

visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

24

Semestre 1 Jun 04

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

Visión habla con el
Dr. Gustavo Aguirre
Los ensayos clínicos en humanos
ofrecen una esperanza de
curación

Dr. Nicolás Cuenca
La existencia de células madre
en la retina de humano adulto
abre nuevas líneas de
investigación

Retina Internacional
Búsqueda de una cura para las
distrofias en retina

Fundaluce adjudica 39.000
euros a 4 grupos de
investigación en España.

La Asociación Navarra de
Retinosis Pigmentaria
celebra su 10º Aniversario

edita

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

Montera 24 4º J.
28013 Madrid
Tel./Fax 915320707
E-mail faarpee@retinosis.org <http://retinosis.org>

dirige

Joan Claramunt Pedreny

equipo de redacción

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

diseño y maquetación

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
IMERSO

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

premios

Premio José García Sicilia 1997
Premio FUNDALUCE 2002



Editorial	03
39.000 € para investigación en Retinosis Pigmentaria	04
Gente Comprometida Los afectados de Retinosis Pigmentaria se comprometen con su curación	05
Obtención de Fotorreceptores a partir de células pluripotenciales y su posible papel en la terapia de enfermedades degenerativas de la retina	06
II Premio Bidons Egara y FUNDALUCE 2004 30.000 euros a un proyecto de investigación en Retinosis	10
EI 2003 Un buen año para FUNDALUCE	11
Lancelot sigue viendo bien Visión habla con el Dr. Gustavo Aguirre	12
Identificación de un nuevo gen causante de la Retinosis Pigmentaria	16
Inmunoliposomas y Células Madre Terapia de enfermedades degenerativas de la retina.	18
2003, un año sin fin	21
Asociaciones	24
XIII Congreso Mundial de Retina Internacional	33
La ARPEN celebra su décimo aniversario constituida en referente del asociacionismo en Navarra	34
Retina Internacional Búsqueda de una cura para las distrofias de retina	38
Los lectores de Visión opinan	41
Los Libros de Visión	42
Directorio	43



El número 24 de la revista Visión ya está en vuestras manos. Agradecemos muchísimo la ingente labor y meritorio trabajo del anterior director de la revista Visión, D. Joaquín Selva, que dimitió tras la publicación del nº 23.

Nuestro camino no ha finalizado. Tenemos que seguir luchando contra la ceguera, contra la Retinosis Pigmentaria, contra las enfermedades degenerativas de la retina...

En este número se publican los últimos descubrimientos en lo que a investigación se refiere. Se están experimentando en afectados por R.P unas terapias que, quizás a corto plazo, nos ayuden a recuperar la visión, o al menos a evitar que la pierdan nuestros descendientes. El Dr. Gustavo Aguirre, de la Cornell University en Estados Unidos nos explica "La terapia de células encapsuladas puede estar disponible en humanos en 3 o 4 años". Terapia a la Vista, como diría alguien con VISIÓN de futuro.

Desearíamos que grupos de investigación españoles se integrasen en este tipo de proyectos para que las terapias lleguen a nuestro país lo más pronto posible. La firma NEUROTECH intentará probar en Europa la terapia de células encapsuladas. **¿Seremos capaces entre todos y todas de que algún grupo investigador español pueda participar en este ensayo clínico en humanos?**

El movimiento asociativo de Retinosis Pigmentaria en el entorno de FAARPEE y FUNDALUCE también avanza, y en este número podrás comprobarlo. FUNDALUCE ya ha adjudicado sus ayudas de INVESTIGACIÓN, correspondientes a la convocatoria del año 2003, por valor de 39.000 euros (15.000 de los cuales han sido donados por la empresa Bidons Egara) y ya se han publicado las

bases de la convocatoria del presente año 2004. Estas ayudas fomentan la investigación en el Estado Español.

Pero no hay que olvidar que las ayudas a la Investigación se podrán seguir convocando si se mantienen, por una parte, los compromisos de todas las asociaciones y por la otra, si seguimos recibiendo los donativos que para este fin se destinan a Fundaluce. Aprovechamos la ocasión para agradecer sinceramente a las personas que colaboran con dichos donativos su inestimable colaboración.

Recordamos que Fundaluce ha editado postales de felicitación para las Fiestas Navideñas cuya recaudación se destina íntegramente a Investigación. Las postales, en formato de paquetes de diez unidades, se podrán solicitar directamente a la Secretaría de Faarpee al precio de 6 euros mas gastos de envío.

Finalmente querría expresar, en nombre del Movimiento Asociativo de Retinosis Pigmentaria en España, el deseo de que el nuevo gobierno tenga VISIÓN DE FUTURO y apoye con los máximos recursos la investigación biomédica en España. No debe olvidarse de la convergencia europea en este aspecto. Debe conseguirse que el 3% del Producto Interior Bruto (P.I.B.), se dedique a la Investigación, tal y como recomiendan las directivas europeas.

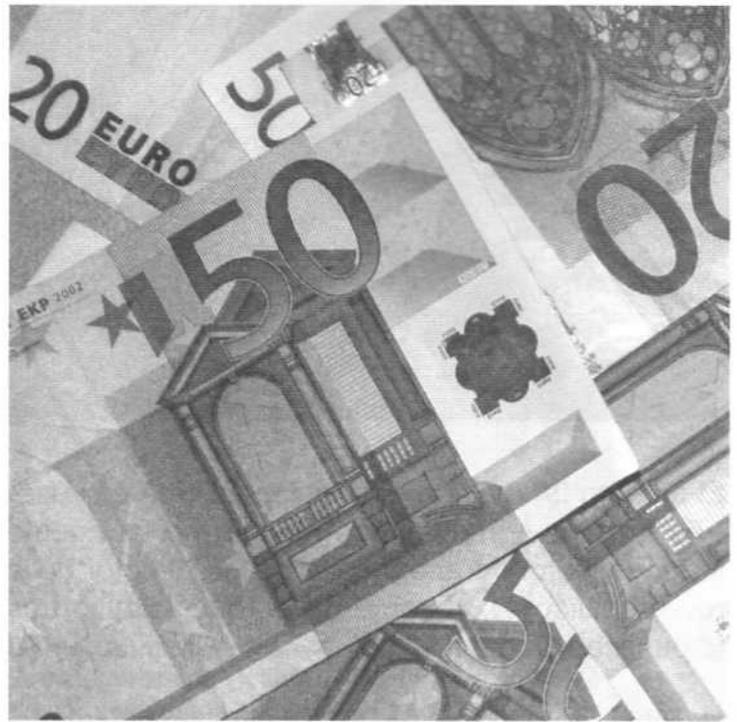
**En la INVESTIGACIÓN está
nuestra ESPERANZA, pero,
¿Cómo investigar sin recursos?
¿Cómo tener ESPERANZA sin
INVESTIGACIÓN?**



Joan Claramunt Pedreny

39.000 Euros para Investigación en Retinosis Pigmentaria

FUNDALUCE resuelve su convocatoria de Ayudas a la Investigación. El premio Bidons Egara se adjudica a un proyecto de la Universidad Miguel Hernández de Alicante.



El pasado 27 de marzo de 2004 en el transcurso de la Asamblea General de FAARPEE, FUNDALUCE (Fundación Lucha Contra la Ceguera) resolvió su convocatoria de ayudas a "Proyectos de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria", por valor de 39.000 euros de la siguiente manera:

1. El Premio Bidons Egara al proyecto: "Obtención de fotorreceptores a partir de células pluripotenciales y su posible papel en la terapia de enfermedades degenerativas de retina coodirigido por el Dr. Bernat Soria Escoms y el Dr. Eduardo Fdez. Jover de la Universidad Miguel Hernández de Alicante con una asignación de 15.000,00 euros.

2. Asignar 12.000,00 euros al proyecto "Construcción de un modelo murino knock out del gen RP26, causante de retinitis pigmentosa autosómica recesiva para ensayos terapéuticos", dirigido por la Dra. Roser Glez.-Duarte de la Facultad de Biología, Dep. de Genética Universidad de Barcelona.

3. Asignar 6.000,00 euros al proyecto "Evolución de la retinosis pigmentaria en un modelo animal sometido a implante de progenitores neurales de retina de teleóstreo", dirigido por el Dr. Juan M. Lara, Dep. Biología Celular y Patología

de la Universidad de Salamanca.

4. Asignar 6.000,00 euros al proyecto "Caracterización fenotípica de la retinosis pigmentosa mediante electroretinografía multifocal", dirigido por el Dr. Román Blanco Velasco del Servicio de Oftalmología del Hospital Germans Trias i Pujol, Manresa Cataluña.

Así mismo decidió rechazar el proyecto Mecanismos que determinan la miopía inducida por privación de forma en el ratón", por no atenerse a las bases de la convocatoria.

FUNDALUCE (Fundación Lucha Contra la Ceguera) y FAARPEE (Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español) agradece el esfuerzo que los/as investigadores/as españoles hacen a favor de la búsqueda de una solución para la Retinosis pigmentaria y aunque somos conscientes de que nuestra aportación es insuficiente para conseguir la meta que nos proponemos, no cejaremos en el empeño de buscar y conseguir recursos para que la Retinosis pigmentaria y otras enfermedades hereditarias de la retina dejen de ser incurables.

Madrid, 27 de marzo de 2004.



Gente comprometida
 Los afectados/as
 de Retinosis
 se comprometen
 con su curación.

Gracias a gente como ustedes
 podemos avanzar un poco más
 en la investigación y
 lucha de nuestra enfermedad.

Durante el período comprendido entre los días 16 de Octubre de 2003 a 30 de Abril 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 7.956,93 euros.

Los donativos privados ascienden a un total de 3.696,58 euros, perteneciendo 140 euros a donativos anónimos y el resto, es decir, 3.556,58 euros corresponden a las siguientes personas e instituciones:

- ADRIANA MARTÍNEZ LOPEZ (MADRID) 100
- ALFONSO CARRASCAL (SALAMANCA) 30
- ALFREDO FARPON MORTERA (Oviedo) 750
- ANGEL BECERRIL ALONSO (BURGOS) 60
- ANGEL FRIGOLA MARTÍ (BARCELONA) 30
- ANÓNIMO (BARCELONA) 10
- ANÓNIMO (MÉRIDA) 50
- ANÓNIMO (VALLADOLID) 30
- ANÓNIMO (VALLADOLID) 50
- BEGISARE (SAN SEBASTIÁN) 154,50
- ENCARNACION VALIENTE (MÁLAGA) 20
- ESPERANZA DEL CABO FDEZ. (BARCELONA) 20
- PAQUITA. RGUEZ. MONTERO (Asturias) 150,00
- FRANCISCO SEBASTIAN (VALENCIA) 200
- ISABEL SANSALONI RAMIS (BARCELONA) 100

En cuanto a las Asociaciones pertenecientes a FAARPEE, los donativos ascendieron a 3.420 euros, detallando a continuación los importes donados cada una de ellas:

ASOCIACIÓN DE ASTURIAS	120,00 Euros
ASOCIACIÓN DE Catalunya	3.000,00 Euros
ASOCIACIÓN DE NAVARRA	300,00 Euros

Por último, las aportaciones de publicidad de entidades públicas y privadas en el último número de la Revista Visión, ascendieron a 840,35 euros.

- J. ORIOL FRIGOLA BERBEL (BARCELONA) 300
- JOSE A. PÉREZ ARBOLEYA (ASTURIAS) 50
- JOSÉ CRUZ PRIETO (ZAMORA) 100
- JOSE J. SUAREZ RGUEZ. (ASTURIAS) 100,00
- JOSE L. RGUEZ. OJEDA (LAS PALMAS) 200
- JOSE MANUEL ONTAÑÓN (TENERIFE) 100
- M^a MAGDALENA CAIMARI (BALEARES) 80
- M^a PILAR DEL RIO (VALLADOLID) 240
- MERCEDES OYARZABAL (BARCELONA) 120
- MIGUEL A. LORENZO PERÓN (MÁLAGA) 25
- MÓNICA DEL RIO ÁLVAREZ (VALLADOLID) 60
- RAFAEL BECERRO (VALLADOLID) 100
- SILVIA FARRÉ COLL (BARCELONA) 20
- GRÁFICOS ALFADIR (BARCELONA) 400
- VICTORIA FELTRET (TENERIFE) 47,08

Obtención de fotorreceptores a partir de células pluripotenciales y su posible papel en la terapia de enfermedades degenerativas de la retina

La degeneración y muerte de los fotorreceptores es la vía final común e irreversible en muchas formas de ceguera, incluyendo la retinitis pigmentosa, la degeneración macular asociada a la edad y otras enfermedades heredo-degenerativas de la retina. Aunque durante los últimos 20 años se han podido clonar más de 80 genes diferentes, que son responsables de algunas de las degeneraciones retinianas hereditarias más importantes (Pacione et al, 2003) y se han descrito tratamientos innovadores basados en terapias génicas, factores neurotróficos y factores nutricionales (Hims et al, 2003; Lund et al, 2003; Nadine and Bennet, 2001) la mayor parte de estos tratamientos todavía están en una fase clínico-experimental muy preliminar. Una alternativa que podría ofrecer la posibilidad de recuperar la visión y/o la capacidad funcional de los receptores dañados en las retinas degeneradas son los trasplantes de células de epitelio pigmentario y de fotorreceptores (Del Priore et al, 2004; Gouras and Tanabe, 2003; Kicic et al, 2003; Klassen et al, 2004; Lund et al, 2003; Wang et al, 2004). Sin embargo uno de los problemas más

serios de esta aproximación es la obtención de células aptas para el trasplante. Uno de los principales objetivos del presente proyecto de investigación, es el desarrollo de una metodología que permita la obtención de líneas celulares capaces de ser utilizadas para el trasplante y la recuperación funcional de estas retinas.

La Terapia Celular como alternativa para la restauración de la función visual

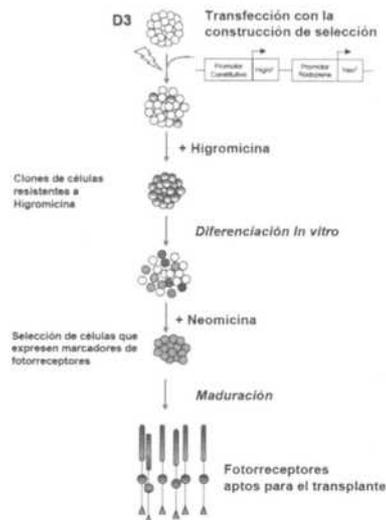
La terapia celular tiene como objeto reemplazar, reparar o recuperar la función biológica de un tejido u órgano dañado. Esto implica, generalmente, el trasplante de células, en número suficiente y con la calidad adecuada para poder sobrevivir el tiempo necesario para restaurar la función. En el contexto de las enfermedades neurodegenerativas, la terapia celular se ha centrado de forma casi exclusiva en la enfermedad de Parkinson. Con este fin se ha propuesto el uso de neuronas fetales, de células suprarrenales, células del cuerpo carotídeo, células de origen tumoral convenientemen-

te encapsuladas, xenotrasplante, etc. Sin embargo algunas de estas aproximaciones pueden presentar dificultades debido a problemas de rechazo inmunológico o incluso problemas de bioseguridad, que se resumen en el peligro de la aparición de nuevas enfermedades humanas (zoonosis) por transmisión de agentes patógenos presentes en el material trasplantado. Una manera de eliminar estas complicaciones es utilizar células de la misma persona que necesita el trasplante (autólogas). Esta es un campo prometedor, que hay que investigar más profundamente, sin embargo no hay que olvidar que estas células también contienen las mismas mutaciones que las células degeneradas, por lo que probablemente acabaran sufriendo los mismos procesos patológicos.

El descubrimiento reciente de que existen células progenitoras capaces de dividirse y generar casi cualquier tipo celular, está abriendo nuevas expectativas terapéuticas para el tratamiento de muchas enfermedades (Boulton and Albon, 2004; Klassen et al, 2004). Estas células troncales o progenitoras se

caracterizan porque pueden autoreplicarse, es decir, dividirse y dar lugar a muchas células iguales a sí mismas, y posteriormente diferenciarse a múltiples tipos celulares. Si fuéramos capaces de conseguir que estas células se diferenciaron hacia los tipos celulares que queremos reemplazar, los fotorreceptores, y que tras el trasplante estos pudieran no solo sobrevivir sino formar conexiones funcionales con las capas más internas de la retina, ello podría abrir nuevas alternativas terapéuticas para el tratamiento de muchas enfermedades degenerativas de la retina. Sin embargo todavía estamos en unas fases muy preliminares de estas investigaciones. No existen protocolos adecuados para inducir la diferenciación hacia fotorreceptores y por el momento no ha sido posible conseguir la reparación de las lesiones producidas por las degeneraciones retinianas (en algunos trabajos las células transplantadas sobreviven, pero no funcionan como fotorreceptores y no consiguen reemplazar las células perdidas). Nuestro objetivo es por tanto el desarrollo de una metodología que permita la obtención de fotorreceptores en número suficiente y con las características funcionales apropiadas para ser utilizados para el trasplante y recuperar la función de retinas que han sufrido procesos degenerativos. Para ello nos planteamos explotar una estrategia de diferenciación dirigida a partir de células pluripotenciales embrionarias de ratón. Esta aproximación combina la utilización de construcciones genéticas que permitan la selección celular y el desarrollo de protocolos optimizados de cultivo y maduración

de fotorreceptores.



Estrategias para inducir la diferenciación celular hacia Fotorreceptores

En la actualidad la mayor parte de los protocolos diseñados para la obtención de fotorreceptores se aplican sobre cultivos de células de retina embrionaria. Generalmente se añaden al medio de cultivo factores que están relacionados con el desarrollo de la retina tales como el ácido retinoico, la activina, hormonas tiroideas, y otros factores neurotróficos. Otros protocolos se basan en el co-cultivo de las células retinianas embrionarias con células retinianas neonatales (presuponen la existencia de factores difusibles, procedentes de las células retinianas neonatales que favorecen la diferenciación de las células retinianas embrionarias hacia fotorreceptores). Sin embargo, hasta la fecha, existen pocos trabajos cuyo objetivo sea la obtención de fotorreceptores a partir de células embrionarias pluripotenciales. Uno de los protocolos que se han utilizado en este sen-

tido, consiste básicamente en diferenciar las células hacia un fenotipo neural, para posteriormente co-cultivarlas con células retinianas neonatales. De esta forma tras 35 días, se puede conseguir un cierto porcentaje de células que expresan marcadores retinianos tempranos tales como Pax6 y Notch1. Pese a ello, tan solo el 6% de las células del cultivo expresan marcadores propios de fotorreceptores maduros tales como rodopsina, rodopsina kinasa, arrestina y IRBP (Zhao et al, 2002).

Para la inducción de la diferenciación "in vitro", a partir de células troncales o progenitoras, se han utilizado estrategias como la adición de inductores (ácido retinoico, dimetilsulfóxido, hexametilbisacetamida), control de la densidad y agregación celular, y técnicas de selección clonal. Con estas estrategias se ha conseguido la diferenciación de células pluripotenciales en tejidos como endodermo primitivo, neuronas, astroglía, cartílago, músculos, epitelio, etc. Sin embargo, no se dispone de una técnica para la selección de clones diferenciados "in vitro". Es más, ciertos tipos celulares propios de tejidos como hígado, riñón o retina, nunca se han obtenido con esta técnica. La razón es que probablemente sólo se alcanzan estadios muy tempranos del desarrollo (de hecho las neuronas que se observan son muy embrionarias).

Una de las técnicas que ha permitido la obtención y selección de células muy diferenciadas a partir de células pluripotenciales, ha sido desarrollada en el Instituto de Bioingeniería de la

Universidad Miguel Hernández de Elche. Mediante esta técnica se han obtenido clones celulares que contienen insulina y que trasplantados a ratones diabéticos normalizan la glucemia en períodos superiores a los 30 días (Soria et al, 2000; Soria et al, 2001). La estrategia utilizada constituye la base de la metodología que desarrollaremos inicialmente para intentar obtener fotorreceptores aptos para el trasplante celular. Haciendo uso del conocimiento de los factores que intervienen en el desarrollo de la retina, junto con factores de transcripción claves en el desarrollo de los fotorreceptores, estamos diseñando protocolos de diferenciación *in vitro*. Además, para incrementar el bajo rendimiento en la obtención de fotorreceptores que se ha descrito en la mayor parte de trabajos, utilizaremos sistemas de selección adicionales al protocolo de diferenciación *in vitro*. En este sentido las células precursoras serán transfectadas con una construcción que contenga la región promotora de un gen específico de los fotorreceptores controlando la expresión de un gen de resistencia a un antibiótico. De esta forma se seleccionaran exclusivamente aquellas células que expresen estos genes.

Para investigar la utilidad de los clones seleccionados para el trasplante y recuperación funcional de retinas que han sufrido procesos degenerativos se utilizarán modelos animales. Además de mutantes naturales, como los ratones *rd*, utilizaremos un modelo experimental de degeneración retiniana que se produce tras la exposición continua a iluminación fluorescente.

Este procedimiento induce una lesión apoptótica a nivel de los fotorreceptores que presentan unas características muy similares a las que se encuentran en muchos tipos de degeneración retiniana humana (Casson et al, 2004). Estos animales serán posteriormente trasplantados con clones celulares seleccionados y se estudiará su posible recuperación funcional (mediante electroretinogramas y técnicas de registro intracelular y extracelular), su integridad morfológica y su viabilidad.

Perspectivas Clínicas

Hoy en día estamos empezando a conocer muchos de los genes implicados en las degeneraciones retinianas así como los procesos de muerte celular que desencadenan la pérdida progresiva de la visión. Sin embargo, la amplia heterogeneidad genética de estas alteraciones complica enormemente el diagnóstico y el desarrollo de estrategias terapéuticas que permitan frenar la degeneración y muerte anticipada de estas células. En este contexto, muchos grupos de investigación se están planteando la terapia génica y la posibilidad de sustituir las células enfermas por otras sanas. Aunque los recientes avances en estos campos son muy prometedores no hay que olvidar que aún estamos en unas fases muy preliminares y todavía hay superar muchas dificultades antes de que puedan representar una opción terapéutica mas, para mejorar la calidad de vida de las personas que padecen estas patologías. Es preciso conocer mejor los procesos de crecimiento y diferenciación celular, así como las influencias mediante las cuales

las células controlan el desarrollo de los progenitores celulares. Además hay que conseguir que las células trasplantadas no solo sobrevivan, sino que se integren en la retina, realicen las conexiones apropiadas y no degeneren. Suponiendo que estos estudios permitan desarrollar un protocolo de diferenciación dirigida desde células pluripotenciales, habría que considerar además la posibilidad de procesos de transdiferenciación, desdiferenciación o transformación de las células implantadas. Otros problemas potenciales están relacionados con el posible rechazo inmunológico. Pensamos que el actual ritmo de avances tanto en experimentación animal como en el terreno tecnológico permitirán dar respuesta y solución a muchas de estas cuestiones, especialmente si se invierten los recursos humanos y materiales necesarios. Sin embargo es necesario avanzar poco a poco, considerar todas las posibilidades y sobre todo no crear falsas expectativas que puedan afectar de forma negativa la credibilidad de estas investigaciones. La comprensión y el apoyo de la sociedad a estas investigaciones es también fundamental para el desarrollo futuro de estas nuevas alternativas terapéuticas.

Eduardo Fernández Jover

Bernat Soria Escoms

Universidad Miguel Hernández
Instituto de Bioingeniería

Bibliografía citada

BOULTON M., ALBON J. (2004): Stem cells in the eye. *Int J Biochem Cell Biol* 36, 643-57.

CASSON R. J., CHIDLOW G., WOOD J. P., VIDAL-SANZ M., OSBORNE N. N. (2004): The effect of retinal ganglion cell injury on light-induced photoreceptor degeneration. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 45, 685-93.

DEL PRIORE L. V., TEZEL T. H., KAPLAN H. J. (2004): Survival of allogeneic porcine retinal pigment epithelial sheets after subretinal transplantation. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 45, 985-92.

GOURAS P., TANABE T. (2003): Survival and integration of neural retinal transplants in rd mice. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 241, 403-9.

HIMS M. M., DIAGER S. P., INGLEHEARN C. F. (2003): Retinitis pigmentosa: genes, proteins and prospects. *Dev Ophthalmol* 37, 109-25.

KICIC A., SHEN W. Y., WILSON A. S., CONSTABLE I. J., ROBERTSON T., RAKOCZY P. E. (2003): Differentiation of marrow stromal cells into photoreceptors in the rat eye. *J Neurosci* 23, 7742-9.

KLASSEN H., SAKAGUCHI D. S., YOUNG M. J. (2004): Stem cells and retinal repair. *Prog Retin Eye Res* 23, 149-81.

LUND R. D., ONO S. J., KEEGAN D. J., LAWRENCE J. M. (2003): Retinal transplantation: progress and problems in clinical application. *J Leukoc Biol* 74, 151-60.

NADINE S. D., BENNET J. (2001): Gene therapy and retinitis pigmentosa: advances and future challenges. *BioEssays* 23, 662-668.

PACIONE L. R., SZEGO M. J., IKEDA S., NISHINA P. M., MCINNES R. R. (2003): Progress toward understanding the genetic and biochemical mechanisms of inherited photoreceptor dege-

nerations. *Annu Rev Neurosci* 26, 657-700.

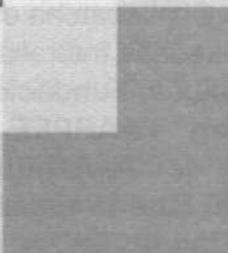
SORIA B., ROCHE E., BERNA G., LEON-QUINTO T., REIG J. A., MARTIN F. (2000): Insulin-secreting cells derived from embryonic stem cells normalize glycemia in streptozotocin-induced diabetic mice. *Diabetes* 49, 157-62.

SORIA B., SKOUDY A., MARTIN F. (2001): From stem cells to beta cells: new strategies in cell therapy of diabetes mellitus. *Diabetologia* 44, 407-15.

WANG H., YAGI F., CHEEWATRAKOLPONG N., SUGINO I. K., ZARBIN M. A. (2004): Short-term study of retinal pigment epithelium sheet transplants onto Bruch's membrane. *Exp Eye Res* 78, 53-65.

ZHAO X., LIU J., AHMAD I. (2002): Differentiation of embryonic stem cells into retinal neurons. *Biochem Biophys Res Commun* 297, 177-84.

Vuelva
a
sonreír.



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



II Premio Empresa Bidons Egara y FUNDALUCE 2004. 30.000 euros a un proyecto de investigación en Retinosis

La **FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA (FUNDALUCE)** convoca el Concurso Público año 2004 para atender a la financiación de Proyectos de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria por un período de dos o

tres años y por un importe de 24.000 Euros (VEINTICUATRO MIL EUROS).

Convoca, asimismo con igual objeto al descrito el II Premio Empresa Bidons Egara cuyo importe es de 30.000 euros (TREINTA MIL EUROS).

Las condiciones generales de la presente convocatoria son las siguientes:

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

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

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

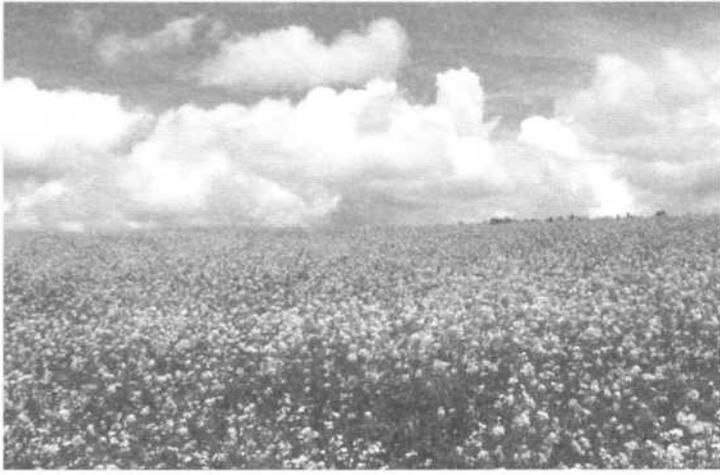
~ El plazo de presentación de solicitudes estará abierto hasta el 31 de Julio de 2004.

Las bases de la Convocatoria estarán a disposición de todas las personas interesadas en el domicilio social de **Fundaluce, Fundación Lucha contra la Ceguera** y en **FAARPEE, Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español**, C/ Montera nº 24 4ºJ, 28013 Madrid, Tel/fax: 91 532 07 07.

<http://retinosis.org>

fundaluce@retinosis.org

Madrid, Mayo de 2004



Al tener que hacer un resumen de las actividades de la Fundación de lucha contra la Ceguera, se pone de relieve de forma inmediata que el pasado año 2003 ha resultado singularmente bueno para nuestra institución.

Descontado la importante aportación que ha supuesto la dotación del premio a la investigación Bidons Egara, que asegura una visión de futuro en el cumplimiento de nuestros objetivos, y la también importante dotación económica de la Obra Social Caja Madrid a través de FAARPEE, la dotación económica de Fundaluce se ha mantenido con respecto al año anterior.

Ello es debido, sin duda, a los desvelos de FAARPEE y sus quince asociaciones autonómicas integrantes por difundir, estimular y coordinar los trabajos de Fundaluce. Y muy principalmente de las asociaciones de Asturias, Canarias, Cataluña, Navarra y Valencia que han aportado directamente a nuestros fondos la cantidad de 9.420 Euros.

Igualmente la venta de postales navideñas por parte de las Asociaciones de Asturias, Canarias y Navarra se ha incrementado hasta la cifra de 2.562 Euros. Y merece especial mención y agradecimiento en este capítulo Dña. Carmen López Martínez, de Burgos, que con su sola iniciativa personal ha recaudado la cifra 1.296 Euros.

Del mismo modo ha habido un considerable incremento en las recaudaciones procedentes de donantes particulares, con un importe de 22.794,20 Euros a 31 de diciembre de 2003. En nombre de Fundaluce la más sencilla y profunda de las gratitudes. Gratitud que hacemos extensiva a la Asociación de Begisare, que un año más, confía su esfuerzo en pro de combatir la retinosis pig-

El 2003 un buen año para Fundaluce.

La Fundación Lucha Contra la Ceguera reafirma su compromiso con la investigación.

mentaria a nuestros fondos y tareas fundacionales, aportando una sustanciosa ayuda económica y colaborando en la distribución de postales navideñas. Un gran ejemplo y estímulo para nosotros.

Por último, informamos que en el mes de Mayo, Don Joaquín López y esposa nos hacen el honor de entregar en Barcelona del primer premio Bidons Egara y las ayudas de Fundaluce del año 2003 a los siguientes grupos de trabajo:

"Obtención de fotorreceptores a partir de células pluripotenciales y su posible papel en la terapia de enfermedades degenerativas de la retina". Investigador Dr. Eduardo Fernández Jover.

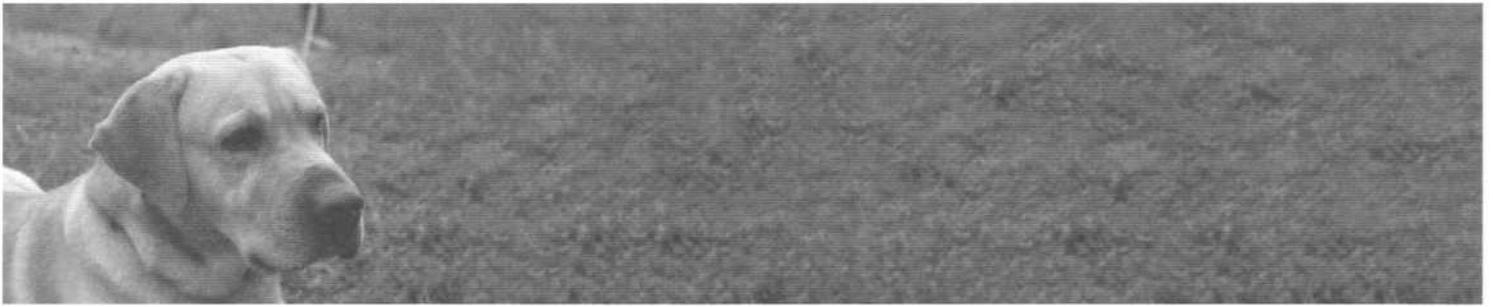
"Construcción de un modelo murino knock out del gen RP26, causante de retinitis pigmentosa autonómica recesiva para ensayos terapéuticos". Investigador Dra. Roser González Duarte.

"Evolución de la retinosis pigmentaria en un modelo animal sometido a implante de progenitores neurales de retina de teleosteo". Investigador Dr. Juan Manuel Lara.

"Caracterización fenotípica de la retinosis pigmentosa mediante electrorretinografía multifocal". Investigador Dr. Román Blanco Velasco.

Por lo demás, en éste mismo número de la revista y en nuestras páginas de web <http://Retinosis.org> se convoca el 2º Premio a la Investigación de Bidons Egara y las Ayudas de Fundaluce del año 2004. Fundaluce alienta y mantiene viva su esperanza.

Fausto Torío García
Secretario de FUNDALUCE



Lancelot es el primer perro en el que se ensayó la terapia génica, hace ya tres años. Era ciego, pero ha podido ver el Congreso de los Estados Unidos en dos ocasiones. Es una esperanza que puede hacerse realidad en un plazo de uno o dos años. Todo gracias a las investigaciones del equipo del Dr. Gustavo Aguirre en la Universidad de Cornell, en Nueva York. En las V Jornadas sobre Enfermedades Hereditarias de la Retina celebradas en Madrid nos ha explicado sus últimos avances en dos tratamientos: la Terapia Génica y la Terapia de Células Encapsuladas. En el primer caso, se añade un gen normal a la retina y en el segundo, se utilizan neurotoxinas, factores neurotróficos para prevenir la pérdida de fotorreceptores.

En su laboratorio están haciendo grandes progresos sobre el tratamiento de la Amaurosis Congénita de Leber (ACL) con terapia génica.

Sus estudios con perros con una mutación en el gen RPE65 y ceguera total congénita han conseguido corregirla. Se les hizo un examen de fondo de ojo y se observó que su retina era normal.

La terapia consiste en reemplazar el gen que no funciona en la retina utilizando un virus, el AAV que se inyecta en el espacio subretinal (entre la retina y el epitelio pigmentario). Los primeros perros fueron inyectados hace más de tres años y los resultados siguen siendo positivos. El virus que se pone en el ojo no se multiplica, está modificado genéticamente, de manera que infecta a las células y estas no se pueden reproducir. Además, la proteína que debe estar localizada en el epitelio pigmentario sólo aparece en la zona que fue tratada.

Estos estudios han sido financiados por el gobier-

no federal estadounidense, pero también ha contribuido la Fundación Lucha contra la Ceguera Americana.

Tiene que pasar por un examen de seguridad de la FDA (Administración de Alimentos y Medicamentos) y entre este año y el próximo comienzan los primeros ensayos clínicos con pacientes.

Esta terapia es factible en caso de que se conozca la mutación que produce la enfermedad, el gen RPE65. Sin embargo, en muchos casos se desconoce cuál es la mutación y este proceso puede ser muy largo. Por eso, es necesario tener un tratamiento que sea más genérico y se pueda utilizar para más enfermedades.

Estos estudios comenzaron en la Universidad de California, en 1989, cuando empezaron a observar los efectos del Factor Trófico Ciliar para prevenir la degeneración de los fotorreceptores en animales con displasia de conos y bastones.

Un primer estudio tuvo efectos muy positivos en la electroretinografía posterior, aunque todos los animales que fueron inyectados con este tratamiento sufrieron después cataratas y úlceras de la córnea. Posteriormente, la compañía francesa Neurotech ha desarrollado una técnica en la que se usan células encapsuladas. Se trata de células del epitelio pigmentario que están modificadas genéticamente para secretar el factor trófico en el cuerpo vítreo. Esta cápsula, que mide 10 mm de largo y 1 mm de diámetro, se fija en la esclerótica. A las 14 semanas se extrae y los resultados son muy positivos: no hay pérdida de fotorreceptores y no hay complicaciones.

Ya ha pasado los estudios de toxicidad y han conseguido el permiso de la FDA. En diciembre comenzaron los primeros ensayos de fase I con un grupo de cinco pacientes. De momento no ha habi-

Lancelot sigue viendo bien

Visión habla con el Doctor Gustavo Aguirre

do ninguna complicación de cirugía y el tratamiento está siendo bien tolerado.

El Dr. Aguirre insiste en el interés de las autoridades y en especial del gobierno federal en las investigaciones, pero resalta que es necesario conseguir más personas que trabajen en el laboratorio, dinero y mucha suerte.

P.- ¿Para qué enfermos están indicadas estas terapias?

R.- La terapia génica ahora está indicada para los pacientes de Amaurosis Congénita de Leber, ACL, causada por una mutación del gen RPE65. Cuando ya tengamos buenos resultados con esta enfermedad y si tenemos otros modelos que podemos tratar de una manera experimental, si funcionan, entonces podemos pensar en usar otros modelos para este estudio. Para las células encapsuladas sería cualquier paciente que tuviera degeneración de la retina y que el oftalmólogo piense que pueda ser mejorada o que pueda retrasar el avance de la enfermedad. Hay casos que pueden ser complicados, pero hay veces que eso es decisión del oftalmólogo.

P.- ¿La terapia de células encapsuladas servirá para un grupo de pacientes o sólo para los que tengan una mutación concreta?

R.- No, la compañía Neurotech espera que vaya a ser usada en muchos casos de pacientes con degeneración de la retina. Ahora bien, la realidad va a ser que un grupo de pacientes va a mejorar muy bien, un grupo de pacientes va a tener una mejoría bastante y un grupo, que espero que sea muy pequeño, no va a tener ningún resultado. No hay ninguna medicina que dé al cien por cien resultados perfectos.

P.- Si un paciente tiene la retina muy dañada, ¿qué expectativas tiene de que funcione el tratamiento?

R.- Si el epitelio pigmentario está completamente destruido, la retina también está destruida. La reti-

na no puede sobrevivir si el epitelio pigmentario no funciona normalmente. La terapia génica está limitada al paciente que tenga células fotorreceptoras suficientes para poder aplicarle el tratamiento. El tratamiento también se puede usar en pacientes que tengan suficientes células para prevenir que se pierdan más. Pero ahora estas técnicas no son para los pacientes que han perdido la retina, es decir, que todos los fotorreceptores se han degenerado.

P.- ¿Dónde se van a hacer los ensayos clínicos en humanos?

R.- El ensayo clínico en fase uno se ha hecho en el Instituto Nacional de la Salud Americano. Va a terminar en mayo de 2004, cuando empiece lo que llaman fase II y III combinadas. La compañía, por lo que me han dicho, quiere hacerlo en distintos sitios. No sé en cuáles, pero creo que no va a ser en España. Sé que ellos quieren centros oftalmológicos que tengan experiencia en degeneraciones de la retina, en ensayos clínicos, electroretinografía, campos visuales... y no es una cosa que todos los centros oftalmológicos hagan. Hay muchos centros que se especializan el segmento anterior, cataratas, glaucoma y otros centros se especializan en la retina. Yo estoy muy interesado en tipificar el tipo de enfermedad del paciente, el gen y la mutación. Ellos no están interesados, porque quieren hacer algo más genérico, para todos los pacientes.

P.- ¿Qué estadio de la visión tiene que tener los pacientes que participan en los ensayos clínicos?

R.- Al principio, en los estudios preclínicos participan pacientes que tienen una enfermedad muy avanzada, para ver si el tratamiento no causa ningún daño. Los primeros pacientes tienen muy poca retina que funciona, tienen campo visual, porque para saber si un tratamiento daña la retina hay que tener suficiente parte de la retina que funcione. Los equipos para examinar el espesor de la retina, el electroretinograma son importantes porque así se



La terapia génica está limitada al paciente que tenga células fotorreceptoras suficientes para poder aplicarle el tratamiento

ve cómo progresa la enfermedad. Todos los tratamientos empiezan con los pacientes más afectados y entonces, si no tienen malos resultados, se trabaja con pacientes que tengan más retina que funcione y puedan mejorarla.

P.- Entonces, ¿a los pacientes con ACL se les ha aplicado esta terapia?

R.- Hemos empezado con una primera selección de pacientes que tienen entre 25 y 30 años, que están ciegos, pero que puede que en parte de la retina tengamos una respuesta con los test que se están desarrollando por el Dr. Jacobson. Si no hay problema, queremos entonces pasar al segundo grupo de pacientes, pero yo creo que hasta que no empecemos en pacientes que sean muy jóvenes no tendremos buenos resultados, ya que la retina en muchos pacientes de 25 a 30 años ya se ha degenerado.

P.- ¿Hay algún porcentaje de visión adecuado para la terapia de células encapsuladas?

R.- Lo importante no es el campo visual que se ha perdido sino el grosor de la retina y cuánto es lo que queda de ella. Cuando el campo de visión se ha perdido, eso significa que las células fotorreceptores y las células del epitelio pigmentario y muchas de las células internas se han degenerado. A mí siempre me sorprende lo poco de retina que un paciente tiene que tener para tener una agudeza visual de 6-6. Por eso si hace el test especial para los conos y los bastones, casi siempre son los bastones los que se han perdido, pero los conos están ahí. Así que lo importante es lo que queda en la retina. Con el 70 o el 80 por ciento de fotorreceptores, se puede considerar que el resultado va a ser bueno. Cuando uno tiene ya el 20 por ciento, casi siempre estos fotorreceptores degeneran, pero el uso del factor trófico está muy indicado en esos casos, ya que pensamos que parte de la degeneración es que las células que se han perdido no producen todo el factor necesario para mantener los conos.

P.- La cápsula en los perros se ponía durante un tiempo y el factor neurotrófico también tenía efecto durante un tiempo. ¿Se ha mejorado el

tiempo de duración del factor neurotrófico? ¿Cada cuánto habría que cambiarla para que no se redujera el efecto de la terapia?

R.- Al principio el factor trófico estaba en un plazo corto, ahora está casi entre ocho y doce meses. La compañía quiere que sea continuo. En estas técnicas de cirugía, el implante va en el cuerpo vitreo y después de unos meses se cambia. No es una operación complicada. Neurotech espera que sea algo que se ponga en el ojo y dure un año, dos y hasta tres años. El tiempo que dura todavía no se sabe. Hay que retirar la cápsula y ver si produce factor trófico.

P.- ¿En qué se basaron para decidir los factores tróficos?

R.- Usamos tres modelos diferentes y el problema es que en dos hicimos la inyección a la parte que no era efectiva y entonces tuvimos complicaciones. Usamos el modelo que va más despacio, es más lento el proceso de degeneración. Es difícil trabajar con la industria, sinceramente, cuando uno ve algún resultado magnífico y lo quiere repetir a diferentes edades y volúmenes no se puede. Afortunadamente, nosotros contamos con la ayuda de la Fundación Lucha contra la Ceguera. Por eso, tratamos de hacer la mayoría de nuestros estudios de terapia en el laboratorio, porque nosotros lo empezamos, están bajo nuestro control y si alguien quiere parar, somos nosotros los que lo decidimos y no otra persona. Así fue seleccionado el primer modelo de terapia génica, ya que reunía todos los requisitos para este tratamiento: una retina gastada, el animal está ciego y entonces se le inyecta y ve.

P.- ¿Existen problemas de rechazo?

R.- Una de las preocupaciones que teníamos es que tratamos con una enfermedad que está localizada en una parte de la retina, que tenemos una mutación, que no produce una proteína y que entonces le ponemos una proteína normal, por lo que nos encontramos con la posibilidad de un proceso inmunológico contra la proteína. Pero hay barreras y sobre eso no hemos tenido problemas. Tampoco con el virus hemos tenido anticuerpos contra esa proteína. Una vez tuvimos una prepara-

ción que no estaba bien purificada en el laboratorio, tuvimos una infección que se controló con cortisona. Pero cuando el virus está bien purificado, no hay infección.

P.- ¿Hay ya una fecha para aplicar el tratamiento de células encapsuladas?

R.- Yo no controlo los resultados de la compañía, pero si los resultados salen, me imagino que a finales de este año, a principios del año entrante podrá estar en fase dos o tres. Eso lo demora un par de años. Yo creo que a la compañía no le interesa mantener pacientes que tienen la mutación tipificada. Pero cuando uno quiere hacer ciencia, quiere saber no sólo que algo funciona sino también por qué funciona o por qué no funciona, y si no funciona en unos pacientes sería muy interesante saber si es por un tipo de mutación de un gen o el tipo de gen que está afectado. Pero yo me imagino que al final de este año pase a fase dos o tres.

P.- ¿Qué otros proyectos tiene su laboratorio?

R.- Queremos dirigirnos a las enfermedades de terapias de mutaciones de la rodopsina, también las mutaciones que causan la degeneración de los conos. La razón es que queremos desarrollar técnicas para tratar específicamente los conos, que eso puede ser causado por la degeneración de la mácula. También estudiaremos la degeneración causada por mutaciones que están ligadas al cromosoma X.

P.- Entonces, ¿qué plazos de tiempo nos marcamos a partir de ahora?

R.- Llevamos con estos estudios treinta años, pero cada vez se pueden hacer más cosas y más rápidas. Nos demoró 24 años encontrar la primera mutación y desde hace ocho años hemos encontrado 7 u 8 más. Parar del progreso de la enfermedad dependerá del factor trófico necesario. Hay una cantidad inmensa de factores tróficos y lo bueno es que esta tecnología entrega el factor trófico al espacio del ojo que necesita tener ese factor trófico. Y si este factor trófico es bueno, el cambio genético que se tiene que hacer a las células que se ponen en la cápsula es mínimo. Y el proceso de pedir permiso al gobierno también es menos difícil. El problema es que los pacientes naturalmente están impacientes, quieren el resultado ahora. Queda esperar dos, tres o cuatro años. Esto se está acelerando mucho por el gobierno Estadounidense. Las barreras que ellos tenían

antes para no proceder de forma rápida, muchas de ellas se han caído, pero en todo esto, ellos están para proteger al público. Es fundamental asegurarse de que el tratamiento que damos al paciente no cause daño.

Madrid. Mercedes Hermida



Si los resultados salen, a principios de año 2005, la terapia de Células Encapsuladas puede estar en fase dos o tres.

Eso demoraría su aplicación unos dos años más.

Identificación de un nuevo gen causante de retinosis pigmentaria

La retinosis pigmentaria

La retinosis pigmentaria (RP) es una enfermedad genética compleja, causada por alteraciones (mutaciones) en muchos genes distintos. Si bien hasta el presente se han descrito 38 genes RP, se desconoce el defecto molecular responsable de la patología en más del 50% de las familias analizadas. Esta elevada heterogeneidad genética se explica por la complejidad del proceso de la visión. Desde la recepción del estímulo lumínico hasta su transformación en impulso nervioso e integración a nivel de los centros encefálicos de la visión, concurren infinidad de procesos moleculares en los que intervienen numerosas proteínas, todas ellas codificadas en genes distintos. Además, en conjunto, la visión es un proceso no sólo complejo sino altamente especializado. Por lo que no es de extrañar que cualquier cambio que afecte la función de las células de la retina produzca, a corto o largo plazo, la pérdida de la capacidad visual. Donders, en 1857, describió por primera vez la RP, lo que marcó el inicio de su diagnóstico clínico. Sin embargo, las causas moleculares permanecieron desconocidas durante más de 100 años. A

principios de los 90, la identificación de los primeros genes RP, abrió el camino para estudiar los factores que causan la muerte de las células de la retina, paso indispensable para diseñar una terapéutica eficaz. Los genes RP descritos hasta el presente se clasifican en tres grandes grupos funcionales: (a) los que participan en los procesos de la recepción y la transducción de la señal lumínica, (b) los que intervienen en la regeneración del pigmento visual, (c) los que mantienen la estructura y el estado diferenciado de las células fotorreceptoras.

La complejidad del proceso visual, la elevada heterogeneidad genética asociada a las distintas formas de retinosis, el desconocimiento de las bases moleculares y la alta prevalencia de la RP en humanos fueron los factores principales que nos impulsaron a abrir una línea de investigación sobre esta enfermedad.

Localización de un nuevo "locus" en la familia P2

A mediados de los noventa, nuestro equipo de investigación empezó a estudiar una familia española afectada de una forma de retinosis pigmentaria autosómi-

ca recesiva, familia P2. El primer estudio nos permitió descartar como causa de la enfermedad todos los genes RP descritos hasta entonces. Posteriormente, pudimos identificar una región cromosómica asociada a la enfermedad (locus RP26).

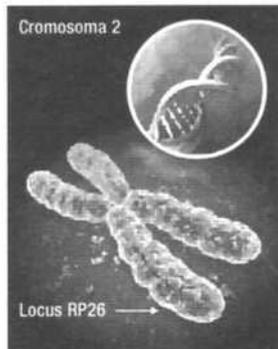
La identificación del locus RP26 se realizó mediante un estudio de ligamiento genético con marcadores de tipo microsatélite, distribuidos uniformemente a lo largo de todo el genoma. Este tipo de estrategia consiste en analizar el patrón de herencia de cada marcador -que es una secuencia de DNA de longitud variable- para determinar si coincide con la herencia de la enfermedad en la familia estudiada. En caso afirmativo, la cosegregación -o coincidencia de los patrones de herencia de marcador y enfermedad- indica que la posición del gen patogénico ha de ser cercana al marcador analizado, y por tanto señala su localización física en el cromosoma. Ahora bien, las regiones definidas mediante este tipo de estudio contienen en general muchos genes y se requiere una estrategia distinta para determinar, entre ellos, el gen patogénico. Haciendo un símil, la identificación de un locus cromosómico equivaldría



a señalar en un mapa una región que contiene varias ciudades sin nombre, y entre las que habría que buscar la que nos interesa. En la familia P2, este tipo de análisis definió la región candidata de un nuevo gen de retinosis pigmentaria, RP26, en el brazo largo del cromosoma 2 (Bayés y col. 1998; Figura 1). Una vez logrado el primer objetivo, quedaba todavía un largo y costoso camino por recorrer hasta la identificación del gen patogénico.

Figura 1.

El año 1998 éste grupo de investigación identificó un nuevo loci de RP autosómica recesiva (RP26) en el brazo largo del cromosoma 2 (Bayés y col. 1998). Imagen de Geoffrey Stewart (modificada por los autores).



Identificación de un nuevo gen de retinosis pigmentaria

Para conseguir unas coordenadas más precisas de la localización del gen, analizamos 23 marcadores microsatélite adi-

cionales y más de un centenar de marcadores SNP. Después de este arduo trabajo reducimos la región candidata de 17,4 millones de pares de bases de DNA a 2,5 (menos de una milésima de todo el genoma humano, Figuras 2 y 3). Según constaba en el borrador del mapa del genoma humano, en esta región se habían descrito 9 genes. Pero, desafortunadamente, tras secuenciarlos uno por uno, no detectamos ningún cambio patogénico (mutación) en los pacientes de esta familia, y por tanto, tuvieron que ser descartados.

Una nueva vía de estudio nos permitió descubrir un gen realmente nuevo, ya que como hemos indicado no aparecía en los bancos de datos del genoma humano. Se trataba de un gen de tamaño medio, formado por 13 exones o segmentos codificantes que se expresaba en retina y otros tejidos humanos. Una vez caracterizado, la secuenciación de este gen en los pacientes reveló una mutación en homocigosis que acortaba substancialmente la proteína codificada, de forma que el péptido resultante no podía ser funcional. Todos los afectados de esta familia, presentaban este mismo cambio (Tuson y col. 2004), los padres y algunos hermanos

sanos eran portadores.

El descubrimiento de este gen reviste una relevancia especial porque por primera vez se establece una relación directa entre un defecto genético de la RP y la apoptosis o muerte celular programada, que es la vía de degeneración de los fotorreceptores en los pacientes. El gen RP identificado, que hemos denominado CERKL, codifica una ceramida quinasa, enzima que modifica una molécula de la membrana celular -la ceramida- que interviene en la señalización de la apoptosis. La proteína CERKL actuaría como mecanismo protector para la célula porque degrada la ceramida y la convierte en ceramida-1-fosfato. En los pacientes RP estudiados, la ausencia de este mecanismo protector incrementaría la susceptibilidad de los fotorreceptores a las agresiones ambientales y los conduciría a un proceso de degeneración.

Miquel Tusón, Gemma Marfany y Roser González Duarte
 Departament de Genètica.
 Universitat de Barcelona.

Referencias

Bayés, M, Goldaracena, B, Martínez-Mir, A, Iragui-Madoz, MI, Solans, T, Chivelet, P, Bussaglia, E, Ramos-Arroyo, MA, Baiget, M, Vilageliu, L, Balcells, S, González-Duarte, R and Grinberg, D (1998). A new autosomal recessive retinitis pigmentosa locus maps on chromosome 2q31-q33. *J Med Genet* 35: 141-145.

Tuson, M, Marfany, G y González-Duarte, R (2004). Mutation of CERKL, a novel human ceramide kinase gene, causes autosomal recessive retinitis pigmentosa (RP26). *Am J Hum Genet* 74: 128-138.

Inmunoliposomas y Células Madre

Terapia de enfermedades degenerativas retinianas

Las enfermedades degenerativas retinianas, como la degeneración macular asociada a la edad, la retinopatía diabética y la retinosis pigmentaria, son las principales causas de ceguera. Numerosos genes están implicados en la retinosis pigmentaria, sin embargo, en el 50 % de los casos, se desconoce la base genética de esta enfermedad. Muchas de las enfermedades retinianas que conllevan a la ceguera se basan en alteraciones genéticas de diversas proteínas relacionadas con la fototransducción. La expresión de genes mutados da lugar a proteínas mal plegadas o a su localización anormal. Estas proteínas en los fotorreceptores resultan tóxicas o impiden el perfecto apilamiento de los discos en los segmentos externos, dando lugar a la muerte celular a través de un mecanismo de apoptosis. Por otra parte, el anormal funcionamiento de las células del epitelio pigmentario involucradas en el reciclado del 11-cis-retinaldehído, puede dar lugar a alteraciones en la fagocitosis de los discos externos de los fotorreceptores y a su degeneración.

Para poder restaurar el normal funcionamiento de estas células se han utilizado varias aproxi-

maciones en aras a llevar a cabo una terapia de estas enfermedades. En los primeros intentos de reparar la retina se realizaron trasplantes de células o de porciones de retina entera. En primer lugar se realizaron trasplantes usando fotorreceptores adultos en retinas de ratones distróficos. Aunque estos fotorreceptores sobrevivían en la retina, no establecían conexiones sinápticas adecuadas. Utilizando trasplantes de células del epitelio pigmentario adultas en el espacio subretiniano hemos observado en colaboración con el doctor Ray Lund de la Universidad de Utah, (Association for Research in Vision and Ophthalmology, ARVO 2004), un descenso de la degeneración de los fotorreceptores y distintos tipos de neuronas retinianas, aunque solamente en el área del trasplante.

También se han utilizado una serie de factores neurotróficos que, conjuntamente con la expresión de algunos genes reguladores son capaces de promover la proliferación y diferenciación de células progenitoras durante el desarrollo de la retina. La utilización de células encapsuladas para la liberación de sustancias neurotróficas

también ha sido utilizada con resultados esperanzadores. El encapsulado de células en pequeñas cápsulas con células que liberan el factor ciliar neurotrófico (CNTF) se ha demostrado que, aunque no cura la enfermedad ralentiza la degeneración neuronal en la amaurosis congénita de Leber (LCA)

Terapia génica: Inmunoliposomas

Durante los últimos 10 años, la terapia génica utilizando virus como vectores ha avanzado enormemente, con resultados exitosos, como es el caso de la amaurosis congénita de Leber en perros. Esta terapia consiste en introducir en las células dañadas (fotorreceptores o células del epitelio pigmentario) un fragmento de ADN con el gen normal correspondiente la proteína alterada. El medio de transporte que se utiliza son virus en los que se introduce el ADN normal que al infectar las células de la retina liberan el gen en su interior.

Hay que considerar varios aspectos en este tipo de terapia. En primer lugar, tiene que ser individualizada, es decir, hay

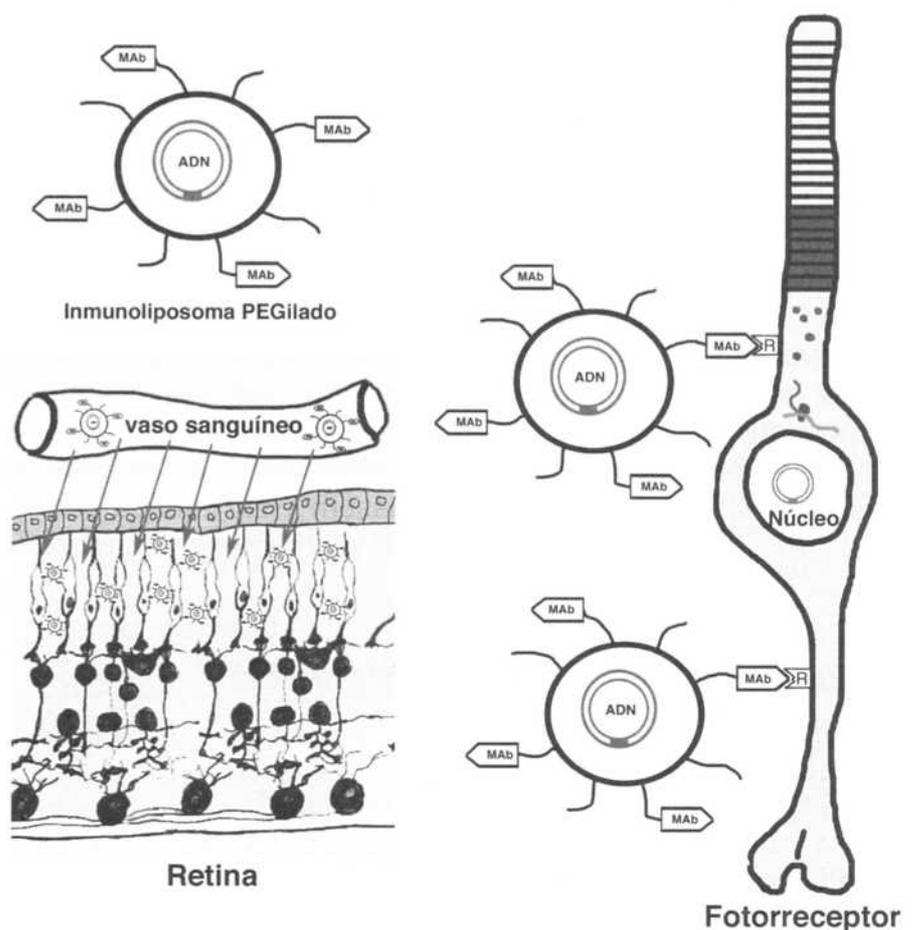
que conocer el gen mutado en cada individuo para realizar una terapia específica. Por otra parte, hay que conocer el momento adecuado para realizar la terapia. Durante mucho tiempo se pensó que la falta de fotorreceptores no alteraba el resto de la retina. Nuestros estudios sobre el desarrollo de la retina, en un modelo animal de retinosis pigmentaria en ratas P23H, (Pinilla y cols. ARVO 2004) nos indican que la degeneración de los fotorreceptores implican una remodelación de los demás tipos de neuronas de la retina, y de la conectividad sináptica de los circuitos neuronales retinianos. El establecimiento del grado de degeneración de cada patología es muy importante para determinar el momento adecuado de realizar la terapia génica. Por otra parte, esta terapia utilizando vectores virales tiene algunos inconvenientes que hacen difícil su utilización en algunos casos. Algunos genes tienen un tamaño demasiado grande como para ser introducido en un vector viral y además produce reacciones inmunológicas y inflamatorias no deseadas. En la mayoría de los casos es necesario la inyección de los virus en el espacio subretiniano para que puedan acceder a las células a las que va dirigida la terapia. Esto conlleva dos problemas: el primero es que se produce un desprendimiento de la retina y el segundo es que solamente en el área donde se ha realizado la inyección es efectiva la terapia y, como consecuencia la recuperación de la visión se da en áreas pequeñas de la retina. Por último, una vez se ha introducido con éxito el gen normal en la célula, es posible que se exista

una producción en exceso de la nueva proteína que resulte tóxica y lleve a la muerte de la célula.

Se sigue investigando la terapia génica con vectores virales fundamentalmente adenovirus. Sin embargo, como alternativa se está empezando a investigar con vectores no víricos en la terapia génica, los denominados inmunoliposomas PEGilados. Estos consisten en una membrana celular artificial o liposoma (doble capa lipídica) a la que se le añade moléculas de polietilenglicol (PEG) en la superficie del liposoma y a estas se les unen anticuerpos específicos. Dentro de estos liposomas se encapsula al gen normal con el que queremos realizar la terapia. Los anticuerpos elegidos reconocen antígenos que están presentes en la barrera hemato-retiniana y en la membrana de las células retinianas. Los inmunoliposomas se unen a las células

específicas y liberan el ADN cuya expresión del gen normal dará lugar a la proteína sana.

Las ventajas de este sistema son las siguientes: en primer lugar los inmunoliposomas pueden ser inyectados por vía intravenosa, ya que son capaces de atravesar la barrera hemato-retiniana, la recuperación visual se realizará en toda la superficie de la retina reconocida por el anticuerpo y específicamente en el tipo celular retiniano en el que se encuentre el antígeno. Por otra parte, en estos inmunoliposomas es factible encapsular ADN de gran tamaño, por lo que se podrá realizar terapia de un amplio número de enfermedades y además, se evitarían rechazos inmunológicos. Esta terapia ha sido realizada recientemente en ratones con alteraciones en las células del epitelio pigmentario RPE65. (Travis y cols. ARVO 2004).



Terapia celular: Células madre

Los procesos de neurogeneración y regeneración de la retina han sido bien establecidos en peces, anfibios y aves, pero tradicionalmente se ha pensado que no existen en la retina de mamíferos adultos.

En peces, anfibios y aves, las células madre localizadas en la zona de transición entre el cuerpo ciliar y la retina, denominada zona marginal ciliar, son capaces de añadir nuevas neuronas durante toda la vida del animal y regenerar la retina completa bajo determinadas condiciones experimentales, como por ejemplo una lesión. En el año 2000 el grupo del doctor Ahmad de la Universidad de Nebraska, identificó células progenitoras en el cuerpo ciliar de roedores. Estas células se multiplicaban en cultivo formando colonias esféricas, denominadas neuroesferas, que tienen capacidad para diferenciarse en tipos específicos de neuronas retinianas incluyendo fotorreceptores, amacrinas, bipolares y células de Müller,

En la retina periférica humana hemos determinado (Cuenca y cols. ARVO 2004) que existe una zona de transición, denominada retina no laminada, entre la retina propiamente dicha y el cuerpo ciliar en donde tienen lugar procesos de diferenciación celular

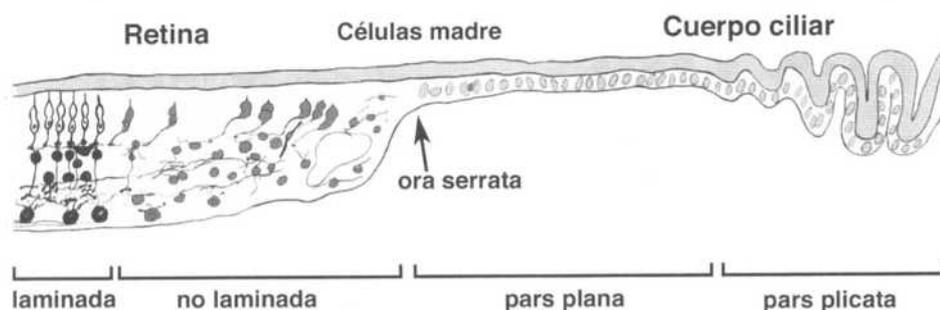
En esta zona como en la pars plana del cuerpo ciliar de animales adultos tanto en monos como en humanos hemos identificado células madre, así como diversos tipos de células indiferenciadas que expresan diversos marcadores específicos de neuronas adultas retinianas. Estas últimas experimentan una maduración progresiva al avanzar desde la ora serrata hacia la retina periférica laminada. Estos resultados sugieren que la zona comprendida entre la pars plana del cuerpo ciliar y el inicio de la retina periférica constituye una región donde tiene lugar la generación de nuevas neuronas mediante la diferenciación de células madre del cuerpo ciliar en los distintos tipos celulares de la retina de humanos adultos. Esta zona podría ser la equivalente a la zona marginal ciliar descrita en otros vertebrados inferiores. La identificación de células madre en la retina de humanos es un importante hallazgo que abre la vía para el tratamiento de enfermedades neurogenerativas de la retina en el futuro.

Los trasplantes de células madre ya han sido utilizados con resultados esperanzadores en algunos mamíferos. El trasplante de neuroesferas en roedores y de células progenitoras del hipocampo en el marsupial opossum y en ratones con retinosis pigmentaria (rd), han mos-

trado una buena integración celular en la retina. Estas células expresan marcadores retinianos específicos, sin embargo, no experimentan una completa diferenciación en neuronas retinianas. En la actualidad se desconoce si estas células realizan contactos sinápticos adecuados y si son funcionalmente activas lo cual constituiría un requisito para una terapia efectiva.

Recientemente el grupo de la doctora Takahashi (ARVO 2004) de la Universidad de Kyoto ha transplantado en el espacio subretiniano células del epitelio pigmentario, conseguidas a partir de células madre embrionarias ES de mono, en ratas ciegas RCS (Royal College of Surgeons) que tienen alterado el proceso de fagocitosis de los segmentos externos de los fotorreceptores. La morfología y fisiología de las células transplantadas fue normal así como la recuperación de los fotorreceptores. Los test de comportamiento demostraron una recuperación de las funciones visuales en estos animales. Este es el primer estudio que demuestra satisfactoriamente la aplicación terapéutica de células ES de primates en modelos animales.

El trasplante de células madre y la estimulación de su diferenciación con factores neurotróficos conjuntamente con la utilización de inmunoliposomas abre nuevas líneas de investigación que podrían constituir la llave para la reparación de la retina.



Nicolás Cuenca Navarro.
Departamento de Biotecnología
Universidad de Alicante



2003

un Año sin fin.

Aunque desde el punto de vista de la cronología el año 2003 acabó con la Nochevieja, el Año Europeo de las personas con discapacidad, afortunadamente, no fue sólo una decisión en el tiempo. Y así, nos atrevemos a afirmar que este Año 2003 no ha acabado y no va a acabar si nosotros, las personas con discapacidad, trabajamos para que continúe.

Todo esto comenzó con la creación del Foro Europeo de la Discapacidad (FED) en Bruselas. En este Foro están presentes los 15 comités nacionales de representantes de personas con discapacidad de los países de la Unión Europea y hasta una centena de federaciones y asociaciones europeas que trabajan en este sector dentro de la ya citada Unión Europea. Entre estas entidades se encuentra Retina Europa y la Asociación Europea de Síndrome de Usher.

Pues bien, este Foro estuvo negociando y trabajando con los dirigentes de la Unión Europea hasta que se arrancó la Resolución del Consejo de Europa del 3 de diciembre de 2001, por la que 2003 se declaró Año Europeo de las personas con discapacidad.

Para preparar este evento se promovió en Madrid, durante la segunda quincena de marzo de 2002, el Congreso Europeo de las Personas con Discapacidad, aprovechando la presidencia española de la Unión Europea.

En el transcurso de tres días, más de 400 entidades relacionadas con el colectivo de las personas con discapacidad discutimos las líneas filosóficas, políticas y sociales para defender los derechos e intereses de las personas con discapacidad en los países de la Unión Europea. Fruto de estos trabajos fue el documento "**Declaración de Madrid**". La FAARPEE y Fundaluce fueron dos de las entidades que firmaron la Declaración, promulgada al final del Congreso Europeo.

Tras el compromiso adquirido por las entidades firmantes de la Declaración de Madrid, comenzamos a trabajar, preparando la manera de celebrar de un modo digno el Año Europeo en nuestros entornos más cercanos. Como era lógico, las primeras acciones en nuestro país se lideraron por los comités autonómicos de representantes de personas con discapacidad. Y, por medio de ellos, las diferentes asociaciones y personas afectadas con discapacidad.

Podemos resumir en dos los objetivos que se definieron en todos los proyectos preparados para celebrar este Año Europeo. Uno, la presencia social activa de las personas con discapacidad; y dos, la implicación real de los poderes

políticos en relación a los derechos e intereses de las personas con discapacidad. Dos objetivos tan bien trabajados que son uno de los factores fundamentales para que este Año Europeo no se dé por finalizado.

Destacamos también dos como los principales proyectos del Foro Europeo de la Discapacidad destinados al conjunto de los 40 millones de habitantes de la Unión Europea. Por un lado, el Concurso de Postales entre los escolares de los 15 países de la Unión Europea, convocado con el objetivo de implicar a los jóvenes y al sistema educativo en la sensibilidad por las personas con discapacidad.

Asimismo cabe destacar el paseo del Autobús Europeo por estos mismos países, a lo largo

siendo el primero de los muchos congresos y jornadas que se han venido realizando a lo largo del año. Su planteamiento inicial llevaba la idea de "mujer + discapacidad = doble discriminación". En los trabajos del Congreso se fueron añadiendo matices a esta frase, a la vez que se buscaron soluciones de futuro. Entre ellas, queremos resaltar todas las que parten de promover el acceso a la educación y al empleo, implicando con medidas legales de discriminación positiva a todos los sectores sociales. Otro aspecto importante de este Congreso estuvo en relación con la mujer sin discapacidad que se hace cargo, en el 90% de los casos, de las personas con dependencia. Es una labor social no agradecida ni reconocida. Alrededor de este Congreso, como en muchos otros, se montaron puntos de información y de

España.

Por su parte, el programa "Ocio compartido en una sociedad accesible", desarrollado en varias localidades de Navarra, tenía como objetivo hacer posible que las personas con discapacidad pudieran acceder a opciones de ocio como cine, teatro, fotografía o deportes. Todo ello con una característica: que esta opción pueda realizarse en compañía de otras personas sin discapacidad. Este programa se fue desarrollando desde el mes de enero al de diciembre, aunque fueron junio (con el deporte), octubre (con el cine), noviembre (con el teatro) y diciembre (con la fotografía) los meses más intensos. Lo importante de estos proyectos es que forman ya parte de un Programa de Acceso al Ocio que va a ser continuado en los próximos

Nada para las personas con discapacidad sin la participación de las personas con discapacidad

de todo el año. Comenzó en Grecia en el mes de enero. Pasó por nuestro país en los días del mes de marzo. Y acabó en Italia en el mes de diciembre, con la clausura del Año Europeo por el Gobierno de Italia, portador entonces de la Presidencia de la Unión Europea.

En España, destacamos como principales tres proyectos, abiertos a la participación de las entidades que trabajan en el sector de las personas con discapacidad, cuya presencia activa ha sido muy especial. Se trata del Congreso Nacional "Mujer y Discapacidad", en Valencia; la Feria de la Discapacidad, en Sevilla; y la iniciativa "Ocio compartido en una sociedad accesible", en Navarra.

El Congreso Nacional "Mujer y Discapacidad" se celebró en Valencia en el mes de marzo,

experiencias, que hicieron que el contacto más personal pudiera darse, también, entre las entidades participantes.

Feria de la Discapacidad, en Sevilla. Es otra de las acciones importantes ya que congregó a muchas de las empresas y entidades que trabajan en el sector, ya sea como organizaciones sin ánimo de lucro, ya sea como actividad lucrativa. Esta Feria, con implicación de la Junta de Andalucía, estuvo impulsada por el CERMI de Andalucía. Allí se vio con claridad que el de las personas con discapacidad es un amplio sector de la población y que sus necesidades específicas son uno de los grandes yacimientos de empleo, principalmente en el sector de los servicios y en la tecnología. Similar a esta Feria ha habido varias en las comunidades autónomas de

años. Aquí, en Navarra, el impulso principal lo llevó el CORMIN, Comité de Representantes de Personas con Discapacidad de Navarra, que aglutina a 19 Asociaciones. Y, bajo este impulso, el Programa de Ocio fue gestionado por la Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra.

Hablábamos más arriba de que se buscaba la implicación de los poderes políticos en este Año Europeo. A mi parecer, se han logrado dos normas legislativas fundamentales para que las personas con discapacidad sean cada vez más consideradas en el conjunto social, tanto de Europa como en España.

El 3 de diciembre de 2003 se aprobó en España la Ley 52/2003 de no discriminación, igualdad de oportunidades y accesibilidad universal de las

personas con discapacidad. Es la Ley que pretende sustituir a la antigua LISMI, del año 1982. Es uno de los logros legislativos más importantes de los últimos años, gracias al esfuerzo de las asociaciones de personas con discapacidad, a través del Comité Español de Representantes de Minusválidos.

Y a nivel de la Unión Europea, también el día 3 de diciembre de 2003, se hizo pública la Resolución "Plan de Acción 2004-2007 para las personas con discapacidad". En este Plan se expresan las líneas políticas, sociales y de financiación sobre las que va a trabajar la Unión Europea. Son compromisos que han de ser asumidos por los estados miembros, a lo largo de estos años.

Y volvemos al principio de este largo artículo. Es imposible que, con la dinámica llevada en el

2003, el Año Europeo finalice con el año natural.

Sí es cierto que durante el año 2003 hemos ido corriendo a favor del viento. Y esto ha sido bueno, pues nos ha permitido avanzar llevando una buena velocidad. Ahora, probablemente, el viento nos llegue lateral o de frente.

Por eso, es importante que nosotros, todos y cada uno, nos comprometamos en el esfuerzo para que efectivamente el Año Europeo no tenga final hasta que las personas con discapacidad sean considerados ciudadanos y ciudadanas con plenos derechos. Seguramente es un camino largo el que nos proponemos. Será más llevadero si nos fijamos objetivos alcanzables en nuestro propio entorno de vida. Podemos empezar por estar presentes en la vida social del barrio en el que vivimos, o por estar

más activos en la Asociación de Retinosis Pigmentaria de la que formamos parte.

Me gustaría resaltar, para acabar, que mantener el espíritu del Año Europeo va a depender de nosotros mismos. No podemos dejar que otros sean los protagonistas de nuestra vida. Reivindiquemos uno de los principios de la Declaración de Madrid:

"NADA PARA LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD SIN LA PARTICIPACIÓN DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD".

Esta actitud garantizará el éxito del "2003, el Año Europeo de las Personas con Discapacidad".

José Mari Casado

Comisión Acción Social de FAARPEE



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

Asociaciones



Gijón en el horizonte
nueva sede social

La Asociación Asturiana de Retinosis se acerca al mar

Gracias a un acuerdo con el Ayuntamiento de Gijón la Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria dispone de un local en la ciudad desde el que gestionar sus actividades. El objetivo no es otro que acercarnos al grupo de asociados Gijoneses para facilitar su participación en nuestras actividades.

Los cursos de iniciación al sistema Braille, Lengua de Signos y las actividades de ocio y esparcimiento se programarán en Gijón, además de Oviedo y Avilés.

Anímate a hacernos una visita, estamos en el Hotel de Asociaciones de Ayuda Mutua, Av. De Galicia 62 Oficina 2, 33212 Gijón. Nuestro teléfono es el 984193765 y nuestro horario los martes y jueves de 10 a 14 horas.

El centro de documentación sobre Retinosis pigmentaria tendrá su sede en la oficina de Gijón y esperamos llegar a todo el mundo a través del servicio web <http://retinosis.org>

No obstante mantenemos nuestra sede oficial en el Hospital Central de Asturias.



Don Quijote contra
la retinosis

Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Castilla La Mancha.

En 2005 se cumplirán los 400 años de la 1ª edición de El Quijote. La Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria quiere rendir homenaje a la figura del más Ilustre Caballero Andante Don Quijote de la Mancha que forma parte del logoti-

po e imagen de la Asociación.

De hecho los miembros de la asociación manchega recorren al igual que D. Quijote todo su territorio para que la Retinosis deje de ser esa gran desconocida de la sociedad y para animar a todas las personas con Retinosis a aunar esfuerzos en la búsqueda de una solución para nuestros ojos.

Tomelloso, en Ciudad Real y Albacete han sido las últimas citas donde los afectados/as de Retinosis de Castilla La Mancha han podido compartir sus preocupaciones y esperanzas. Investigadores como los Dres. José Manuel Zarco Tejada y Pere Garriga han abordado las diferentes vertientes tanto oftalmológica como genética de esta patología en diferentes actos como han sido el Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria y el día de convivencia de la Asociación.

Al igual que D. Quijote y como el más ilustre de los manchegos os animamos a seguir luchando cada día contra la Retinosis a pesar de que los gigantes se vuelvan molinos para evitar entrar en batalla con nosotros.



Teror y la Aldea
se hermanan
con la Retinosis

La Asociación Canaria de Retinosis hermana a los municipios canarios

El acto de hermanamiento tuvo lugar en la cena anual de la Asociación en la Villa Mariana de Teror.

"Los municipios de Teror y San Nicolás de Tolentino (la Aldea), ya son hermanos y ha sido un honor poder ser anfitriones del acto", explicaba Germán López, presidente de la Asociación Canaria.

También contamos con la presencia de representantes de la Asociación de Amigos del Sahara. El encuentro se desarrolló con gran armonía y entusiasmo, llegándose incluso a la celebración de la típica rifa anual con premios donados por empresas y simpatizantes. La jornada finalizó con orquesta y baile, hasta altas horas de la madrugada.

De esta cena, se acordó el compromiso de hacer una "Comida Marinera" en el municipio de la Aldea, rincón típico de pescadores en la Isla de Gran Canaria.

También estamos realizando un programa educativo en colaboración con los institutos de enseñanza secundaria, titulado: "LA RETINOSIS EN LA ESCUELA, ¿NOS CONOCEIS?" con este proyecto pretendemos fomentar el conocimiento de nuestra patología entre los adolescentes y preadolescentes de nuestras ciudades.

Una Mesa Redonda "EL PRESENTE Y FUTURO DE LAS ENFERMEDADES HEREDODEGENERATIVAS DE LA RETINA " en colaboración con el Ilmo. Ayuntamiento de Teror ha sido el acto central de divulgación científica realizada en mayo.

A.C.L.A.R.P.



Palencia y Valladolid con la Retinosis

La Asociación de Castilla León celebra su día de convivencia en Palencia

La ciudad de Palencia acogió el 8 de noviembre de 2003 el día de convivencia de la Asociación de

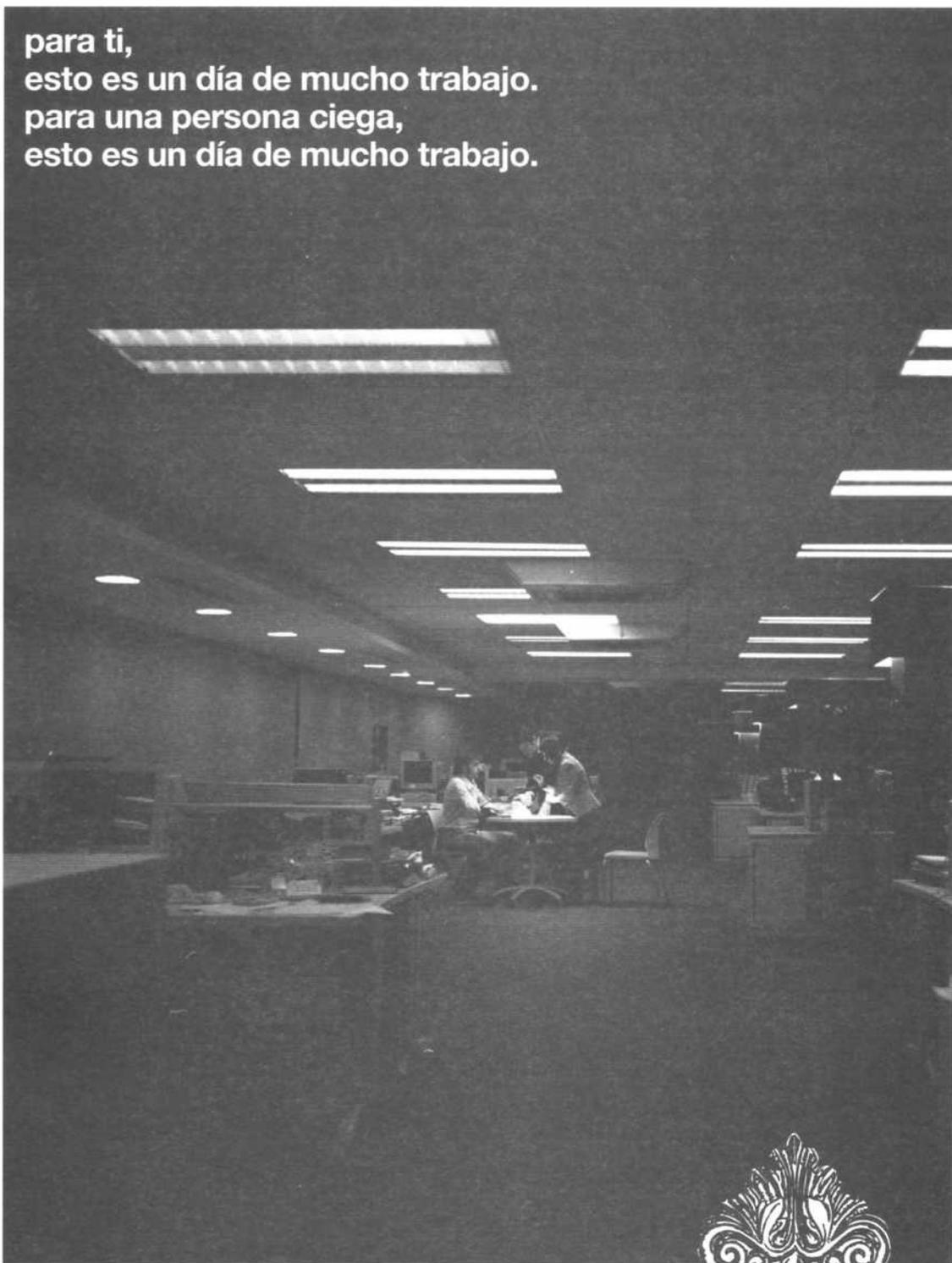
Retinosis pigmentaria de Castilla León en el que los afectados/as y familiares compartieron sus expectativas con los doctores Miguel Casado González y Hermán Casado Blanco, quienes impartieron la charla "Nuevos avances en Investigación de enfermedades heredo-degenerativas de la retina".

El acto tuvo lugar en la sede de

la ONCE en la ciudad y contó con gran afluencia de público.

Mayo acogió en Valladolid otro acto científico en el que el Dr. Pedro de la Viilla Polo que dirige un grupo de investigación sobre Retinosis pigmentaria en la Universidad de Alcalá de

**para ti,
esto es un día de mucho trabajo.
para una persona ciega,
esto es un día de mucho trabajo.**



Trabajamos para que los únicos problemas que tenga una persona ciega sean los mismos que los tuyos.



ONCE
www.once.es

Henares nos acercó la importancia de los modelos animales para poder desarrollar estrategias tendentes a conseguir terapias que permitan curar las enfermedades heredo-degenerativas de la retina.



Catalunya renueva su Junta Directiva

Jordi Palà Vendrell es el nuevo presidente.

El pasado 18 de Abril esta Asociación en cumplimiento de lo establecido en las vigentes Estatutos, celebró su Asamblea General Ordinaria.

La elección y aprobación de nueva Junta Directiva, punto central del Orden del día de la Asamblea. Formal y públicamente pues, se despedía el Presidente en funciones, Sr Armand Digón quien tras recordar a los asistentes la importancia de nuestra Asociación, daba su bienvenida el nuevo Presidente entrante, ya de todos

conocido el Sr. Jordi Palà.

Ambos hicieron referencia al carácter fundamental de apoyo al afectado que reviste nuestra actividad, y que proporciona uno de los sentidos básicos de la existencia de nuestra Asociación.

De este modo se daba la bienvenida y se presentaba la nueva Junta Directiva:

Presidente, Jordi Palà Vendrell
Vicepresidente, Albert Español Pujol
Secretaria, Ana Maria Rivillo Sole
Tesorera, Mari Carmen Marco Turmo
todo el resto de vocales.

La realidad sigue superando nuestras expectativas

Charla-coloquio del Dr. Ricardo Casaroli Marano

Los notables avances obtenidos últimamente en la investigación de las enfermedades oculares, quedaron reflejados la mañana del pasado sábado 20 de



Diciembre en el transcurso de la pequeña jornada de conferencias organizada por nuestra Asociación.

En primer lugar, la Sra. Gloria Galindo, especialista en Rehabilitación, nos obsequió con una dinámica charla sobre el tema de la movilidad y de los recursos técnicos que tenemos a nuestro alcance para ayudarnos a solventar los pequeños problemas y situaciones del día a día:

La forma de afrontar actos tan rutinarios como caminar por los pasillos localizando luces, sortear escaleras, o explicar como debe de ser algo aparentemente tan sencillo como los platos y cubiertos de un servicio de mesa. Todo ello, expuesto en un tono ameno y optimista que en ningún caso transmitía la dificultad del ejercicio sino más bien la alegría de los resultados.

Es el nuestro, el de "los retinosos", un colectivo que sufre la ceguera en grados muy diferentes y de diversas maneras cosa que, como sabéis, hace nuestra dolencia difícil de tipificar y cualificar con exactitud. Como que el grado de agudeza y de eficacia visual es muy diferente para unos y otros, lo cierto es que quien más quien menos ha chocado con el canto de una puerta o tropezado con el peldaño de una escalera, o bien, ha redecorado generosamente el mantel al volcar la copa o el vaso que tenía delante.

Sus explicaciones concernían por tanto a todos los asistentes, afectados y acompañantes, por lo que fueron muy bien recibidas.

El Dr. Ricardo Casaroli Marano, médico oftalmólogo del Hospital de San Pablo y profesor titular del Departamento de Biología celular de la Facultad de Biología de la U.B., alentó la esperanza de nuestro colectivo mencionando el hecho de que vamos a ser testigos de excepción de los avances que se producirán empleando técnicas vanguardistas relacionadas con la terapia génica.

Su exposición despertó el máximo interés al estar centrada alrededor de uno de los puntos tópicos de nuestra enfermedad, y que hasta hace bien poco quedaba dentro del terreno meramente especulativo o incluso considerado en el campo de la ciencia ficción, como es la posibilidad de regenerar el tejido celular enfermo mediante la implantación de células madre.

Hace falta traspasar fronteras y la velocidad con que se progresa y se suceden los hechos, nos hace creer que estos escollos pueden ser superados en breve.

Al efecto, se trabaja también con otros tipos de células, como son las hematopoyéticas y las mesenquimales.

Las respuestas del Dr. Casaroli a un aluvión de lógicas dudas y ansiosas preguntas, que no hacían sino confirmar la particular importancia de la temática planteada, finalizaron el acto, interesantísimo y esperanzador.



V Jornada sobre Enfermedades Heredo-Degenerativas de la Retina

Retina-Madrid celebró su cita bianual los días 12 y 13 de marzo

La "**V Jornada sobre Enfermedades Heredo-Degenerativas de la Retina**" que celebramos los días 12 y 13 de marzo, ha sido la actividad estrella de nuestra asociación en estos últimos meses. Marcada como estuvo por los trágicos acontecimientos del 11M, constituyó un gran éxito científico y social. No podemos dejar de reseñar que, en esta edición, el Prof. Nicolás Cuenca nos mostró la presencia de células madre en la retina de adultos y que el Prof. Gustavo Aguirre nos confirmó el inicio de ensayos clínicos de fase I en humanos para probar la viabilidad de un determinado tipo de terapia génica.

Área de Comunicación y Relaciones Públicas

A) **Boletines y revistas:** En estos meses, hemos distribuido las Hojas Informativas correspondientes a noviembre del 2003 y febrero del 2004, así como un Suplemento de Navidad..

B) **Internet:** La página web, <http://www.retinamadrid.org>, constituye el mejor escaparate informativo de la Asociación.

C) **Actos de sensibilización:** Aparte de la habitual presentación de la Asociación en el Máster de Iniciación a la Oftalmología que organiza el Instituto Castroviejo, donde fuimos el 25 de febre-

ro, el 27 de abril hemos participado en la Jornada de Ayuda Mutua y Salud celebrada en el Hospital de la Princesa y, del 27 al 30 de abril, hemos participado en la Feria de la Solidaridad y del Voluntariado organizada en la Facultad de Derecho de la Universidad Complutense de Madrid. Además, el 4 de mayo nos presentaremos en la Escuela Universitaria de Óptica de la Universidad Complutense.

D) Relaciones públicas: La Asociación ha dado comienzo esta primavera a la segunda ronda de visitas a los coordinadores de las 12 áreas de atención sanitaria en que se divide el territorio de la comunidad autónoma de Madrid.

Área de Promoción Asociativa

1. Charlas-Coloquio.- El 9 de diciembre, el Dr. José Luis Roviroso nos hablará del diagnóstico de nuestras patologías y sobre su actuación pericial en casos de pacientes que solicitan la incapacidad laboral permanente. El 28 de mayo, el Dr. Enrique De La Rosa, investigador del Centro de Investigaciones Biológicas del C.S.I.C., nos habló sobre "neuroprotección, neurodegeneración y neurorreparación en las enfermedades hereditarias y/o degenerativas de la retina". El 29 de enero, el asociado Jesús López-Solórzano nos invitó a reflexionar sobre la importancia que ha tenido la celebración del "Año Europeo de las Personas con Discapacidad" en el 2003. En su opinión, estas actuaciones no deben suponer un paréntesis en el devenir de los tiempos sino que han de dar pie a una serie de políticas continuadas en los próximos años a favor de quienes padecemos discapacidad.

2. Departamento de Trabajo Social.- Los profesionales de este Departamento de nueva creación, tanto las trabajadoras sociales contratadas como los alumnos en prácticas, han colaborado intensamente en las actividades de acogida, atención al asociado e intermediación social.

Área de Sanidad e Investigación

En esta área, la Asociación ha iniciado su colaboración con dos entidades muy relevantes en la Comunidad Autónoma de Madrid: la Defensoría del Paciente, cuya titular es Dña. Margarita Retuerto, y la Agencia Pedro Laín Entralgo. Sin embargo, la actividad estrella de Retina Madrid en esta área es la "V Jornada sobre Enfermedades Heredo-Degenerativas de la Retina"

Captación de Recursos

1. Espectáculo de zarzuela.- Con la inestimable colaboración del Taller de Zarzuela Bohemios, el 20 de febrero organizamos un espectáculo benéfico en el Centro Cultural "Casa del Reloj", con el que hemos recaudado unos 400 euros.

2. Rifa benéfica.- El 29 de noviembre, en el marco de la tradicional Jornada de Convivencia, recaudamos más de 3.500 rifando unos 130 lotes de regalos aportados por numerosas empresas, asociados y amigos de la Asociación, y subastando una enciclopedia donada por la editorial.

3. Lotería de Navidad.- Finalmente conseguimos distribuir los 38.000 de lotería que nos habíamos propuesto y recaudamos con esta actividad un total bruto de 7.600 .

Con lo recaudado gracias a estas actividades y otras que están en cartera, aparte de donativos y aportaciones específicas, Retina Madrid ha financiado en el 2004 el proyecto de investigación sobre Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria Infantil del que hablamos en el anterior número de esta publicación. El 16 de marzo hicimos entrega de los 24.100 en que se valora este proyecto a la Fundación Jiménez Díaz de Madrid.



Castellón, Alicante
y Camp de Morvedre
Retina Valencia
abre nuevas delegaciones

Se sigue ampliando la política de esta asociación de crear delegaciones en las tres capitales de la Comunidad así como en las zonas geográficas más representativas, de tal forma, que así como en su momento se creó la delegación de Castellón, ahora se ha creado la delegación del Camp de Morvedre y para cuando se publique esta revista, es muy probable que esté creada la de Alicante.

El 21 de diciembre de 2.003 tuvo lugar la tradicional comida de Navidad con su también tradicional rifa. La distribución de lotería superó con creces la de otros años y va a permitir dedicar mayores recursos a la atención social a nuestros socios.

El 29 de marzo con la colaboración de la Dra. Carmen Ayuso y del Dr. José M^a. Millán, coordinador de EsRetNet en la Comunidad Valenciana, que tras mantener una charla con la junta directiva de nuestra asociación e informarnos de las últimas novedades aparecidas en la investigación sobre enfermedades degenerativas de la retina, se entrevistaron junto con el presidente y la vicepresidenta de Retina Comunidad Valenciana, con el Dr. Rubén Moreno Director del Instituto de Investigaciones Biomédicas y Trasplantes a fin de exponerles proyectos de interés común para todos.

Desde hace ya más de dos años la junta directiva de Retina Comunidad Valenciana viene trabajando con denuedo ante la administración local a fin de conseguir un Centro de Referencia en el cual los afectados por enfermedades degenerativas de la retina de toda la Comunidad Valenciana tengan un diagnóstico claro, un control y un seguimiento de su enfermedad. Quedando todos sus datos registrados en una base de datos de carácter confidencial y de gran importancia a la vista de las nue-

vas terapias que van apareciendo y que pueden ser una realidad en cualquier momento. En próximas fechas será todo una realidad.

En febrero se produjo una renovación de la junta directiva así como una adaptación de los estatutos a la nueva ley de asociaciones. Por otra parte, se elaboró un nuevo plan de trabajo a fin de armonizar todas las tareas a realizar por la junta y sus colaboradores.

El 18 de febrero el Dr. Eduardo Fernández, del Instituto de Bioingeniería de la Universidad Miguel Hernández de Elche, ofreció la charla "Nuevas tecnologías en rehabilitación visual" en el salón de actos de la delegación de la ONCE en Valencia. En ella, el Dr. Fernández explicó de forma notablemente didáctica el punto en que se encuentran sus pioneras investigaciones en el campo de los microchips adaptados a la visión.

Esta charla puede ser escuchada en su totalidad en <http://www.retinacv.com>

Como proyectos futuros están la celebración de la



Cena de verano y de un concierto de música clásica en el Palau de la Música de Valencia con el que poder conseguir fondos que dedicar a la investigación. Ambos eventos tendrán lugar en el mes de junio.



Desarrollo de la competencia personal y social de los afectados por Retinosis Pigmentaria

La Asociación Andaluza y la Universidad de Granada aúnan esfuerzos.

Las dificultades psicológicas que presentan las personas afectadas por Retinosis Pigmentaria han atraído nuestra atención desde hace algunos años, al constatar que muchas de ellas muestran alteraciones en algunos aspectos relacionados con su personalidad y ajuste social.

Entre las alteraciones que se mencionan en diferentes estudios se encuentran las siguientes: baja

autoestima, altos niveles de ansiedad, síntomas depresivos, aislamiento social y problemas de interacción social, entre otros. El interés por conocer estas cuestiones y el deseo de proporcionar nuestra ayuda a los afectados nos llevó a presentar un proyecto sobre esta temática, en colaboración con la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria, a la Dirección General de Salud Pública y Participación de la Consejería de de Salud de la Junta de Andalucía.

El proyecto, denominado "**Desarrollo de la competencia personal y social de los afectados por Retinosis Pigmentaria**", fue subvencionado por la citada Dirección General junto con dicha asociación. Tenía como objetivo fundamental conocer qué tipo de dificultades psicológicas exhiben los afectados, con el propósito de entrenarles en el uso de técnicas y recursos psicológicos que les permitiera enfrentarse a las consecuencias derivadas de su afectación visual.

Este proyecto constó de tres fases complementarias. La primera de ellas consistió en la evaluación de un grupo de afectados de las ciudades de



Granada, Sevilla y Oviedo, con el fin de averiguar cómo se encontraban en aspectos tales como: autoconcepto, autoestima, personalidad y habilidades sociales. Los resultados obtenidos tras el análisis de los datos confirmaban los obtenidos en otros trabajos, es decir, estas personas mostraban baja autoestima y bajo autoconcepto, concretamente en la dimensión física (percepción acerca de cómo son físicamente, estado de salud, capacidad física, etc.), así como altos niveles de dependencia hacia las personas que les rodean (sobre todo sus familiares); también aparecían problemas de aislamiento social y altos niveles de ansiedad. Estos resultados justificaban la necesidad de poner en práctica un programa de intervención orientado a mejorar los aspectos deficitarios hallados en la evaluación, centrándose, por tanto, en el entrenamiento de habilidades sociales y en la mejora del autoconcepto

La segunda fase del proyecto consistió en la aplicación de un programa de intervención en estas áreas, en afectados/as de retinosis pigmentaria de la región andaluza. Este programa tenía como objetivo principal mejorar los aspectos psicológicos detectados, que podían estar alterados por el carácter traumático y crónico de este tipo de enfermedad; asimismo, se pretendía mejorar el bienestar personal, desarrollar un adecuado ajuste psicológico a la enfermedad y lograr una integración social y laboral adecuada. El programa se aplicó a 30 personas afectadas, pertenecientes a las asociaciones de Retinosis Pigmentaria de Sevilla y Granada, con edades comprendidas entre los 18 y 60 años, en su mayoría con un nivel cultural medio-alto y un nivel económico medio. El programa fue puesto en práctica por una psicóloga especializada en el tema y constaba de 10 sesiones de intervención de aproximadamente dos horas de duración cada una. Los contenidos del mismo fueron, según el orden de aplicación en los grupos, los siguientes: habilidades de comunicación verbal y no verbal; entrenamiento en asertividad; cómo hacer críticas; cómo afrontar críticas; cómo iniciar, mantener y finalizar una conversación; hacer y aceptar cumplidos, autoconcepto y autoestima; resolución de conflictos; cómo determinar y afrontar la ansiedad y relajación.

En la metodología seguida en las sesiones se utilizaban técnicas de dinámica de grupos que permitiese el conocimiento entre los diferentes partici-

pantes y facilitara la puesta en práctica de técnicas de role-playing, modelado positivo y negativo, el feedback tanto por parte de los participantes como de la psicóloga, así como la posterior generalización a otros contextos a través de las tareas para casa.

Durante la implementación del programa de intervención se fue desarrollando una evaluación del mismo a través de registros de asistencia y actividades efectuadas por cada uno/a de los/as participantes. Así se han podido conocer las ventajas e inconvenientes de las actividades desarrolladas, de forma que se ha ido recibiendo retroalimentación del programa de intervención realizado. Por otra parte, para conocer el grado de satisfacción en el programa de entrenamiento se realizó un cuestionario de valoración del mismo que debieron cumplimentar los/as participantes de los grupos.

Finalizada la intervención pasamos a la tercera fase: la evaluación final de los/as afectados/as. Una vez analizados los datos hemos podido constatar resultados positivos en los participantes acerca de los beneficios obtenidos a través del programa de intervención, comprobándose la mejora producida en el autoconcepto y en las habilidades sociales.

Para comprobar si los efectos del programa tienen una cierta estabilidad, se realizará un seguimiento de éste. Con este fin se procederá a evaluar, a través de entrevistas, a los participantes del mismo, pasados seis meses de la finalización del mismo.

Inmaculada Nieto Córdoba y M. Dolores López Justicia.

Dpto. de Psicología evolutiva y Educación.
Universidad de Granada.



Extremadura te llama...
carta abierta

**Desde la Asociación Extremeña
de Retinosis a cualquier
Afectado/a.**

Querido/a amigo/a:

Como sabes entre los objetivos de nuestra Asociación, está conseguir la unión de todos los afectados por Retinosis extremeños para que se

invierta más en investigación y quitarle el adjetivo de incurable a nuestra Retinosis.

Gracias a la Asociación de Retinosis pigmentaria, con la FAARPEE y Retina Internacional se ha conseguido que la investigación esté coordinada en el ámbito mundial. Además hemos conseguido crear FUNDALUCE, con cuyos fondos se financian los proyectos de investigación específicos para la Retinosis Pigmentaria.

A nadie se le puede escapar que ha habido muchos esfuerzos, que se ha llamado a muchas puertas, y que lo que abre esas puertas es el número de los que llaman, es la insistencia en la llamada al sentirte representante de los que han puesto en ti toda su esperanza.

Tú eres la fuerza de nuestra Asociación. Tú haces falta. ¿Dónde estás?

No queremos que en el Siglo XXI existan esos dos trembles adjetivos "incurable" y "progresiva" para ningún tipo de enfermedad.

Queremos que en tu pueblo, con tus gentes, convenciéndote tú y convenciendo a los demás, todos podamos hacer algo para que nuestra enfermedad sea investigada.

La Asociación necesita de tu apoyo y tu ayuda. Todos somos necesarios pero tú también. Llámanos y avancemos juntos. Teléfono 924531084



OBRA SOCIAL

La Obra Social de Caja Madrid
colabora con FAARPEE en la
Lucha contra la Ceguera



Despertares La Retinosis al galope de un caballo

La Asociación Aragonesa organiza un curso de equitación.

Un encuentro entre afectados/as aragonesas concluye en un curso de equitación donde el contacto con los caballos posibilita que explotemos todos nuestros sentidos. "La temida sensación de desequilibrio se apoderó de mi cual novel funambulista en su primera cuerda floja. Apreté con fuerza las rodillas a la silla de montar, trencé mis manos alrededor de las riendas, erguí mi espalda y miré por encima de la noble cabeza de Despertares. Sensible a la orden de avance, arqueó orgulloso su cuello, metió la cabeza hacia el ancho pecho y echó a andar con el acompasado ritmo de los latidos de mi corazón. Confieso que me estremecí... Era emocionante sentir bajo mis piernas la altura, la agilidad, la fuerza de aquel animal tan sólo sujeto por mi mano con una débil brida de cuero. Mi mente regresó un instante al lejano caballito de madera de mi niñez y entonces en mi costado izquierdo, agitado por la dicha, se dibujó una sonrisa al ver nacer de nuevo en mis tobillos aquellas alas blancas...", nos contaba Javier Ordóñez Martín.

La Cena anual de la Asociación contó con la presencia del Dr. Eduardo Fernández, de la Universidad Miguel Hernández de Alicante, nos ofreció la conferencia "Aproximación a los avances tecnológicos en retina: presente y futuro". Unas 200 personas pudieron comentar con el Dr. Fernández todas sus inquietudes al respecto de una solución para la Retinosis.

Tras la charla hubo una cena de hermandad con la rifa habitual donde se recaudaron importantes donativos para investigación. Los objetos rifados fueron donados por las firmas: Ferrero, Acosta, Galerías Primero, El Corte Inglés, Alejandro, Librería General y Magali.

XIII Congreso Mundial de Retina Internacional.

Noordwijk, Holanda 30 de junio al 3 de julio de 2004.

El Prof. Dr. A.F. Deutman. Presidente del Congreso Mundial de Retina Internacional 2004 invita a cualquier persona interesada a participar en el congreso de Holanda Es un gran honor y placer para mi invitarle al Congreso Mundial 2004 de

Retina Internacional en Noordwijk en la costa holandesa. Han sido invitados muchos oradores excelentes y se discutirán proyectos apasionantes para futuros tratamientos para la mejora de la visión de pacientes con problemas retinales. La comprensión de los procesos moleculares básicos en enfermedades retinianas está extendiéndose con rapidez. Las distrofias heredi-

tarias de la retina pueden llegar a ser tratables a largo plazo mientras que al mismo tiempo los estudios sobre visión artificial muestran un progreso rápido. Este congreso puede ser un gran momento para la discusión y elaboración de nuevos proyectos.

Les esperamos en Noordwijk, Holand.

programa

Viernes, 2 de Julio(Mañana)

Sesión Plenaria 1

- Apertura y dirección presidencial.
- Retinitis pigmentosa y trastornos asociados.
- Degeneración macular relacionada con la edad.
- Visión 2020.

El idioma oficial de la conferencia internacional es el inglés y el holandés.

Científicos/Oftalmólogos

Sesión científica 1

- Genotipo-Fenotipo-análisis de la ceguera heredada.
- Amaurosis congénita.
- De ratones y hombres.
- Vitreoretinopatias.
- Diagnósticos moleculares.

Sesión científica 2

- AMD: Naturaleza y nutrición.
- Factores genéticos en AMD
- Análisis de copias.
- Análisis de proteínas.
- Factores de riesgo ambiental.
- Pigmentos anti-oxidantes y maculares.

Audiencia General.

Sesión de paciente 1

- Nutrición y suplementos.

Sesión de paciente 2

- Ayuda visión.

Sesión de paciente 3

- Catarata y degeneración retinal.

Asociación Juvenil de RETINA

- Tratamiento de cambios continuos en la visión.

- Creando escuela y elecciones de carreras.

Talleres de ordenador:

06-10 años.

11-15 años.

16-30 años.

ASPECTOS INTERESANTES

Sábado 3 de Julio

Científicos/Oftalmólogos

Sesión científica 3

- Terapias para RP y MD heredada.

- Receptores celulares para factores de crecimiento.

- Tratamiento del modelo de ratón de la enfermedad de stargardt.

- Terapia génica: RP dominante.

- Terapia génica: RP recesiva.

Sesión científica n°4

- Implantes corticales/ de visión artificial.

- Microfotodiodos subretinales.

- Ayudas de visión epi-retinal.

- Implantes corticales.

Sesión científica n°5

- Prevención y terapias.

- Factor de viabilidad de cono-RD inducido de luz.

- Anti-VEGF.

- Anecortare.

- Terapia fotodinámica.

Sesión plenaria n°2

- RP: Proyectos futuros para terapia.

- Cambios terapéuticos para AMD.

- Noticias de última ruptura.

- Resumen.

- Dirección de Conclusión y comentarios.

Audiencia general

Sesión de paciente 4

- Degeneración retinal.

Sesión de paciente n°5

- Diagnósticos de DNA: Por qué?

- LCA/RP.

- Síndrome de Usher.

- Enfermedad de Stargardt.

- La mejor MD.

- Distrofia de Conos.

- Enfermedad de Refsum.

Preguntas alrededor de la mesa

Talleres concurrentes:

- Como ayudar :movilidad.

- Niños que crecen con RP/LCA.

- Apoyo de baja visión.

Asociación Juvenil de RETINA

- Ser un padre joven con RP-Síndrome de Usher.

- Tratando con los miedos de quedarse embarazada.

- Parejas/esposas de jóvenes con RP/MD/LC

La ARPN

celebra su décimo aniversario constituida en referente del asociacionismo en Navarra

Conscientes de la necesidad de crear un colectivo específico para mejor defender sus intereses, un pequeño grupo de personas fundaba a finales de 1993 la Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra (ARPN). La semilla que sembraron entonces es hoy, una década después, una realidad consolidada y un referente activo del asociacionismo en la Comunidad Foral.

En 1993, varios afectados de retinosis pigmentaria de Navarra iniciaban de forma espontánea un proceso de reflexión y debate al respecto de su propia situación. En estas conversaciones, y teniendo en cuenta las particularidades de la enfermedad, no tardó en plantearse una constatación: era necesario crear un nuevo colectivo que trabajase específicamente en favor de quienes padecen retinosis pigmentaria.

El ejemplo de otras comunidades autónomas y, fundamentalmente, el apoyo expreso de la FAARPEE llevarían a buen puerto estas intenciones. Así, el 19 de diciembre de 1993, seis personas firmaban en Pamplona-lruñea el acta fundacional de la Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra (ARPN).

En el relato de estos primeros pasos es obligado hacer mención a quien por entonces era delegado territorial de la ONCE en Navarra, José María Recalde. Mostró desde el principio su apoyo al nuevo colectivo, y le cedió el uso de un local dentro de sus instalaciones. Tenía que ser un espacio compartido con los sindicatos de la ONCE, no

había sitio para más en la antigua sede de la organización. Los promotores de la ARPN siempre han valorado especialmente este esfuerzo.

Contando ya con una oficina desde la que desarrollar su actividad, en febrero de 1994 la ARPN fue admitida en el registro oficial de asociaciones de Navarra. Era el trámite administrativo y legal que le faltaba para echar a andar. E inmediatamente se aplicaba al trabajo con un proyecto de calado: la creación, dentro de la sanidad pública, de un equipo multidisciplinar que trabajase e investigase la retinosis pigmentaria. Las gestiones con los responsables del Departamento de Salud del Gobierno de Navarra tuvieron éxito, constituyéndose dicho grupo ese mismo año de 1994. Paralelamente, la ARPN comenzaba a darse a conocer a la sociedad con campañas específicas y ponía en marcha sus primeros proyectos. En 1995 se integra como socio dentro de la FAARPEE, logrando un espaldarazo imprescindible para su actividad, y en los años siguientes se multiplican los esfuerzos por conseguir la implicación de las instituciones navarras.

Fruto de esta labor de concienciación ante los poderes públicos es el incremento de las subvenciones obtenidas registrado en 1997. De este año datan también iniciativas de sensibilización e imagen dirigidas a la sociedad en su conjunto: el sorteo de la campaña "Contamos con tus ojos", la edición de una tarjeta-firma con el logotipo de la ARPN, la carrera popular organizada con motivo del Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria... Todas obtuvieron un amplio eco social, pero sobre ellas destaca singularmente la exposición de esculturas para tocar en la que participaron los artistas más destacados de la Comunidad Foral. La muestra, titulada "Mírame con tus manos", ocupó con gran éxito una de las principales salas de la capital y supuso el inicio de un estrecho vínculo entre la ARPN y el arte que se ha reforzado con los años.

La acción de cara al exterior se compatibilizaba con la actividad interna dirigida a los propios asociados. Ese mismo 1997 se ponían en marcha de manera ya sistemática los grupos de ayuda mutua coordinados por un psicólogo, y al año siguiente se

daba un impulso a la línea de charlas sobre investigación y temas médicos.

Precisamente el interés por el ámbito científico llevó a la ARPN en 1999 a promover un estudio de investigación. Se trataba de analizar las posibilidades de la fosfoserina en la lucha contra la retinosis pigmentaria, si bien los primeros resultados desaconsejaron continuar con el trabajo. En otro orden de cosas, el año se cerraba con la llamada por parte del Ayuntamiento de Pamplona-Iruñea para formar parte de la Comisión Municipal de Transporte. El trabajo ante las instituciones lograba así un fruto que se repetiría en 2000 con la invitación a integrar el equipo que elaboraría el Plan de Accesibilidad de la capital.

El volumen de la actividad de la Asociación seguiría en continuo crecimiento ese mismo año, y reflejo de ello fue la edición del primer número de la revista "Activemos". Por su presentación, tratamiento y contenidos, esta publicación semestral ha abierto una nueva vía dentro del panorama editorial de las asociaciones que trabajan en el campo de la discapacidad en Navarra.

2001 supuso un hito en el programa de actividades de la ARPN. Un proceso de reflexión entre sus asociados concluyó en la constatación de que el del ocio y el tiempo libre es un campo de amplias potencialidades. Así nació un proyecto cuyo objetivo era

acercar el teatro a las personas con discapacidad visual mediante sistemas de audiodescripción simultáneos a la representación. Para ello se contó con la implicación directa de la Fundación Municipal Teatro Gayarre, referente histórico de la actividad teatral navarra.

A lo largo del año siguiente llegaría la plena consolidación de esta iniciativa dentro de la programación del Teatro Gayarre, con el eco social que ello supone. Desde entonces, cada trimestre se ofrecen dos obras de la cartelera ordinaria de la sala accesibles a personas con discapacidad visual. La modélica actitud de la Fundación Teatro Gayarre tendría su reflejo en la concesión a sus responsables del I Premio ARPN. Este reconocimiento instaurado en 2002

pretende distinguir públicamente a aquellas entidades que trabajan por un ocio compartido y normalizado.

Pero la actividad durante 2002 no se quedó ahí. La ARPN organizó también una exposición sin precedentes en Navarra: "Retinocio". A lo largo de veinte días mostró en el Planetario de Pamplona-Iruñea la realidad cotidiana de quienes padecen retinosis pigmentaria, cosechando un amplio éxito de participación. Las dimensiones de esta iniciativa hacían augurar nuevos proyectos de calado para los años venideros, y así sería.

Un hecho marca la línea de trabajo a partir de entonces: la intervención de representantes de la ARPN en el Congreso Europeo de Personas con Discapacidad celebrado en Madrid en marzo de 2002. La delegación navarra regresó con el convencimiento de que era necesario superar las dinámicas de acción particulares y propias de cada colectivo para trabajar por una causa común, la de la discapacidad en su conjunto. Se trataba de llevar a la práctica las conclusiones básicas del propio Congreso, apostando por la colaboración de todos los colectivos y entidades que actúan en este campo.

De esta convicción surge la entrada de la ARPN en el Comité de Representantes de Minusválidos de Navarra (CORMIN) en junio de 2002. Lo haría ocupando la vocalía de ocio y tiempo libre y promoviendo posteriormente la



creación de una comisión que se encargase de impulsar en Navarra las celebraciones de 2003, Año Europeo de las personas con discapacidad. El CORMIN depositó su confianza en la ARPN a la hora de asumir un reto de dimensiones hasta entonces desconocidas. Se trataba de aprovechar una oportunidad de oro para mostrar a toda la sociedad la realidad de las discapacidades.

Y llegado el momento, ya en 2003, la ARPN respondió a dicha confianza. Jugó un papel dinamizador dentro del CORMIN y dentro del comité de coordinación del Año Europeo, constituido por agentes sociales, representantes institucionales, aso-

ciaciones y otros organismos representativos de la sociedad navarra. De hecho, gestionó directamente la mayoría de los proyectos desarrollados a lo largo del año, como los ciclos de teatro y cine accesible, las actividades en torno a la fotografía, los programas deportivos o la exposición itinerante "Estamos a tu lado", visitada por cerca de 10.000 personas.

Los resultados del Año Europeo permitieron constatar que la apuesta por el trabajo en común entre las asociaciones marca el camino correcto. Para la ARPN representaron un éxito de proyección, tanto de cara a las instituciones y a la sociedad en general como dentro del colecti-

vo de la discapacidad. No en vano, el presidente de la Asociación, José María Casado, era elegido máximo responsable del CORMIN en abril de 2004. El tiempo ha hecho coincidir este reconocimiento dentro del propio sector con el décimo aniversario de la ARPN. A lo largo de 2004 se celebrarán diversas actividades con este significado motivo. Pero las conmemoraciones no dejarán de lado la labor diaria de la Asociación, con sus programas implantados y otros de nueva creación. Continuar trabajando por las personas con discapacidad será la mejor forma de festejar estos intensos primeros diez años.

Estrecho vínculo con el arte

Actividades como la exposición de esculturas organizada en 1997 o el programa de teatro accesible muestran el estrecho vínculo que la ARPN mantiene con el arte. Desde la Asociación se concibe como un elemento de alto valor por sus implicaciones comunicativas, así como por su potencialidad para romper barreras. Además, a través de su revista "Activemos" ha impulsado la creación de una valiosa colección con obras cedidas por algunos de los principales artistas gráficos de Navarra.

El arte y la expresión son referentes clave del propio logotipo de la ARPN. A través de formas sintéticas integra diversos elementos: un ojo dañado se cobija en unos párpados que significan la protección que la ARPN pretende ofrecer a sus asociados. La tipografía completa un mensaje: una R

y una P rotas simbolizan la enfermedad; frente a ésta los valores positivos atribuidos al "ojo divino", insertado en la A, y la implicación necesaria de la sociedad y las instituciones navarras, reflejada en una sólida N.

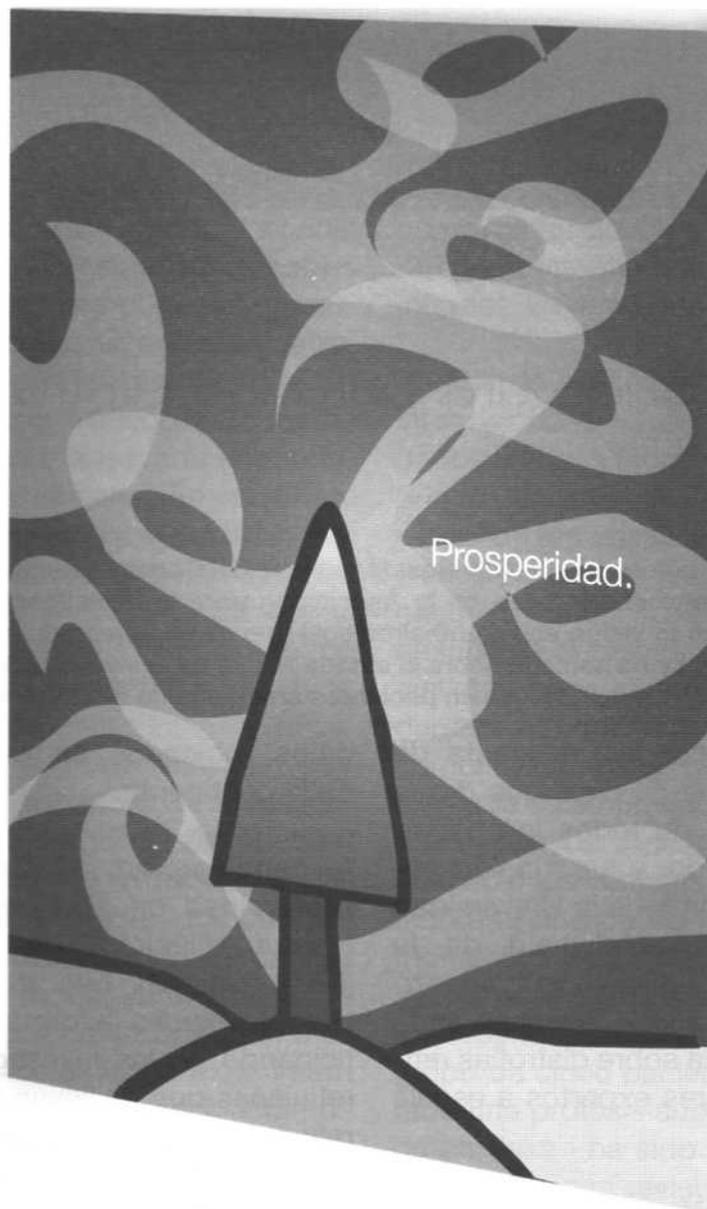
El crecimiento en cifras

La ARPN nació de la mano de seis fundadores en 1993. Hoy son cerca de doscientos los socios y socias con que cuenta, de los cuales alrededor de 130 son afectados, directos o portadores de la enfermedad.

Esta evolución se refleja igualmente en los presupuestos de la Asociación. Las escasas 400.000 pesetas del primer año de actividad se han venido incrementando progresivamente a lo largo de esta década. En 2003 la ARPN manejó un presupuesto de gastos en torno a los 39.000 euros, alrededor de 6,5 millones de las antiguas pesetas.

www.retinosis.org
la web de la retinosis

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!



retina internacional

Búsqueda de una cura para las distrofias de retina

Este año, como en ocasiones anteriores, ha tenido lugar la reunión del Comité Científico y Médico de la Asociación RETINA INTERNACIONAL, durante el congreso de la Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO, Association for Research in Vision and Ophthalmology) que se ha celebrado en Fort Lauderdale, Florida, a finales de Abril. En dicha reunión se ha hablado sobre el estado actual de la investigación científica básica en degeneraciones retinianas, así como ensayos clínicos en pacientes afectados de distrofia retiniana.

El acto fue presentado por la Presidenta de Retina Internacional, **Cristina Fasser**, que dio la bienvenida a los asistentes de todos los países que allí se habían congregado, y fue dirigido por los Profesores Eberhart Zrenner de la Universidad de Tubingen y el Dr. Joe Hollyfield de la Universidad de Cleveland. La reunión comenzó con la presentación de los últimos avances en la investigación científica básica sobre distrofias retinianas, a cargo de los mejores expertos a escala mundial en cada tema.

En la primera presentación, el **Dr. Rando Allikmets**, de la Columbia University presentó sus recientes investigaciones para el desarrollo de un "chip" fiable y rápido para la detección precoz de las mutaciones en los genes causantes de la Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante y Autosómica Recesiva. Comentó sobre el desarrollo de un chip que permitirá el diagnóstico de más de 400 mutaciones de forma rápida y eficiente, a un coste de tan solo 100 \$ (unos 80) por determinación. En contestación a las preguntas planteadas, informó que con el fin de poder aplicar esta nueva tecnología al mayor número de pacientes, sería conveniente una centralización de las muestras obtenidas de los pacientes en bancos de

datos, ubicados en centros seleccionados en cada continente.

A continuación, el **Dr. Paul Sieving**, de la Universidad de Michigan, presidente actual del Instituto Nacional de Enfermedades Oculares (NEI, National Eye Institute) de los Estados Unidos, expuso la forma en la que el NEI está participando en las investigaciones sobre distrofias retinianas que se llevan a cabo en dicho país. Se refirió a la necesidad de realizar el genotipaje de cada paciente y el estudio correlativo de caracterización clínico - fenotípico por los profesionales sanitarios. Asimismo, expuso cómo el NEI está regulando los estudios clínicos que ya se están llevando a cabo (véase más abajo).

En tercer lugar, los **Drs. Robin Ali**, de la Universidad de Londres y **Jean Bennett**, de la Universidad de Pensilvania, se refirieron a los estudios sobre terapia génica mediante el uso de vectores virales (AAV). Describieron los avances que se están llevando a cabo en dicho campo de investigación y los criterios de selección, replicación y purificación de los virus más idóneos para este tipo de terapia vectorial. La **Dra. Bennett** comentó que los primeros ensayos clínicos en

Fase I mediante terapia génica en pacientes afectados de Amaurosis Congénita de Leber habían sido recientemente aprobados por el NEI y comenzarían en Julio de 2004.

A continuación, el **Dr. José Sahel**, del Instituto Nacional de la Salud en Francia, expuso las investigaciones que su grupo de investigación está llevando a cabo con el fin de caracterizar un Factor Trófico que permita la supervivencia de los conos en pacientes afectados de una distrofia primaria de bastones. La preservación de los conos, mediada por este factor, permitiría que aquellos pacientes con ceguera nocturna pudieran mantener un aceptable grado de agudeza visual y retrasar o impedir el desarrollo de la ceguera diurna. En el momento actual, el factor trófico de conos ha sido aislado y su efectividad ensayada en modelos animales de distrofia retiniana. En un futuro próximo, se planea la administración de dicho factor en ensayos clínicos, para lo cual han establecido una colaboración científico - técnica con la compañía farmacéutica Novartis (implantes de microcápsulas) y con la Dra. Bennett (terapia génica).

La última ponencia sobre aspectos de investigación científica básica fue a cargo del **Dr. Michael Young**, de la Universidad de Harvard. El Dr. Young, experto en células madre, expuso los recientes avances en la implantación de células madre embrionarias en modelos animales de degeneraciones retinianas. Comentó, que si bien ya se han llevado a cabo los estudios experimentales que permiten demostrar la diferenciación de las células implantadas, todavía no se conoce con precisión el grado de recuperación estructural y funcional que llegan a adquirir las células madre tras ser implantadas en la una retina en degeneración. Por todo ello, el Dr. Young estimó que los ensayos clínicos con células madre en este campo, en su opinión, no serían posibles antes de tres o cuatro años.

Antes de pasar a informar sobre recientes avances en investigación aplicada y ensayos clínicos, el Dr. Zrenner informó a todos los asistentes de la reciente creación del Instituto Europeo de la Vision (EVIEIG, European Vision Institute - European Economic Interest Grouping). Dicho instituto, formado de acuerdo con el Consejo Regulador de la Comunidad Económica Europea (No 2137/85) ha

sido creado con el fin de desarrollar o facilitar el desarrollo de actividades destinadas a la mejor financiación y realización de proyectos y actividades científicas básicas y clínicas en el campo de la visión por parte de empresas, centros y laboratorios de investigación de la Unión Europea. El fin último del Instituto es estimular el trabajo en grupo, lo que permitirá una mayor eficacia en la obtención de resultados y su transferencia a las empresas del sector y sus posibles beneficiarios. Toda la información referente a dicho Instituto, así como los formularios y solicitudes para ser miembro pueden obtenerse de la siguiente dirección de Internet: www.europeanvisioninstitute.org.

A partir de este momento, los ponentes pasaron a informar de ensayos clínicos que han sido aprobados hasta la fecha y su estado de ejecución. En primer lugar, el Dr. Zrenner comentó el estado actual de los ensayos clínicos mediante la aplicación de prótesis retinianas. Relató que si bien hace tres años no se habían comenzado aún a describir los resultados de los implantes de los distintos tipos de prótesis en modelos animales, durante el congreso de 2004 son más de 60 las comunicaciones de distintos grupos de investigación que están practicando esta técnica. Se refirió a los ensayos clínicos aprobados en humanos y describió las ventajas e inconvenientes que plantea cada una de las técnicas adoptadas hasta el momento: implantes epirretinianos e implantes subretinianos. Asimismo, el primer informe sobre los resultados del ensayo llevado a cabo en un grupo de cinco pacientes a los que se ha implantado una prótesis subretiniana en un ensayo clínico en Fase I ha sido recientemente publicada en una prestigiosa revista científica del campo de la oftalmología.

En segundo lugar habló la Dra. Weng Tao, de la empresa Neurotech. Dicha compañía está llevando a cabo un ensayo clínico mediante la aplicación conjunta de terapia celular, terapia génica y biotecnología. En conjunto, estas terapias persiguen la administración del Factor Neurotrófico Ciliar (CNTF, Ciliar derived Neuro Trophic Factor), agente con un demostrado efecto neuroprotector de fotorreceptores y otras neuronas retinianas. Para la correcta administración del factor, se han manipulado genéticamente células inmortalizadas de humano capaces de sintetizar y liberar continuamente el CNTF; dichas células se introducen

en cápsulas de 3 mm de longitud y 0,5 mm de diámetro fabricadas de material inmunocompetente, que permite la liberación del citado factor trófico al medio a través de resinas semipermeables. Las cápsulas se instalan mediante manipulación quirúrgica del ojo de los pacientes, disponiéndose en la parte superior de la cámara vítrea, fijado en los procesos ciliares. Las células encapsuladas serán capaces de producir continuamente el factor trófico y liberarlo desde la cápsula al humor vítreo, desde donde difundirá hacia las regiones retinianas en degeneración.

El presente ensayo clínico, en su primera fase, se comenzó el Septiembre de 2003, mediante la implantación de cápsulas en cinco pacientes. Tras 6 meses evolución y una vez realizados los controles necesarios, se ha podido observar que las células siguen produciendo CNTF y liberándolo al medio, no habiéndose detectado rechazo inmune en ninguno de los pacientes sobre los que se realizó el ensayo. En este ensayo clínico, financiado por el NEI y la Fundación para la Lucha contra la Ceguera (FFS, Foundation Fighting Sight), se prevé una extensión del ensayo a un número más numeroso de pacientes este mismo año, sobre los que se realizará el implante de la cápsula.

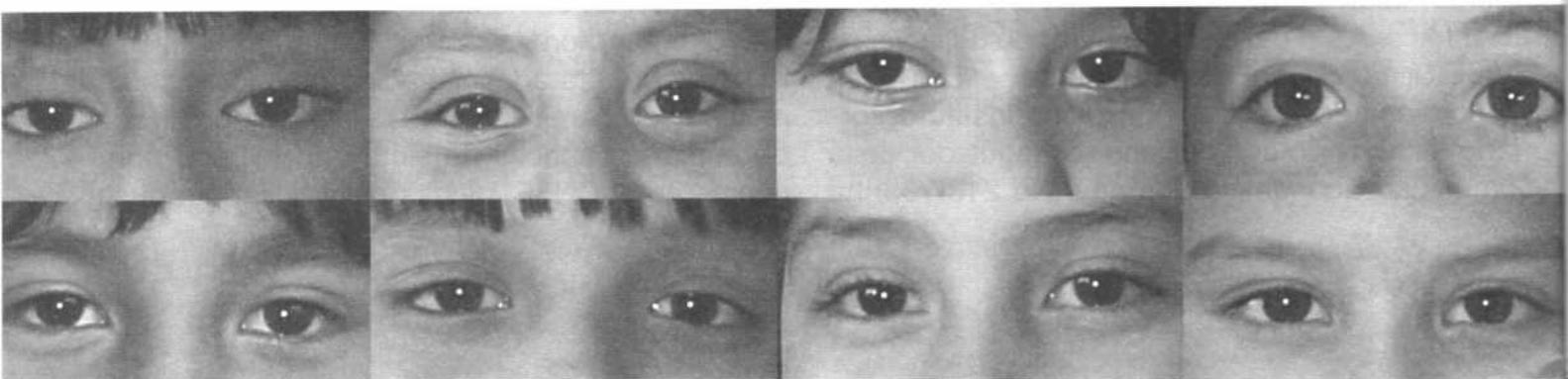
Ante la gran aceptación del ensayo descrito, se comentó de forma general que este ensayo ha de tomarse con optimismo ya que debido a la acción neuroprotectora general del CNTF, los posibles beneficiarios del mismo pudieran ser pacientes afectados de distrofia retiniana de distinta etiología e incluso de enfermedades heredodegenerativas de la retina, con distinto tipo de mutación genética.

En tercer lugar se describieron los ensayos clínicos que se están llevando a cabo mediante la aplicación de agentes farmacológicos en pacientes afectados de Degeneración Macular Asociada a la Edad (AMD, Age-related Macular Degeneration). La Dra. Stella Robertson, de la compañía Alcon, se refirió a los ensayos con Anecorvate®; este agente es capaz de actuar sobre los vasos sanguíneos en neoformación que se observan en la AMD, inhibiendo su crecimiento. En el momento actual ha superado la Fase I lle-

vada a cabo sobre 130 pacientes voluntarios y va a dar comienzo la Fase II, sobre 126 pacientes, donde se evaluará la efectividad del fármaco en comparación con otras terapias. El Dr. Scott L. Young, de la empresa OxiGene, se refirió a los ensayos con Combrestatina®, agente que también es capaz de actuar sobre los vasos sanguíneos en neoformación. Este agente, de administración sistémica, tiene la gran ventaja que pertenece a una familia de medicamentos utilizados desde hace años para el tratamiento de otras patologías no oculares. La Dra. Lisa Wei, de la Empresa GenVec, comentó los ensayos clínicos que están llevando a cabo con el Factor Derivado Del Epitelio Pigmentario (PEDF, Pigment Epithelium Derived Factor), agente que también muestra un efecto inhibitor sobre la neovascularización retiniana. La aplicación de este factor en los pacientes sometidos al ensayo clínico se está llevando a cabo mediante terapia génica, sin que hasta el momento puedan confirmar haya datos definitivos de los resultados obtenidos en la primera fase.

Una vez finalizadas las presentaciones de resultados experimentales básicos y de los ensayos clínicos se pasó a comunicar a todos los asistentes sobre los próximos congresos de la Asociación. La próxima Conferencia de Retina Internacional tendrá lugar en Holanda, durante los días 2 y 3 de Julio de 2004. Asimismo, durante los días 23 a 28 de Agosto de 2004, tendrá lugar en Perth, Australia, el congreso sobre Degeneraciones Retinianas, precediendo al Congreso Mundial del International Eye Research. A continuación, se anunció la celebración de la Conferencia de Retina Internacional para el año 2006, que tendrá lugar en Sao Paulo, Brasil. Por último, la Sra. Fasser agradeció a todos los asistentes su participación y de forma especial a los ponentes, solicitando la mayor difusión posible de los avances descritos entre todos los pacientes afectados de los distintos tipos de distrofia retiniana en los distintos países.

Pedro de la Villa
Departamento de Fisiología
Universidad de Alcalá



VAMOS A VER...

... si damos un impulso a la investigación

por Josep Pujols i Mas socio de la AARP de Catalunya



Aún a riesgo de ser reiterativo, quisiera profundizar en lo expuesto a través de mi artículo titulado VAMOS A VER... si mejoramos éstas cifras, publicado en el núm. 22 de la revista VISIÓN, el cual considero de plena vigencia, a pesar del tiempo transcurrido.

Afortunadamente para nosotros, afectados de Retinosis Pigmentaria, la investigación de nuestra enfermedad sigue avanzando en diferentes frentes. En los últimos tiempos, se han conseguido resultados que eran impensables hace 20 años. Tenemos pues, motivos para la esperanza.

No obstante, apropiándome del símil hecho por un compañero de asociación, los relojes de los investigadores y de los afectados funcionan a ritmos diferentes. El nuestro, producto de la impaciencia, lo hace a un ritmo rápido; por contra, el de los investigadores, producto de la prudencia y, porque no decirlo, de los escasos recursos económicos de que disponen, lo hace a un ritmo mas lento.

Ellos, los científicos e investigadores, hacen su trabajo de acuerdo con los recursos de que disponen. Pero mi pregunta es: ¿Hacemos nosotros el nuestro?

Creo sinceramente que hay Instituciones y personas que si lo realizan; pero, la inmensa mayoría no lo hacemos. Es elogiabile la labor que vienen desarrollando las personas que están al frente de FUNDALUCE, institución que canaliza los escasos recursos económicos de que dispone, financiando, en la medida de sus posibilidades, aquellos proyectos de investigación que estima intere-

santes.

Es hora pues de hacer nuestro trabajo. En nuestras manos está acelerar el ritmo del tiempo. Tenemos que pasar de la pasividad a la actividad; de las lamentaciones al trabajo efectivo. En definitiva, tenemos que ser un colectivo vivo y orgulloso del trabajo que realiza; con ilusión y esperanza; participativo y con imaginación, generador de los recursos económicos para que el reloj de los investigadores no se retrase; para que ningún proyecto se quede sin realizar por falta de financiación.

También es admirable la labor que desempeñan las distintas Asociaciones de Afectados de RP; especialmente en el área de atención y asesoramiento de los afectados. Reciban desde éstas líneas mi reconocimiento y aliento para seguir trabajando por el bien común. Pero quizás, a mi modesto entender, la asignatura pendiente sea la de generar recursos económicos.

Permítanme pues, proponerles avanzar en éste campo, promoviendo, entre sus asociados, la creación de Comisiones para la Generación de Recursos Económicos, integradas por personas creativas y con imaginación, que aporten ideas aplicables a su ámbito territorial y/o estatal. Que hagan participe de sus actuaciones al resto de Asociaciones. Que canalicen, a través de la FAAR-PEE, todas las iniciativas que pudieran ser de aplicación común.

Invito, a todos los asociados que estén de acuerdo con ésta iniciativa, a adherirse a la misma, poniéndose a disposición de sus respectivas Asociaciones; y a éstas, a ser receptivas. VAMOS A VER... si damos un impulso a la investigación.



Aspectos evolutivos y educativos de la deficiencia visual.

M^a Dolores López Justicia.
Editorial Netbiblo (La Coruña).
Año de publicación: 2004.

La discapacidad visual puede estar provocada por un gran número de problemas visuales, asimismo, puede tener un origen congénito o adquirido, existiendo además distintos grados de restricción visual. Todo ello puede dar una idea de la complejidad de la temática.

El libro de la Dra. Maria Dolores López Justicia aborda magistralmente la compleja temática de la discapacidad visual a partir de su doble vertiente: baja visión y ceguera. En cada una de ellas se aproxima a las distintas problemáticas desde una perspectiva psicológica y educativa, pero destacando, ante todo, las posibilidades personales más que el déficit.

La autora, a través de los diez capítulos de que consta la obra, analiza aspectos fundamentales tales como la evolución a lo largo del tiempo del concepto de deficiencia visual, su clasificación y evaluación, el estudio de la percepción visual, el funcionamiento del sistema visual, los tratamientos psico-educativos que se han propuesto en los últimos años, las nuevas tecnologías y su papel como herramientas para el acceso a la educación, el entrenamiento en lectura y escritura (bien en vista bien en braille), el desarrollo del autoconcepto, o la influencia de la familia. No se olvida en esta obra un listado de gran ayuda acerca de recursos tanto bibliográficos, como informáticos y otros existentes en la Web.

El manual está escrito con un estilo claro, asequible y a la vez riguroso y útil en cuanto a sus aportaciones teóricas, pero, sobre todo, he de destacar su carácter aplicado. El manual es fruto de la práctica, pues la autora posee una amplia experiencia en el tratamiento de personas afectadas de alteraciones visuales de diverso grado, desde dis-

capacidades leves a ceguera; razón por la cual el libro beneficiará de forma especial y directa a aquellos dedicados al estudio y tratamiento de esta discapacidad. Va dirigido, por ello, a diversos profesionales que se relacionen con este campo de trabajo, pero se puede convertir también en un instrumento de interés tanto para las familias que tienen entre sus miembros algún discapacitado visual como, por supuesto, para los propios afectados.

Dr. Antonio Chacón Medina
Universidad de Granada



Mi camino me lleva al Tíbet

"La única forma de ver bien es con el corazón".
Der Spiegel

En Tíbet viven al margen de la sociedad, porque gran parte de la población cree que están poseídos por el diablo: son los niños ciegos. Desde que Sabriye Tenberken, que entonces tenía veintiséis años, llegó a Lhasa, tienen un futuro. Kelsang Meto "flor de la felicidad", así la llaman los niños, fundó la primera escuela para ciegos del Tíbet.

En Mi camino me lleva al Tíbet, la autora, una mujer invidente de extraordinario valor, cuenta su aventura que tantas veces estuvo a punto de fracasar, con mucho humor y afecto para los tibetanos y su cultura. Y nos muestra que la ceguera no es ningún obstáculo: cuando uno se lo propone, puede realizar sus propios sueños, a pesar de todas las dificultades.

Este libro es, además, un auténtico canto a la solidaridad humana, al esfuerzo y al optimismo con el que hay que contar incluso en las peores condiciones.

Mi camino me lleva al Tíbet.

Por Sabriye Tenberken. Editorial Maeva. 2004.



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 Fálder
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: rpanarias@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: lamanca@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 afecta-
dos 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/ Iturrubide, 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