además ejercieron de presentadores.
Mención aparte merece el donativo de 1.000 euros realizado por una de las concertistas y a la que desde aquí queremos mostrar nuestro más sincera gratitud.

El 4 de Junio, parte de la Junta Directiva de Retina Comunidad Valenciana asiste a la I Jornada de Investigación de la Fundación Oftalmológica del Mediterráneo, en la que sobresale la exposición a los presentes de las dotaciones económicas y de material, así como los proyectos de futuro de la citada Fundación.

El 15 de Junio se mantiene una reunión con el Dr. Manuel Díaz, Director del Departamento de Oftalmología del Hospital General de Valencia para dar el pistoletazo de salida a la Unidad de Referencia en R. P. y demás enfermedades degenerativas de la retina de la Comunidad Valenciana que estará ubicada en el citado hospital. Dado que en un primer momento, la responsabilidad de las citaciones de los afectados recae sobre Retina Comunidad Valenciana, se convoca una Junta Directiva extraordinaria a fin de establecer unos criterios objetivos a la hora de seleccionar a los afectados que irán pasando por la Unidad todos los lunes. La puesta en marcha efectiva de la Unidad de Referencia se produce el primer lunes de Julio y a su cargo se encuentra el Dr. David Salom.

Hasta la fecha, el nivel de satisfacción expresado por los afectados que han pasado ya por la Unidad es alto, en particular, teniendo en cuenta que en la revisión se han adoptado unos criterios de carácter clínico a fin de poder tratar aquellos casos que lo requieran, tal y como de hecho se viene produciendo.

En un futuro, en posteriores revisiones, se valorará la posibilidad de realizar campometrías y electroretinogramas a partir de los cuales se puede llevar un seguimiento aunque no detectar problemas colaterales como ocurre con el OCT (Tomografía de Coherencia Óptica).

El 26 de junio se celebra la Cena de Verano en la que se dan cita una buena cantidad de afectados y familiares en torno a la mesa pasando un rato agradable y disfrutando de la tradicional rifa.

Las distintas delegaciones de Retina Comunidad Valenciana están empezando a lograr sus primeros objetivos como en el caso de la delegación de Alicante que puede contar con un despacho en el edificio de la ONCE o la del Camp de Morvedre que ha conseguido un local cedido por el ayuntamiento del Pto. de Sagunto. Ambas han organizado cenas de hermandad con las que ir dándose a conocer y tras la primera charla a cargo de la trabajadora social de nuestra asociación para imbuirlos de los conceptos básicos que rodean a la RP, están en disposición de organizar otras charlas.

Con motivo del Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria, se celebra la charla - coloquio **"Genética y nuevas soluciones para la RP"**, ofrecida por el Dr. José Mª. Millán, genetista y coordinador de EsRetNet en la Comunidad Valenciana. El Dr. Millán amén de hacer un repaso por los caminos que la investigación está siguiendo en este momento para lograr una solución para nuestra enfermedad, explicó qué se hace con las muestras de sangre de los pacientes y familiares una vez han pasado por el Departamento de Genética del Hospital La Fe de Valencia. Esta charla se puede seguir en versión sonora en http://www.retinacv.com en "Charlas" de la página principal o bien, en la sección "Enlaces" y luego, "Charlas".

Festival de Cine de Pamplona: 30 cortos accesibles

X ANIVERSARIO DE LA ASOCIACIÓN DE RETINOSIS PIGMENTARIA DE NAVARRA

Nuestra Asociación se encargó de hacer accesibles 30 cortometrajes en el transcurso del **V Festival de Cine de Pamplona**.
Estas películas se adaptaron con subtítulos para las personas con discapacidad auditiva y con audiodescripción para personas con discapacidad visual. También se adaptaron los accesos y el interior de la sala de proyecciones para personas con movilidad reducida usuarios de sillas de ruedas. Las proyecciones se hicieron de 8 a 10 de la tarde. Ha sido tal el éxito de público, con discapacidad y sin ella, que ya se ha confirmado la financiación para esta sección en el Festival del próximo año 2005.

X ANIVERSARIO DE LA ASOCIACIÓN EN NAVARRA

Hemos celebrado la última semana de octubre el X Aniversario de la constitución en Navarra de la Asociación. Lo dividimos en dos Jornadas, una Científica y otra Social.

La Jornada Científica, bajo el lema **"En la investigación está nuestra esperanza"**, se desarrolló el día 22 de octubre. En ella intervinieron la Dra. Begoña Goldaracena, oftalmóloga y coordinadora del equipo médico que coordina la atención en la sanidad pública a las familias de Retinosis Pigmentaria, y la Dra. Roser González, catedrática de Biología de la Universidad de Barcelona e investigadora incansable, desde casi quince años ya, de la Retinosis Pigmentaria. Estuvimos acompañados por Andrés Mayor, como representante de la Fundación Lucha contra la Ceguera FUNDALUCE.

Un valor de nuestro trabajo es que, además de hacerlo para el colectivo de las personas con discapacidad visual, lo hacemos pensando en todos los posibles usuarios.

La Dra. Goldaracena presentó el Estudio de la RP en Navarra, que refleja el trabajo de 10 años de trabajo con las familias en el terreno del diagnóstico protocolizado internacionalmente y del posterior seguimiento de la evolución de la enfermedad.

La Dra. Roser González intervino para contarnos los avances genéticos que se están realizando en la investigación de la Retinosis Pigmentaria, tanto a nivel de búsqueda de genes defectuosos, en el conocimiento del funcionamiento y consecuencias de estos errores, así como en el trabajo de terapia génica.

La Jornada Social, denominada "Gracias por tu apoyo", se celebró el 30 de octubre, en el hotel Iruña Park. Fue un gran impulso a la actividad social de nuestra Asociación, con la presencia de más de 120 personas de todos los estamentos de la Comunidad Foral de Navarra, de la política, la Administración, las Asociaciones y las familias socias.

El Acto consistió, básicamente, en la entrega de unos Recuerdos de Agradecimiento al Parlamento de Navarra, en la persona de su Presidente, el Excmo. Sr. D. Rafael Gurrea; a la Ciudad de Pamplona, en la persona de su Alcaldesa, la Ilma. Sra. Dña. Yolanda Barcina; a la Fundación Caja Navarra, en la persona del Responsable del Área Asistencial, el Sr. D. Pedro Iráizoz; a la ONCE de Navarra, en la persona del Presidente del Consejo Territorial, Se. D. Valentín Fortún; y a la Federación de Asociaciones de Afectados de Retinosis Pigmentaria del Estado Español, en la persona de su Presidente, S. D. Joan Claramunt.

Desde estas líneas queremos expresar de nuevo el agradecimiento a la FAARPEE por el apoyo que hemos recibido durante estos 10 años. Apoyo, al principio, económico y, posteriormente, de asesoramiento y de ánimo continuo en la vivencia del movimiento asociativo de Retinosis Pigmentaria en España. **Gracias FAARPEE.**

Y esto nos está dando un gran prestigio en la sociedad navarra. Es una experiencia que podemos trasladar a otras Comunidades, si os parece interesante.

ANDALUCÍA se vuelca con la retinosis

La Asociación Andaluza aprovecha el Día Mundial para difundir su trabajo

Un año más la asociación andaluza ha unido a esta significativa celebración, cuyo objetivo es difundir nuestra problemática y concienciar a la población en general, en primer lugar a las instituciones públicas y privadas sobre la necesidad de ahondar en la Investigación para conseguir una solución.

Pero también en la Asociación Andaluza entendemos que la información sobre los avances que los numerosos grupos de investigación han conseguido actualmente, deben de ser conocidos por los propios afectados y sus familias, porque supone una esperanza real y objetiva de que en el medio plazo se conseguirán resultados muy positivos.

Así pues, atendiendo a estas dos líneas de difusión, en Andalucía se organizaron los siguientes actos:

JAEN: Reportaje en el Diario local, con una entrevista a la delegada de la Asociación en Jaén Mª Carmen Sánchez Ibarreña.

CÓRDOBA: En Puente Genil y Lucena se repartió abundante documentación con la colaboración de nuestros delegados José Gálvez y Miguel Ángel Bergillos. Las radios y prensa local dieron cobertura a la jornada.

SEVILLA: El Pabellón de la ONCE en la Isla de la Cartuja tuvo lugar la **I Jornada de Comunicación sobre Retinosis Pigmentaria** orientada a los Afectados/as y sus familias. Así mismo se invitó a todos los oftalmólogos/as especialistas en retina y vítreo.

Los ponentes fueron **Dr. Agustín, Ruiz Laza, Genetista y el Dr. Julio León Carrión especialista de Retina y Vítreo del Instituto Oftalmológico Andaluz de Sevilla.**

La charla concluyo con un animado debate entre los asistentes y profesionales.

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

ASOCIACIÓN ARAGONESA DE RETINOSIS PIGMENTARIA

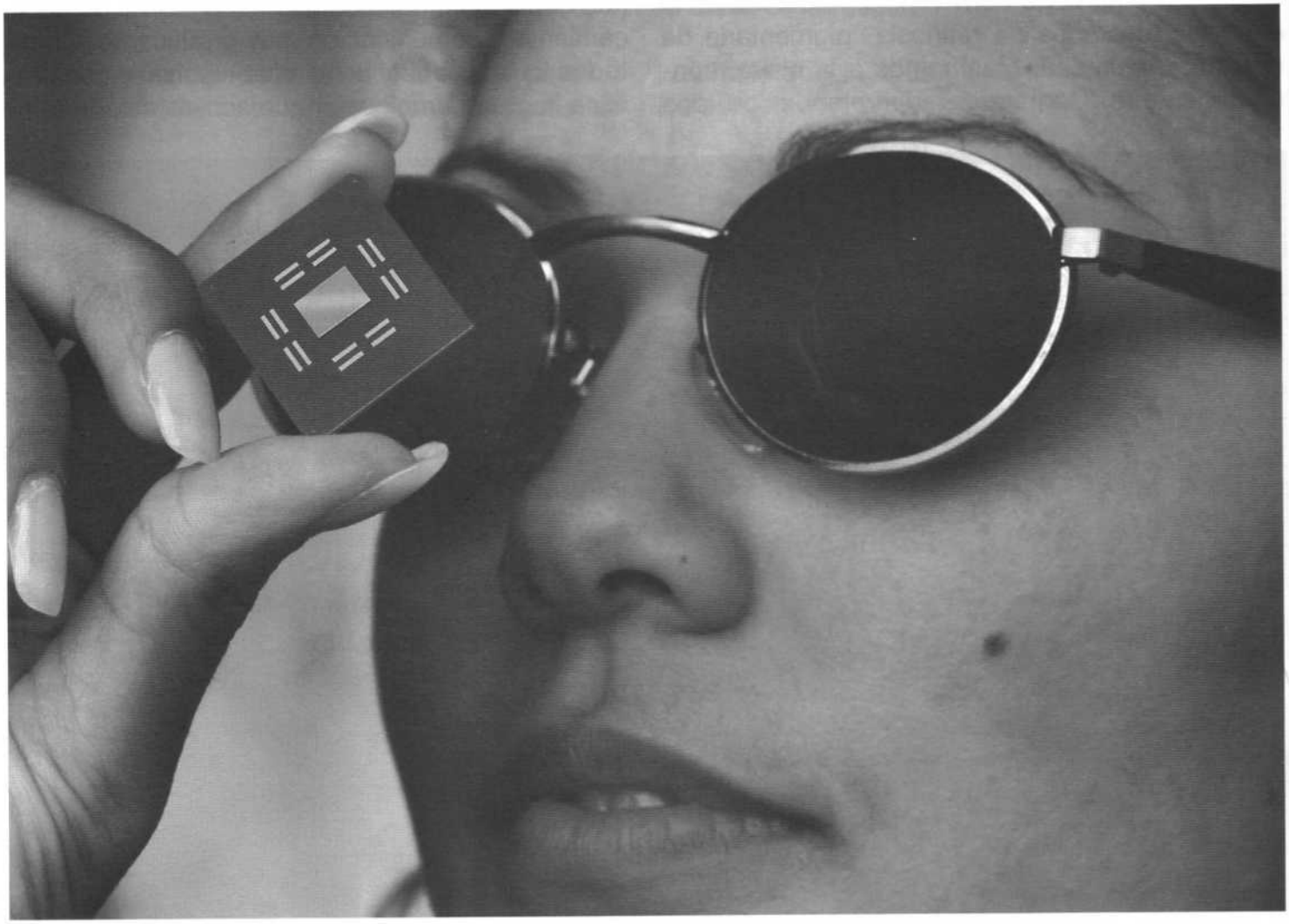
El pasado día 11 de junio, esta asociación celebró su fin de semana de convivencia y acercamiento entre los afectados de retinosis pigmentaria de nuestra comunidad. Marchamos a la playa, concretamente a Comarruga, disfrutando de dos magníficos días de sol y playa. Las sesenta personas que acudimos, mantuvimos un clima de acercamiento y comunicación muy gratificante. Como todos los años, la afluencia fue masiva, y nos gratifica la gran participaciónque aumenta cada año.

Implantes de prótesis retinianas

EL MICROCHIP, LA RETINA ARTIFICIAL, HA SIDO IMPLANTADO EN 6 PERSONAS CON RETINOSIS

LA RETINOSIS PIGMENTARIA ES UNA DEGENERACIÓN HEREDITARIA PROGRESIVA Y BILATERAL DE LOS SEGMENTOS EXTERNOS E INTERNOS DE LOS FOTORRECEPTORES[1].

EXISTEN DIVERSAS ESTRATEGIAS EN LA BÚSQUEDA DE TRATAMIENTO. EN PRIMER LUGAR, LA IMPLANTACIÓN DE LAS PRÓTESIS RETINIANAS, EL APORTE DE SUPLEMENTOS DIETÉTICOS, LA TERAPIA CON CÉLULAS MADRE O TRASPLANTE DE LÁMINAS DE RETINA FETAL, EL APORTE DE FACTORES DE CRECIMIENTO A LA RETINA. EXISTEN AGENTES NEUROTRÓFICOS QUE TIENEN UN EFECTO PROTECTOR CONTRA LA DEGENERACIÓN DE LOS FOTORRECEPTORES. POR ÚLTIMO, AL EXISTIR MODELOS EXPERIMENTALES DE RATONES TRANSGÉNICOS A LOS QUE SE LES HA INTRODUCIDO UNO DE LOS GENES CAUSANTES DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA HUMANA, PERMITE QUE SE ABRAN NUEVAS VÍAS PARA EL TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO, IMPLANTES CELULARES O MODIFICACIÓN GENÉTICA DE ESTA ENFERMEDAD.



1- Pagon RA. Retinitis pigmentosa. Surv Ophthalmol.1988;33:133-137
2- Humayun MS, de Juan E Jr, Dagnelie G, et al . Visual perception elicitedby electrical stimulación of retina in blind humans. Arch Opthalmol. 1996;114:40-46
3- Chow AYChow VY, Packo KH, et al. The artificial silicon retina microchip for the treatment of vision loss from retinitis pigmentosa. Arch Ophthalmol 2004; 122: 460-469.
4- Chow AY.Electrical stimulation of the rabbit retina with subretinal electrodos and high density microphotodiode array implants. Invest Opthalmol Vis Sci 1993; 34(supl):835.
5- Lowenstein JI, Montezuma SR, Rizzo JF. Outer retinal degeneration. An electronical retinal prótesis as a treatment strategy. Arch Opthalmol. 2004, 122: 587-596.

VAMOS A REVISAR LOS ÚLTIMOS AVANCES EN EL TRATAMIENTO DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA CON IMPLANTES DE PRÓTESIS RETINIANAS

La enfermedad se caracteriza por la pérdida de fotorreceptores. Sin embargo la porción interna de la retina incluyendo las células bipolares y ganglionares, junto con las células de sostén: amacrinas y horizontales, están respetadas. Es conocido que la estimulación eléctrica de la retina produce fosfénos en ciegos[2]. Este conocimiento junto con la demostración experimental en animales de experimentación que la colocación subretiniana de microchips de silicona producen una degeneración de la retina histológica e inmunohistoquímicamente similares a la retinosis pigmentaria ha llevado a la colocación por Chow y colaboradores del St Luke`s Medical Center de Chicago de estos chips en 6 humanos con retinosis pigmentaria severa (Agudez Visual < 20/800 y Campo Visual < de 15° mayores de 40 años sin edema macular)[3].

El microchip, retina artificial de silicona consta de 5000 pixels de microfotodiodos en un semiconductor de 25 micras de grosor y 2 mm de diámetro que se estimula con la luz incidente[4]. Cuando la luz incide sobre el fotodiodo, es convertida en electricidad, de igual manera que el fotón es transformado por un proceso de fototransducción en señales eléctricas a nivel de los fotorreceptores de la retina.

Previamente, se comprobaba que los pacientes pudieran ver fosfénos cuando se estimulaba eléctricamente la cornea con fotodiodos conectados en seria. La intensidad requerida para percibir los fosfénos varió de 200microamperios a 600 microamperios.Se midieron las variables subjetivas de la función visual: brillo, contraste, color, sombra, resolución, movimiento y campo visual. El procedimiento de colocación fue a través de una vitrectomía pars plana con tres vías, retinotomía, implante del chip con jeringa en la retina temporal superior e intercambio liquido-gas.

Tres pacientes requirieron lensectomía con colocación de lente intraocular al año, tres pacientes mejoraron el umbral de sensibilidad luminosa en todos los sectores de campo visual. Otros tres mejoraron la Agudeza visual (de 20/800 a 20/200, de 20/1600 a 20/400, 20/1600 a 20/1280) y todos ellos, notaron una mejoría subjetiva en los parámetros de función visual respecto al ojo contralateral: percepción de brillo, contraste, color, movimiento, resolución y tamaño del campo visual .

El sistema tenía actividad a los 18 meses de seguimiento medida por ERG y fue bien tolerado, no produciéndose otra complicación que la hipertensión intraocular transitoria que cedió con tratamiento médico en tres de los seis casos.

Las limitaciones del estudio son varias:

1. en primer lugar, es un estudio no randomizado, sin control.

2. En segundo lugar, la mejoría en función visual no fue controlada, es decir, la mayoría de los parámetros eran subjetivos; percepción de brillo, color, contraste. El campo visual fue medido con luz de mucha más intensidad y sólo en seis puntos, mucho más grosero que las campimetrías automatizadas que se practican en nuestro medio (Goldman o Humphrey).

Un estudio[5] confirma que la luz para estimular los microfotodiodos debe ser de 2 a 3 veces la luz solar y los que no se cargan pueden llevar a disolución del material con pérdida de función del mismo con el tiempo. Además no se conocen los efectos del calor disipado por la prótesis.

Por último, es posible que el efecto de mejoría de la agudeza visual en uno de los pacientes fuera debido a extracción de las cataratas y a la colocación de una lente intraocular.

En resumen , los microchips de fotodiodos implantados en el espacio subretiniano son bien tolerados, funcionan durante un periodo largo de tiempo, son eficaces en un 50% de los pacientes dentro de unos límites: se ha utilizado en pocos pacientes, con retinosis muy avanzada, en los que la toxicidad parece muy difícil de medir, sólo se han medido parámetros subjetivos como la A.V. sin confirmar los resultados con ERG. Sin embargo, abren una vía de tratamiento estimulador de la retina muy prometedor.

En conclusión, las prótesis retinianas electrónicas totalmente funcionales y a largo plazo no estarán disponibles en un horizonte inmediato.

Arnaldo Belzunce Manterola
Dpto Oftalmología
Clinica Universitaria de Navarra

Asturias aporta 6.000 Euros a Fundaluce

LA ASOCIACIÓN ASTURIANA HA DUPLICADO SU APORTACIÓN ANUAL.

La investigación no se hace con buenas palabras sino con dinero. Por eso el compromiso de Asturias con la investigación en retinosis se materializa en un donativo contante y sonante que ya está en poder de FUNDALUCE

UN POCO DE HISTORIA

La asociación Asturiana se creo en 1989, o sea, que ya cumplimos este año los 15 de existencia. De aquellos socios fundadores con Antonio Pavón al frente, hoy hemos pasado a ser más de 150 socios y podríamos multiplicar por 5 los colaboradores de la asociación.

En este tiempo ha habido dos momentos importantes en el desarrollo de la asociación: **la constitución de la Unidad de Control y Seguimiento de la retinosis en Asturias** en el Hospital Central y que nos permitió disponer de una sede social estable y la otra la apuesta por las nuevas tecnologías con la creación de la página web en **RPASTUR** 1998.

La unidad de control ha sido decisiva para que los afectados/as en Asturias tengamos un sitio de referencia donde poder ser atendidos a nivel clínico con garantías. El servicio de oftalmología dirigido por el Dr. Luis Fdez.-Vega Sanz es el encargado de las revisiones oftalmológicas, mientras que el Dr. Eliécer Coto se encarga de los temas de asesoramiento genético.

La web RPASTUR que más tarde se convertiría en **retinosis.org** con la ayuda de la Federación de Asociaciones de Retinosis del Estado Español (FAARPEE) ha posibilitado que seamos un referente mundial sobre retinosis pigmentaria para todas las personas que usamos el español como idioma para comunicarnos.

No hemos de olvidar actividades tan interesantes como la edición del vídeo RETINOSIS PIGMENTARIA, del que hemos distribuido casi 500 copias por toda España y la edición de la tesis doctoral de la Retinosis Pigmentaria: clasificación y tratamiento que sigue siendo un referente de primer orden hoy en día.

APOSTANDO POR LA FORMACIÓN Y EL TIEMPO LIBRE

Tener retinosis no significa que nos retiremos de la vida. Todo lo contrario, hemos de seguir participando y aportando nuestro particular visión a la sociedad y llamar la atención sobre lo que nos parece necesario mejorar para incorporar a las personas con discapacidad visual en todas las actividades de la sociedad.

Mejorar nuestra formación, compartir nuestras inquietudes con el resto de personas es algo fundamental: nuestros **cursos de braille** donde voluntarios/as y afectados/as aprendemos una nueva forma de comunicarse y acceder a la información, las **visitas guiadas** a exposiciones o paseos, aprender técnicas como la relajación o el yoga y sobre todo explotar nuestras capacidades como personas ha sido y sigue siendo nuestra apuesta.

LA RETINOSIS VA A LA ESCUELA

Es otra de nuestras actividades que más nos acerca a la Sociedad. Unos 2000 escolares asturianos conocen cada año que significa tener retinosis en sus propias carnes a través de juegos interactivos. Todos y todas podemos aprender qué significa no ver bien.

¿Y LAS APUESTAS DE FUTURO?

Tener Visión de Futuro no es fácil. Poder adelantarnos a lo que va a ocurrir en un futuro partiendo de los datos que conocemos hoy es algo complicado. **Nuestra meta es clara: luchar contra la retinosis y conseguir un tratamiento paliativo y/o curativo.**

La Asociación Asturiana sigue apostando por dos estrategias:

1. **En la INVESTIGACIÓN está nuestra ESPERANZA.** Hemos de buscar recursos y apoyos para que en España haya grupos de investigación punteros y de calidad que trabajen en retinosis. Por eso conseguir recursos económicos para que nuestra FUNDALUCE pueda ser fuerte y marcar el camino de la investigación es nuestra táctica.

2. **La vida es dura para todos/as. Pero hemos de vivirla.** Tener retinosis no significa que no podamos ser felices. Por eso hemos de desarrollar herramientas y trucos que nos permitan sortear las dificultades que hay en la vida. Y el papel de las asociaciones es crucial para tener un apoyo y conseguirlo.

Y por supuesto no nos tiene que doler pedir ayuda a la Sociedad para con nuestra causa. Pero sin olvidarnos de nuestra propia responsabilidad.

¿Cómo puedo ayudar yo mismo, tú que nos lees en papel, o nos escuchas en la casette, en la lucha contra la retinosis?

En la Asociación Asturiana tienes una plataforma para llevar a cabo tu propuesta. Ponte en contacto con nosotros y adelante.

Y TODO GRACIAS AL TRABAJO DE SUS SOCIOS/AS Y COLABORADORES QUE A TRAVÉS DE LA DISTRIBUCIÓN DE LOTERÍA (EL **100%** DE LO OBTENIDO) Y DONATIVOS PERSONALES HAN LOGRADO REUNIR TAL CANTIDAD.
A TODOS Y TODAS MUCHAS GRACIAS.

¿QUÉ CREES TÚ QUE PODRÍAMOS HACER PARA CONSEGUIR MÁS RECURSOS PARA INVESTIGACIÓN? LLÁMANOS AL 985106100 EXTENSIÓN 36508 O AL 984193765 Y CUÉNTANOSLO.

ASOCIACIÓN ASTURIANA DE RETINOSIS PIGMENTARIA

Hospital Central de Asturias
Julián Clavería s/n
33006 Oviedo
Tel. 985106100 Ext. 36508

Hotel de Asociaciones de Apoyo Mutuo
Av. De Galicia nº 62 oficina 2
33212 Gijón
Tel 984193765

E-mail asturias@retinosis.org

Un chip de ADN permitirá analizar todos los genes de retinosis conocidos en familias que tengan individuos afectos

LA DRA. ROSER GLEZ.-DUARTE HA INICIADO LA CONSTRUCCIÓN DE ESTE BIOCHIP DE DIAGNÓSTICO JUNTO CON EL DR. ÁNGEL CARIACEDO DE LA UNIVERSIDAD DE SANTIAGO

Las nuevas tecnologías aplicadas a la genética pueden ayudarnos mucho a las personas con retinosis pigmentaria. Por eso desde la Redacción de VISIÓN le hemos pedido a la Dra. Roser Glez.-Duarte, Catedrática de Genética de la Universidad de Barcelona que nos ayude a navegar por estos mares, casi mejor océanos.

Genética y retinosis pigmentaria: ¿cuál es su relación?

La retinosis es una enfermedad genética y, por tanto, se transmite de generación en generación. Es, además, una enfermedad compleja, ya que la causan muchos genes distintos. Descubrir los genes implicados es una tarea muy difícil, si bien el conocimiento del genoma humano la ha facilitado. Ya en 1980, se descubrió el primer gen de retinosis, y aunque hoy conocemos 33, estimamos que quedan aún muchos por descubrir.

GENES MAPADOS Y CLONADOS QUE CAUSAN DEGENERACIONES RETINIANAS **1980-2004**

	1980	1985	1990	1995	2000	2004
Genes mapados	1	5	18	60	118	150
Genes clonados	1	1	10	20	62	102

Entre los genes de retinosis identificados, 14 causan retinosis autosómica dominante; 17, recesiva y 2 corresponden a las formas de retinosis que se heredan ligadas al sexo (ver Tabla 2).

¿Por qué es tan difícil el estudio genético de la retinosis?

La visión es un proceso complejo y poco conocido a nivel molecular, lo que explica que el progreso en el conocimiento de la enfermedad sea más lento de lo que inicialmente hubiéramos esperado. Sin embargo, los estudios realizados desde 1980 hasta ahora han sido extremadamente positivos y hoy disponemos de una información mucho más extensa sobre las bases genéticas de la visión, la función de los fotorreceptores y las causas de su degeneración. El avance en los conocimientos siempre plantea nuevas cuestiones, que, a su vez, tratamos de responder y así, se abren sucesivamente nuevas vías de estudio para determinar las moléculas que intervienen en este proceso biológico y para saber qué ocurre cuando falla una de ellas.

Estas son las premisas necesarias para diseñar estrategias terapéuticas eficaces para paliar sus efectos y frenar el progreso de de la enfermedad.

Para comprender el elevado grado de dificultad del estudio de la retinosis podríamos poner un símil y comparar el ojo a una máquina de alta pre-

cisión. Imaginemos un "reloj sofisticado". Supongamos que no tenemos ni idea de su maquinaria interna aunque sabemos que sirve para medir el tiempo. Las piezas de esta maquinaria serían los genes.

Y como se trata de una máquina compleja y muy precisa se requieren muchas piezas, o sea, muchos genes. Si de antemano no sabemos cómo funciona la máquina, es difícil imaginar las piezas que faltan y cómo hay que buscarlas (predecir y caracterizar los genes responsables del proceso de la visión).

Por otra parte, si bien el conocimiento de cada una de las piezas es extremadamente importante, sólo nos da una idea parcial de cómo funciona el reloj. El siguiente paso es situar cada pieza en el proceso correspondiente, averiguar los componentes con los que interactúa y definir los estímulos a los que responde, es decir, en términos genéticos, definir la función de los genes.

¿Por qué aparecen las mutaciones?
Las mutaciones son cambios al azar en la molécula de ADN. Si estos cambios afectan regiones que contienen información (los genes), las consecuencias pueden ser graves. Si recordamos el símil del reloj, las mutaciones serían cambios que afectan la forma de las piezas, alterando su capacidad de conectar con las vecinas, o de responder a las señales adecuadas.

Se sabe que existen agentes químicos y físicos que alteran la composición y la estructura del ADN, aunque también las células cometen errores cuando se replican y dividen, y éstos implican cambios en la información.

Todos los genes pueden mutar. Además, a priori, no se puede predecir ni el tipo ni el lugar de la mutación. Dependiendo del cambio, las consecuencias pueden ser graves o leves, y a nivel patológico observamos una afectación más o menos severa.

¿Cómo se realiza el diagnóstico genético? En una enfermedad compleja como la retinosis, ¿qué limitaciones tiene?
Para realizar el diagnóstico genético hay que analizar todos los genes conocidos que causan retinitis en cada paciente aislado o en uno de los individuos afectos de cada familia. Debemos considerar que el diagnóstico clínico, al menos, por ahora, no da pistas que indiquen cuál es el gen responsable de entre todos los conocidos. Además, el elevado número de genes implicados en esta patología y el hecho que no se hayan descrito genes o mutaciones prevalentes, dificulta enormemente su estudio.

Si añadimos que, en muchos casos, después de realizar este trabajo, no se alcanza un resultado positivo porque quedan muchos genes por identificar, la tarea del diagnóstico manual es, en la práctica, inabordable. En las enfermedades complejas como la retinosis, el diagnóstico ha de resolverse con métodos totalmente automatizados y con el uso de microchips o biochips.

¿Qué proyecto se proponen realizar para la creación de un chip de diagnóstico?
Para facilitar el diagnóstico genético hemos iniciado la construcción de un chip de ADN que permitirá analizar todos los genes de retinosis conocidos en familias que tengan individuos afectos.

Este proyecto ha recibido financiación por parte de la ONCE y se realiza en colaboración con el equipo que dirige el Dr. Angel Carracedo de la Universidad de Santiago de Compostela. Después de más de quince años de estudio de la genética de la retinosis, sumamos nuestra experiencia a la del equipo del Dr. Carracedo, el cual ha puesto en marcha una plataforma de genómica y es pionero en España en el análisis de marcadores del genoma humano con finalidades forenses, diagnósticas y evolutivas.

En este trabajo colaboran además Gemma Marfany y Esther Pomares de la Universitat de Barcelona, María Brion y Beatriz Sobrino de la Universidad de Santiago. Esperamos que en el plazo de un año y medio esté listo el chip diagnóstico.

¿En qué consistirá el diagnóstico con el chip? Y cuando esté listo, ¿cómo nos podremos beneficiar los afectados/as?
El chip que estamos diseñando no será un chip de análisis mutacional, sino un chip de análisis de cosegregación. El diagnóstico se basará en el análisis simultáneo y totalmente automatizado de marcadores moleculares próximos a todos los

GENES CONOCIDOS QUE INTERVIENEN EN LA RETINOSIS PIGMENTARIA

RETINOSIS PIGMENTARIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

genes	localización	proteína (función)
CA4	17q22	Anhidrasa carbónica IV
CRX	19q13.32	Factor de transcripción de conos y bastones
FSCN2	17q25	Fascina retinal
GUCA1B	6p21.1	Proteína activadora 1B de la guanilato ciclasa
HPRP3	1p21.2	Factor 3 de procesado de premRNA
IMPDH1	7q32.1	Inosina monofosfato deshidrogenasa 1
NRL	14q11.2	Factor de transcripción neuroretinal
PRPF8	17p13.3	Factor 8 de procesado de premRNA
PRPF31	19q13.42	Factor 31 de procesado de premRNA
RDS	6p21.1	Periferina 2 / RDS
RHO	3q21.3	Rodopsina
ROM1	11q12.3	Proteína de membrana del segmento externo de los bastones
RP1	8q11.23	Proteína RP1
RP9	7p14.3	Proteína RP9 o proteína asociada a la quinasa PIM1

RETINOSIS PIGMENTARIA AUTOSÓMICA RECESIVA

genes	localización	proteína (función)
ABCA4	1p22.1	Transpotador con cassete de unión a ATP
CERKL	2q31.3	Proteína similar a ceramida quinasa
CNGA1	4p12	Subunidad α del canal catiónico abierto por cGMP de los bastones
CNGB1	16q13	Subunidad β del canal catiónico abierto por cGMP de los bastones
CRB1	1q31.3	Homólogo del gen crumbs de Drosophila
LRAT	4q32.1	Lecitina retinol aciltransferasa
MERTK	2q13	Protooncogén C-mer receptor tirosina quinasa
NR2E3	15q23	Receptor nuclear de la superfamilia 2 grupo E3
PDE6A	5q32	Subunidad α de la fosfodiesterasa 6
PDE6B	4p16.3	Subunidad β de la fosfodiesterasa 6
RGR	10q23.1	Receptor unido a proteína G del epitelio pigmentario
RHO	3q21.3	Rodopsina
RLBP1	15q26.1	Proteína de unión a retinaldehído celular
RPE65	1p31.2	Proteína de 65kDa específica de epitelio pigmentario
SAG	2q37.1	Arrestina
TULP1	6p21.31	Proteína similar a tubby
USH2A	1q41	Usherina

RETINOSIS PIGMENTARIA LIGADA AL CROMOSOMA X

genes	localización	proteína (función)
RP2	Xp11.23	Proteína RP2
RPGR	Xp11.4	Regulador de GTPasa implicado en retinosis pigmentaria

genes conocidos causantes de retinosis, tanto de las formas autosómicas, como recesivas y ligadas al sexo.

Este estudio consistirá en descartar automáticamente, de uno a uno, los genes conocidos hasta señalar cuál de ellos es el posible responsable de la patología, si es que es uno de los genes ya identificados. A partir de aquí se realizarán ensayos adicionales para confirmarlo e identificar la mutación concreta en el gen no descartado. Tal como está diseñado, este estudio sólo se puede llevar a cabo a nivel de familias con afectos, no sirve para pacientes aislados.

El biochip acortará muchísimo el tiempo y coste económico del diagnóstico, lo que fácilmente representaría un esfuerzo de varios meses se realizará en minutos. Y permitirá realizar el diagnóstico con un grado de fiabilidad y reproducibilidad muy elevado. A medida que se vayan describiendo nuevos genes se irán introduciendo en el chip para incrementar su capacidad diagnóstica.

Nuestro objetivo es que, de acuerdo con la ONCE, el chip de diagnóstico se ponga al alcance de todas las familias que lo deseen. La ventaja de este chip respecto a uno de análisis mutacional es que no será necesario que la mutación en un determinado gen haya sido previamente descrita, aunque requerirá del estudio previo de cosegregación en una familia y, por tanto, el análisis de un mayor número de muestras. Nuestro objetivo es, en aquellas familias en los que todos los genes ya identificados sean descartados porque la causa genética sea un nuevo gen no descrito, iniciar una estrategia de búsqueda e identificación de nuevos genes candidatos.

¿Qué es un biochip?

El biochip consta de una base de material inerte y tamaño comparable al de un cubreobjetos de un microscopio sobre el que se disponen fragmentos de DNA. Existen muy diversos tipos de biochips.

En el que nos ocupa, en cada círculo se analizarán los marcadores genéticos o "etiquetas" específicas que identifican a cada gen (Figura 1).

Para cada individuo obtendremos su genotipo, es decir, la secuencia de ADN para cada marcador y, así, podremos detectar si todos los pacientes de una determinada familia han heredado las mismas regiones cromosómicas o no, descartando las que no cumplan el requisito de cosegregación y permitiendo definir en un sólo experimento, aquellos genes en los que vale la pena concentrar nuestros esfuerzos.

A pesar de ser una técnica extremadamente sensible, es extremadamente reproducible y consistente, ya que se basa en años de experiencia probada en el campo de la genética forense.

Agradecimientos

A Esther Pomares por la realización de tablas y figuras y a Gemma Marfany por la lectura crítica del texto. A la ONCE y Fundaluce por la ayuda económica y los estímulos constantes a nuestro trabajo. A las familias, por su constante apoyo y su continua colaboración en nuestra investigación.

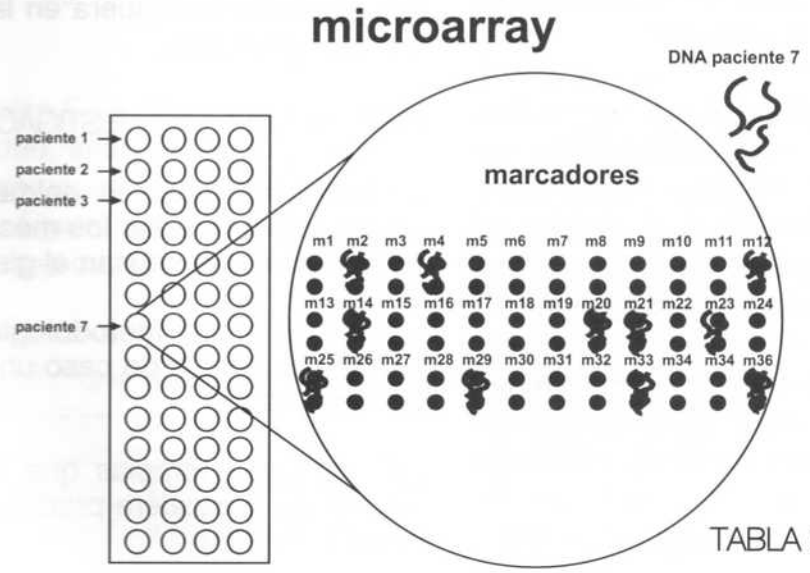


TABLA 2

LA DRA. ELENA VECINO LIDERA ESTE GRUPO EN LA UNIVERSIDAD DEL PAÍS VASCO

La Fundación Americana del Glaucoma premia a un grupo de investigación español

El grupo de Investigación dirigido por la Catedrática de Biología Celular de la Universidad del País Vasco Elena Vecino, ha recibido recientemente el Premio de la American Glaucoma Foundation para continuar con sus investigaciones en el estudio del efecto neuroprotector de las neurotrofinas empleando un modelo de glaucoma desarrollado en cerdo.

La Dra. Vecino lleva investigando en este tema más de 10 años, habiendo participado como investigadora principal en los últimos años en dos proyectos europeos. En los últimos 3 años ha realizado investigaciones en el cerdo dentro de un proyecto de investigación europeo del V Programa marco dirigido por el Dr. Sahel titulado " Protección contra el daño retiniano".

En dicho proyecto, además del glaucoma y la retinosis pigmentaria los 11 grupos integrantes del proyecto, han desarrollado investigaciones sobre las bases moleculares de la muerte celular de fotorreceptores y células ganglionares de la retina, causantes en última instancia, de la ceguera.

Esta es la primera vez que la Fundación Americana premia y financia un proyecto en Europa, desde su existencia en 1983. Para más información
http://www. glaucomafoundation.org

¿QUÉ ES EL GLAUCOMA?

EL GLAUCOMA ES LA CAUSA DE CEGUERA IRREVERSIBLE MÁS FRECUENTE A NIVEL MUNDIAL. SE ESTIMA QUE AFECTA A UN 2% DE LA POBLACIÓN CON UNA INCIDENCIA DE 2 MILLONES DE CASOS NUEVOS DIAGNOSTICADOS AL AÑO.

El glaucoma crónico es una neuropatía óptica que cursa de modo asintomático hasta periodos muy avanzados de la enfermedad. Los antecedentes familiares, la raza negra y la edad los factores de riesgo más importantes de esta enfermedad ocular. Son más propensas a padecer la enfermedad las personas con antecedentes familiares, las personas de raza negra y las de edad avanzada. Se caracteriza por una elevación sostenida de la presión intraocular en la mayoría de los casos y por una pérdida progresiva del campo visual debido a la muerte por apoptosis (muerte celular programada) de las células ganglionares de la retina (que son las responsables de la comunicación entre la retina y el cerebro).
Sin embargo, no se sabe cuales son los factores desencadenantes de la muerte de las células ganglionares, ni por qué hay ciertos tipos de células más sensibles a la muerte, si conociéramos estos datos, podríamos intentar detenerlos y por lo tanto impedir la ceguera en las personas afectadas por glaucoma.

OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN ACTUAL

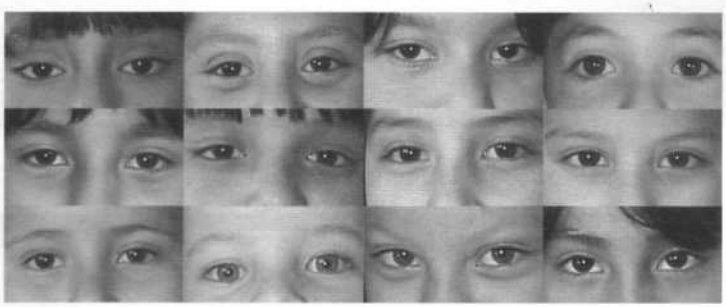
1-Desarrollar modelos animales con glaucoma donde poder estudiar los mecanismos celulares y moleculares que causan el glaucoma.

2-Poner a punto metodologías que permitan la prevención o en todo caso un diagnóstico precoz de la patología.

3-Desarrollar terapias que permitan detener el avance de la ceguera producida por dicha enfermedad.

LOS LECTORES DE VISIÓN OPINAN

BIDONS EGARA mira por nosotros



por Josep Pujols i Mas

El pasado día 28 de mayo, tuve la satisfacción de asistir, al acto de entrega de las Ayudas a los Proyectos de Investigación en el campo de la Retinosis Pigmentaria, que incluía el **"1er Concurso BIDONS EGARA"**, organizado por FUNDALUCE en Barcelona, en honor del presidente de dicha empresa de Terrassa, **D. Joaquín López**. Fue emocionante constatar que, gracias a sus ayudas económicas y a las de otras personas, en menor medida, la investigación puede seguir avanzando.

En dicho acto, se hizo entrega, por parte de FUNDALUCE, de la cantidad de 39,000 euros destinados a varios proyectos de Investigación, que fueron expuestos al auditorio por parte de los respectivos ponentes.

No pretendo hacer una exposición detallada del mismo, puesto que ya son de sobra conocidos por los lectores de ésta revista. **Simplemente, quisiera manifestar públicamente mi reconocimiento a D. Joaquín López, por su generosidad en pro de la investigación de nuestra enfermedad**, a la cual, ha aportado la cantidad de 15.000 euros para éstos proyectos, cifra que representa por sí sola, el 38,5 % del total de la financiación.

Todos somos conscientes de la importancia que tiene la investigación para conseguir, algún día, la erradicación de la RP. Es, sin duda, nuestra única esperanza.

Así lo entiende también D. Joaquín López que, en muestra de solidaridad, anunció, entre el aplauso entusiasta de los asistentes, la convocatoria del **2º Concurso Bidons Egara, con una dotación de 30.000 euros, cifra que duplica la anterior. Todo un ejemplo.**

No cabe la menor duda, que éste gesto es digno de gratitud y del mejor de los homenajes. Nosotros, afectados de RP, podemos y debemos ofrecérselo, manifestándole, de forma individualizada, nuestro agradecimiento a través de un breve escrito, dirigido a FUNDALUCE, en forma de correo convencional o electrónico. Estoy convencido de que la Dirección de la Fundación estará encantada de hacer de mediadora y de que sabrá encontrar la forma mas adecuada de entregar, a D. Joaquín López, todos los mensajes de gratitud que reciba. CUENTO CON EL TUYO. Tiene que ser una manifestación masiva a la cual no puedes faltar.

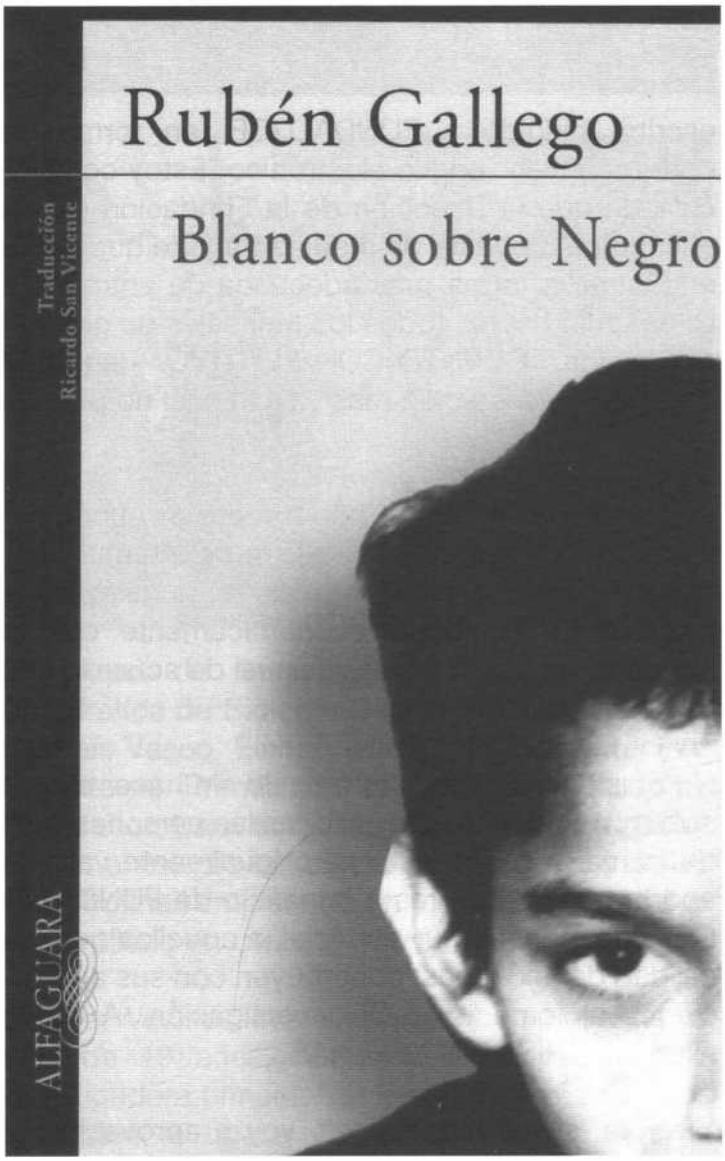
Creo que éste sería un bonito detalle. Aunque el homenaje más completo que le podríamos ofrecer, sería el de anunciarle a la vez, nuestro compromiso de colaborar económicamente con la Fundación, con un donativo anual de acuerdo con nuestras posibilidades.

No quisiera finalizar éste artículo sin hacer extensivo mi agradecimiento, a todas las personas que, de forma más modesta pero igualmente valiosa, aportan sus donativos a beneficio de FUNDALUCE, y de manera muy especial, a aquellos que, en calidad de anónimos, contribuyen con sus aportaciones al fomento de la investigación. A todos ellos MUCHÍSIMAS GRACIAS.

Y ahora, si me lo permiten, voy a aprovechar el espacio que me ofrece la revista Visión, para hacer público mi particular mensaje de agradecimiento.

Amigo Joaquín, muchas gracias por tu generosidad puesta al servicio de la investigación de nuestra enfermedad, la Retinosis Pigmentaria. Realmente puedo decir, y con mayúsculas, que BIDONS EGARA MIRA POR NOSOTROS.

Y yo, como tú, aunque de forma muchísimo más modesta, también "miro por nosotros" por todo el colectivo de afectados de RP y a partir de ahora, "miraré" un poquito más, porque he dado instrucciones a mi entidad financiera, para que multiplique por cuatro mi modesto donativo anual a la Fundación.



Blanco sobre Negro

Rubén Gallego
Editorial Alfaguara, 2003.

Rubén Gallego nació en 1968, en la clínica del Kemlin. Ahí llevaron a su madre de urgencias gracias a la intervención de su abuelo, Ignacio Gallego, dirigente del Partido Comunista de España en el exilio. Nacieron mellizos, pero el primer bebé falleció a los pocos días. El segundo, Rubén, afectado de parálisis cerebral, vivió con su madre un año y medio, encerrado en un hospital. Luego se lo quitaron y le dijeron que había muerto.

BLANCO SOBRE NEGRO

Éste es el relato de su infancia y su juventud, de su supervivencia en sinistros orfanatos secretos en los que se confinaba a los familiares "no presentables" de los jerarcas comunistas, en una sociedad donde se ocultaba todo aquello que fuera en contra del mito del hombre nuevo.

El autor y protagonista de esta impresionante narración es un hombre que no permitió que su minusvalía y la crueldad humana acallaran la voz de su inteligencia y su sensibilidad.

Escribo sobre la fuerza.
La fuerza espiritual y la física.
Sobre la fuerza
que se encuentra en cada uno de nosotros.
Sobre la fuerza que rompe todas las barreras.
Sobre la fuerza que vence.

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

F.A.A.R.P.E.E. Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del estado Español
C/ Montera, 24 - 4 - J
28013 Madrid
Tel. - Fax: 915 320 707
E-mail: faarpee@retinosis.org
Presidente: Joan Claramunt Pedreny

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
Presidente: Audifacio Reyes Fälder
E-mail: andalucia@retinosis.org

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
Presidente: Pilar Marquina Martínez
E-mail: mtmelero@able.es

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: rpcanarias@hotmail.com
Presidente: Germán López Fuentes

Asociación Cántabra de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.C.A.R.P.)
Av. Vicente Trueba, 3-39
39001 Santander - Cantabria
Tel. - Fax: 942 347 766
Presidente: Inocencio González Demetrio
E-mail Retinacantabria@ono.com

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

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: Manuel Cordero Cordero

Asociación de afectados por Retinosis Pigmentaria de Catalunya (A.A.R.P.C.)
C/ Calabria, 66 - Desp. 5 (Edif. ONCE)
08015 Barcelona
Tel.: 933 259 200 - Ext. 268 - Fax: 934 249 144
E-mail: aarpc88@virtualsd.net
Página web:
http://www.retinosiscat.org
Presidente: Jordi Pala Vendrell

Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Euskadi (A.A.R.P.E.)
C/ Iturribide, nº 26 - entreplanta -
Dpto. 7
48006 Bilbao
Tel.: 944 156 476 - Fax: 94 479 28 289
asociacion@retinosispigmentaria.org
http://retinosispigmentaria.org
Presidenta: Begoña Gómez Lafuente

Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria (A.E.R.P.)
C/ Bullones, 6
06360 Fuente del Maestre - Badajoz
Tel.: 924 531 084
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez
E-mail: extremadura@retinosis.org

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
Presidente: Felipe Cotelo Rodal

Retina Madrid
C/ Montera, 24 - 2º H 1
28013 Madrid
Tel.: 915 216 084 - Fax: 915 210 583
E-mail: l.palacios@retinamadrid.org
Página web: http://retinamadrid.org
Presidente: Luis Palacios Fabián

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

Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra (A.R.P.N.)
Luis Morondo 10
Oficina 1-A. 31006
Pamplona - Navarra
Tel.: 948 203 322 - Fax: 948 206 312
E-mail: navarra@retinosis.org
Presidente: José Mª Casado Aguilera

Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana (A.A.R.P.C.V.)
Av. Barón de Cárcer, 48 - 3º - B
46001 Valencia
Tel. - Fax: 963 511 735
E-mail: valenciarp@terra.es
Presidente: Joaquín Selva Roca de Togores