

# Visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

2º Semestre - Noviembre - Año 2002 - número 21

**Neuroprotección de la retina  
Terapia independiente de la mutación**

**Protección Social:  
Pensión por incapacidad**

## ENTREVISTAS

**Francisco Reverte Lledó**

Director General de Integración Social del Discapitado.  
Conselleria de Bienestar Social de la Generalitat Valenciana.

**María Fernanda Ayán San José**

Directora de Programación y Concertación Asistencial  
de Obra Social Caja Madrid.

## ULTIMAS TESIS DOCTORALES SOBRE RP

- DRA. ANA ANDRÉS PERNI
- DRA. BLANCA GARCIA SANDOVAL
- DRA. EVA PALOMA APARICI

Canarias



Organo de la Federación de Asociaciones de Afectados por  
Retinitis Pigmentaria del Estado Español (FAARPEE)

## EDITA

Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español.  
FAARPEE  
C/ Montera, 24 - 4º - J  
28013 MADRID  
Telf. FAX 91 532 07 07  
Apartado de correos 57300  
28233 Pozuelo de Alarcón (Madrid)  
www.retinosis.org

## DIRECCION

Joaquín Selva

## DIRECCION CIENTÍFICO MÉDICA

José Mª Millán Salvador

## DIRECCION TÉCNICA Y AREA SOCIAL

Vicente Genovés  
Francisco Rodríguez Antelo

## COORDINACION Y DISTRIBUCION

José Luis Campo

## EQUIPO DE REDACCION

Andrés Mayor  
Luis Palacios  
María Selva

## REDACCION Y ADMINISTRACION

Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana.  
Avda. Barón de Carcer, 48, 3º B  
46001 VALENCIA  
Telf. / FAX 963511735  
E-Mail: valenciarp@terra.es

## PUBLICIDAD Y DISTRIBUCION

Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español.  
FAARPEE  
C/ Montera, 24 - 4º - J  
28013 MADRID  
Telf. FAX 91 532 07 07

## MAQUETACION y DISEÑO PORTADA

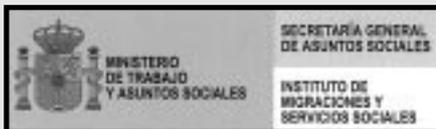
González G.  
e-mail: dunosiete@ole.com

## COLABORADORES:

Alejandro Díaz

## IMPRESIÓN

I. G. AFANIAS  
C/ Segundo Mata, 3  
Pozuelo de Alarcón - MADRID  
Telf.: 917 151 402  
Deposito Legal M.6-1992  
ISBN.: 84-604-1293-8



## Pág. 4 EDITORIAL: Entre Pinto y Valdemoro.

Las asociaciones desde cada ámbito de actuación, realizan una función insustituible de apoyo y de atención para afectados de Retinosis Pigmentaria.

## PRIMERAS PALABRAS

## Pág. 5 Retinosis.org: la web de la retinosis en español.

La presencia en internet de la Retinosis poco a poco se va afianzando con la incorporación de contenidos y la profesionalización de su gestión.

Nuevos sitios web: retinacv.com y retinamadrid.org.

## Pág. 6 La distancia científica entre España y EEUU aumenta alarmantemente.

No solamente no mejoramos en nuestra posición sobre recursos destinados a la investigación, sino que los últimos ratios confirman un alejamiento en este caso comparándonos con EEUU.

## Pág. 7 FUNDALUCE

Las actividades más significativas y los proyectos de futuro que Fundación Lucha contra la Ceguera alienta.

## Pág. 8 Viajeros al tren.

## MUNDO CIENTIFICO

## Pág. 9 Síndrome de Usher: últimos avances.

Elena Aller, Carmen Nájera, Magdalena Beneyto.  
El síndrome de Usher es la entidad más frecuente dentro de las formas sindrómicas de retinosis pigmentaria.

## Pág. 12 Septiembre 2002

Conferencia Internacional de Investigación en Estrategias para el Tratamiento de Degeneraciones Retinianas.

La terapia génica representa la mejor metodología para la restauración de la función visual.

Elena Vecino.

Tirada: 6.500 ejemplares - Distribución GRATUITA - Donativo: 1 euro ejemplar.

Premio José García Sicilia 1997

Premio FUNDALUCE 2001

La presente revista se encuentra disponible junto con otras interesantes noticias y direcciones, en la página Web de la FAARPEE [www.retinosis.org](http://www.retinosis.org)

Todos los artículos se publican bajo la responsabilidad de sus autores. La revista VISION 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.

**Pág. 15** **FUNDALUCE: Nuevas ayudas para la investigación.**

## **TESIS DOCTORALES SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA**

**Pág. 16** Dra. Ana Andrés Perni  
**Biología Molecular de la Retinosis Pigmentaria**

Se han estudiado aspectos estructurales y funcionales de varias mutaciones puntuales en la rodopsina asociada a RP.

**Pág. 18** Dra. Blanca Garcia Sandoval.  
**Retinosis Pigmentaria Dominante y ligada al sexo.**  
Estudio oftalmológico, electrofisiológico y molecular.

El estudio de los afectados facilita el consejo y estatus genético y los ensayos terapéuticos e hipótesis etiopatogénica.

**Pág. 20** Dra. Eva Paloma Aparici  
**Análisis genético y molecular de distrofías retinianas autosómicas recesivas.**

El objetivo del trabajo es contribuir a la caracterización de los genes responsables de algunas patologías de la visión.

**Pág. 23** **Bibliografía más relevante**

**Pág. 24** **78º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología Neuroprotección en la retina**  
Manuel Vidal Sanz y M<sup>a</sup> P. Villegas Pérez

**Pág. 27** **Terapia independiente de mutación: una estrategia para la retinosis pigmentaria.**  
J. M. Millán

Estracto del artículo "On de genetics of retinitis pigmentosa on mutation independent approaches to therapeutic intervention" de G.J. Farrar, P. Kenna Humphries publicado en The EMBO Journal 21:857-864-2002

## **AREA SOCIAL**

**Pág. 29** **Sistemas de protección social: La pensión por incapacidad.**  
Vicenta Navarro

En nuestra Constitución queda reflejada la obligación del Estado de arbitrar sistemas de protección. Estos se concretan en las prestaciones contributivas o asistenciales

**Pág. 34** **Décimo aniversario de la Asociación de RP. De Canarias**

Esperamos sin ninguna duda estar presentes diez años más sin decaer en la fuerza ni en los ánimos que son la causa de nuestra existencia

## **ENTREVISTAS VISION**

**Pág. 32** **Francisco Reverte Lledó.**  
Director General de Integración del Discapacitado. Conselleria de Bienestar Social. Generalitat Valenciana.

Cualquier medida que produzca que los discapacitados "salgan a la calle" lo encontramos positivo.

**Pág. 37** **María Fernanda Ayán San José.** Directora de Programación y Concertación Asistencial de Obra Social Caja Madrid.

Desde Obra Social se pretende apoyar el desarrollo de proyectos que contribuyan a la inserción socio-laboral de este colectivo y a la mejora de su calidad de vida y la de sus familias.

## **ACTIVIDADES ASOCIATIVAS**

**Pág. 39** **25 de septiembre Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria.**

Actividades que con motivo del Día Mundial de la RP se han desarrollado en todas las comunidades.

Andalucía	Euskadi
Aragón	Madrid
Asturias	Navarra
Castilla- La Mancha	Galicia
Castilla- León	Comunidad Valenciana

# Editorial

## Entre Pinto y Valdemoro



Se puede decir abiertamente que las diferentes asociaciones realizan una actividad heroica... La situación es preocupante y necesita un grado de colaboración decidido por parte de todos ... Esta editorial no deja de ser un llamamiento a la solidaridad y a la colaboración de las instituciones públicas y privadas

Le contaba a un buen amigo que teníamos la suerte de tener una asociación que agrupaba a los enfermos de Retinosis Pigmentaria. Le relataba lo sucedido con un socio recién apuntado a la asociación de la Comunidad Valenciana.

Este socio, junto a su familia había conocido la existencia de su enfermedad a los 35 años.

En la consulta del oftalmólogo le habían hablado de la asociación y le remitían con una nota corta pero contundente "paciente con diagnóstico de Retinosis Pigmentaria, necesita apoyo psicológico".

En la primera entrevista, ya en la sede de la asociación, su familia se mostraba quizás más inquieta y ansiosa que el propio afectado. El reconocimiento de la enfermedad pasa por una primera fase de aceptación; En este caso ayudaba mucho unos síntomas poco severos.

Inmediatamente formó parte del programa de acogida, informándole a él y a su familia de todos los aspectos de la enfermedad. La disposición positiva hizo encarrilar un proceso que ha culminado con su incorporación en los programas de Ayuda Mutua, la obtención de una pensión por Invalidez Absoluta que le permite una seguridad económica, y en definitiva su inserción social. En esto han ayudado de forma eficaz la trabajadora social como base de toda la estructura y los colaboradores en el ámbito psicológico, con la psicóloga que colabora con la asociación, y los abogados en el plano jurídico.

Este afectado ha recibido todo este apoyo por ser socio de la asociación. En este caso su enfermedad no revestía la gravedad necesaria para su afiliación a la ONCE.

Por supuesto este socio se muestra sumamente agradecido y es un entusiasta colaborador.

En cada asociación nos podemos encontrar con casos muy similares de afectados que necesitan una ayuda y un apoyo.

Las asociaciones desde cada ámbito de actuación, realizan una función insustituible de apoyo y de atención al afectado de Retinosis Pigmentaria y familiares. Es conocida la evolución de la enfermedad hacia un empeoramiento progresivo por lo que en los casos más graves esta obligación es compartida con la ONCE, aunque la realidad nos indica, debido a los medios y profesionalización de sus servicios, que el afectado por Retinosis Pigmentaria, ya afiliado es ayudado de forma exhaustiva por esta última entidad..

Este papel, este "hueco" no es siempre reconocido por las instituciones públicas o privadas, y a veces, nos encontramos "entre Pinto y Valdemoro". En esta tierra de nadie que representa esta función de las asociaciones, si es reconocida, debe nutrirse con recursos que permitan realizarla con garantía de profesionalidad, calidad y continuidad.

Los recursos de las diversas asociaciones provienen de las cuotas de los propios socios y de las administraciones autonómicas fundamentalmente. Se realizan esfuerzos recaudatorios adicionales enfocados a la obtención de fondos para potenciar y alentar la investigación de las causas de esta enfermedad. Parte de esta recaudación se dirige a la Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE).

Se puede decir abiertamente que las diferentes asociaciones realizan una actividad heroica fruto muchas veces de la labor anónima y voluntaria de algunos socios. Estas actividades, en gran parte, están profesionalizadas y se encuentran sometidas a altibajos fruto, la mayoría de veces, de un exiguo presupuesto. Existen ya sedes de asociaciones autonómicas que se han visto obligadas a cerrar sus instalaciones y dejar de prestar un servicio al afectado. Este es el caso de la asociación de las Islas Baleares. En estas situaciones el servicio se presta por asociaciones próximas. Nos encontramos también con otras comunidades con un peligro real de ir por el mismo camino..

La situación es preocupante y necesita un grado de colaboración decidido por parte de todos. Esta editorial no deja de ser un llamamiento a la solidaridad y a la colaboración de las instituciones públicas y privadas que están obligadas a responsabilizarse de su mejora. Nadie puede excluirse en esta colaboración hacia las asociaciones de cada comunidad autónoma o hacia la Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español (FAARPEE), que se mantienen abiertas al diálogo que conduzca al acuerdo o convenios entre diversas entidades.

Pensemos finalmente la relevancia social de las diversas asociaciones de afectados de Retinosis pigmentaria de cada comunidad autónoma en términos de su hipotética inexistencia, y preguntémosnos solamente: ¿ Quién atendería al afectado y su familia en esa primera fase de la enfermedad, y quién le asesoraría en los diversos ámbitos imprescindibles para su normalización e inserción social ?.

Joaquín Selva  
Director

# Retinosis.org: la web de la retinosis en español



La presencia en internet de la Retinosis poco a poco se va afianzando con la incorporación de contenidos y la profesionalización de su gestión. El Principado de Asturias a través de la Consejería de Trabajo y Empleo ha posibilitado que una periodista nutra de contenidos a nuestro sitio web.

Así con la plataforma de Retinosis.org disponemos de un centro de documentación sobre Retinosis al cual se le pueden realizar cualquier tipo de consulta. Mensualmente se edita un resumen de noticias más destacadas en el ámbito de las patologías heredo-degenerativas de la retina. Puedes contactar con nosotros en la dirección de correo:

[info@retinosis.org](mailto:info@retinosis.org)

## LISTA DE CORREO EN INTERNET SOBRE RETINOSIS: RPESLIST

Destacamos en este artículo la lista de correo rpeslist donde más de 100 personas comparten diariamente sus dudas y preocupaciones.

**rpeslist** (lista sobre retinosis en español) está abierta a todos los asuntos de interés para las personas que de una u otra forma están afectadas o relacionadas con las enfermedades degenerativas de la retina: retinosis pigmentaria, síndrome de Usher, degeneración macular, Stargardt y otras similares.

### ¿Cómo subscribirse a la lista rpeslist?

Para suscribirse a la lista de correo, simplemente envíe un mensaje con el texto suscribe **rpeslist** y tu dirección de correo en el cuerpo del mensaje. El campo "Asunto" (Subject), debe quedar en blanco:

Para:  
majordomo@retinosis.org  
Asunto: en blanco  
suscribe **rpeslist** y añades tu correo electrónico.

## NUEVAS WEBS SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA

Estos últimos meses han aparecido nuevos sitios en internet sobre Retinosis Pig-

mentaria en español y desde Retinosis.org les damos la bienvenida. Retinamadrid.org, retinacv.com, retinosispigmentaria.org y retinosiscat.org. Estas dos últimas están todavía en proceso de creación pero si queremos recomendaros las dos primeras.

<http://retinamadrid.org>

La página web de Retina Madrid cuenta con diez secciones: PRESENTACIÓN donde se da a conocer la asociación de Madrid, se describen los síntomas de la retinosis pigmentaria y se explican los objetivos, servicios, las actividades para socios, para difusión de información y para promoción de la investigación a través de becas de doctorado y otros medios. También se describen con profundidad las líneas de investigación y los proyectos que se están llevando a cabo en la actualidad sobre la Retinosis Pigmentaria. Del resto de secciones como son SUBSCRIPCIÓN, SERVICIOS, NOTICIAS, BIBLIOTECA, ARCHIVO, ENLACES, CONSULTAS e EMAIL, destacaría sobretodo tres, el apartado de NOTICIAS que permite poner al socio al día sobre las actividades de la asociación, la de BIBLIOTECA ya que desde allí se podrá acceder a toda la información científica que haya disponible y consultar dudas sobre términos retinianos en el DICCIONARIO y el ARCHIVO donde se pueden consultar las hojas informativas de la Asociación desde el año 1998 hasta hoy en día.

<http://www.retinacv.com>

La web de Retina Valencia cuenta con 8 secciones.

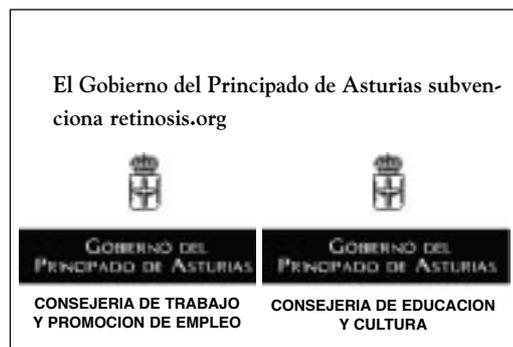
Algunas de ellas son comunes al resto de páginas sobre Retinosis como es el caso de "¿QUIÉNES SOMOS?", "ENFERMEDADES", "ENLACES", y "NOTICIAS" y "CONTACTAR".

Sin embargo, el resto de secciones están formadas a su vez por sub-secciones en las que se ahonda en temas que pueden ser de mucha utilidad para el socio en su vida diaria, como son la información referente a AYUDAS tanto a nivel médico, psicológico, óptico como jurídi-

co y laboral. El tema LEGISLATIVO también está muy presente en esta web, dando información desde cómo tramitar el certificado de minusvalía, poner al día sobre los diferentes incentivos de contratación, prestaciones, beneficios fiscales, subvenciones, pensiones, incluso también sobre los derechos con los que cuenta una persona discapacitada. Otro de los servicios que ofrece esta web, es la de dar a conocer todo lo que se refiere a FORMACIÓN Y EMPLEO (bolsas de trabajo, autoempleo, cursos etc...). En cuanto a las novedades más destacadas que aporta retinacv.com es que el socio

puede tener un contacto más personalizado con la asociación y otros socios no sólo a través del correo electrónico sino también a través de foros, chat, charlas y videoconferencia.

Susana Kourelis Villaverde.  
Periodista



No solamente no mejoramos en nuestra posición sobre recursos destinados a la investigación, sino que los últimos ratios confirman un alejamiento, en este caso comparándonos con EEUU. Nos preguntamos si esta histórica asignatura pendiente de España, debe ser contundentemente suspendida por el gobierno actual.

## La distancia científica entre España y EEUU aumenta alarmantemente

El Instituto de Salud Americano (NIH) tiene un presupuesto de 216,36 millones de euros. La Agencia equivalente en España, el Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS) dedica 30,05 millones de euros a conseguir los mismos objetivos.

Estados Unidos tiene una población 8 veces mayor y unos ingresos per capita 3 veces superiores. Una sencilla operación aritmética nos dice que España debería gastar en investigación biomédica 24 veces menos que Estados Unidos. Sin embargo, en investigación biomédica gastamos 720 veces menos.

Estas diferencias abismales ya de por sí se verán incrementadas poco a poco ya que el NIH ha decidido duplicar sus

presupuesto en los próximos 5 años, con incrementos anuales del 15%.

Declaraciones del Prof. Barbacid, Director del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas en una entrevista publicada en la revista Medicina y Ciencia nº 18 Año III p. 20-23

¿Qué podemos hacer los afectados/as de retinosis ante tal panorama?

Andrés Mayor Lorenzo  
Joaquín Selva

# FUNDALUCE

Fundación Lucha Contra la Ceguera



Quiero aprovechar esta página que me brinda desde la Revista Visión para agradecer a todos cuantos vienen colaborando con FUNDALUCE su dedicación generosa e invitar, una vez más, a cuantos comparten con nosotros el deseo de que la investigación progrese hasta encontrar remedio contra la ceguera a que participen activamente en sus propias asociaciones para potenciar nuestra Fundación.

Nos alegra constatar un aumento estimable de esa colaboración en el presente año en el que las aportaciones a FUNDALUCE se han incrementado muy notablemente con respecto al período de 2001. Esperamos que el porcentaje de subida se mantenga en el futuro.

En correspondencia con este dato reseñado, paso a informar sobre las actividades más significativas y los proyectos de futuro que FUNDALUCE alienta.

En el mes de noviembre en curso, la Junta Directiva de FAARPEE resolverá la concesión de Ayudas a los Proyectos de Investigación de Terapias Posibles de la RP cuya evaluación, sobre las que la ANEP (Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva), dependiente del Ministerio de Ciencia y Tecnología, ha emitido su oportuno y autorizado informe. Los trabajos sobre los que recaiga la ayuda económica de FUNDALUCE tendrán un plazo de duración de dos años y existen buenas perspectivas de poderse convocar, entre tanto, un nuevo Concurso de Ayudas a la Nuevos Programas de Investigación.

Por lo demás, FUNDALUCE ha convocado recientemente a todas las Asociaciones de Afectados dependientes de FAARPEE a fin de promover nuevos proyectos y objetivos que razonablemente puedan llevarse a cabo.

En la actualidad, desde FUNDALUCE se están haciendo aproximaciones y propuestas, con las correspondientes matizaciones y salvedades que cada caso requiere, algunos organismos de la administración y entidades privadas para que cooperen en la línea de objetivos de investigación que FUNDALUCE persigue.

Las propuestas están concretadas en los siguientes puntos: apertura de convocatorias anuales de concursos de ayudas a la investigación específicos sobre enfermedades degenerativas de la retina, creación de registros generales de familias en las diversas enfermedades genéticas, sostenimiento de un banco de ADN disponible por los investigadores en el campo de la genética y creación y dotación de un laboratorio del nivel 3 para el impulso de nuevas terapias génicas.

En esto se resume nuestra apuesta de futuro que creemos que, aún con las dificultades que la realización de este proyecto comporta, podemos alcanzar progresivamente éxitos significativos a medio plazo.

JOAN CLARAMUNT PEDRENY  
Presidente de FUNDALUCE

## DONATIVOS A NUESTRA FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA, FUNDALUCE.

Durante los primeros nueve meses del año 2002, 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 12.358,41 euros.

Los donativos privados alcanzan un total de 3.330,63 euros, perteneciendo 196 euros a donativos anónimos y el resto, es decir, 3.134,63 euros corresponden a las siguientes personas e instituciones:

A. LAGUNA (LEÓN)  
A. MOURENZA  
ANDRÉS MAYOR LORENZO (AVILÉS)  
ARSENIO CORRAL PALOS (PALENCIA)  
ASHOK K. MITHRANI (LAS PALMAS DE GRAN CANARIA)  
CELIA QUINTANA MURIAS (OVIEDO)  
CLARA GARCIA (OVIEDO)  
COLECTIVO DE BURGOS  
D. GRIMALDI (LAS PALMAS)  
E. AGUILERA (GUÁDIX)  
E. DE LA TORRE (JAÉN)  
E. MARTÍN  
E. RODRIGUEZ (VALLADOLID)  
ELISEO MARTÍN RODRIGUEZ (TENERIFE)  
FRANCISCO AGUILERA TORRES (CÓRDOBA)  
FRANCISCO GRIMA SÁNCHEZ (GIRONA)  
J. ARCOS (MÁLAGA)  
J. HERRERO (PALMA DE MALLORCA)  
J.J. SUÁREZ (PIEDRAS BLANCAS)  
J.M. VIÑOLO (ALBUÑOL)  
JAVIER MARTÍNEZ DE LA CRUZ (MADRID)  
JOAQUINA ROCHA ORTIZ (VILLAJOYOSA)  
JOSÉ ALBERTO MUÑOZ S.L. (SANTA CRUZ DE TENERIFE)  
LUÍS VILLARROYA (ZARAGOZA)  
M<sup>º</sup> DOLORES LÓPEZ JUSTICIA (GRANADA)  
M<sup>º</sup> VICTORIA FELTRET RIPIO (TENERIFE)  
MERCEDES FERNÁNDEZ MARTÍNEZ (SEVILLA)  
MICAELA PÉREZ NAVARRO (CADIZ)  
PASCUAL A. (NAVARRA)  
SONIA MORENO (MADRID)  
TERESA FERNÁNDEZ GALLARDO (BARCELONA)  
TOMÁS CRIADO BALLESTEROS (OVIEDO)

En cuanto a las diferentes asociaciones pertenecientes a FAARPEE, los donativos ascendieron a 7.405,06 euros, detallando a continuación los importes donados de cada una de ellas:

ASOC. DE ASTURIAS 3.005,06 Euros.  
ASOC. DE CANARIAS 1.800 Euros.  
ASOC. DE GALICIA 2.000 Euros.  
BEGISARE (S. SEBASTIÁN) 600 Euros.

Por último, las aportaciones de publicidad de entidades públicas y privadas en un número de la Revista Visión, ascendieron a 1.622,72 euros.

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

## Viajeros al tren.

El otro día, hablando con una amiga, comentábamos el deseo, grande, de poder estar en cualquier laboratorio del mundo; en cualquier reunión de científicos, para saber los entresijos, lo que se cuece acerca de las células madre.

Somos tantos los colectivos de enfermos crónicos y tan directamente implicados en el avance, que no podemos dejar de interesarnos en ello.

Como todo lo novedoso tiene sus defensores y detractores; hay quién alude a la ética, incluso hemos llegado a oír que era "una moda", no, imposible.

Cuando la UE va a financiar ensayos, cuando hay un consorcio de países interesados

y destinando fondos para su investigación, cuando la esposa del que fuera presidente de los EE.UU. Ronald Reagan, enfermo de Alzheimer, se enfrenta a Bush y a su política obsoleta en torno a sanidad, en favor de la investigación... esto, de verdad, no puede ser una moda.

No obstante, nosotros, los afectados de Retinosis Pigmentaria, ¿qué hacemos?, cuando menos echamos en falta una investigación, alguien con ilusión, apoyo económico y legal, que trabaje para demostrar que nuestra posible curación también pasa por una terapia basada en las células madre.

Sí, ya sabemos que hay otras terapias, pero ésta probablemente la veamos más cercana

¿por qué?, sencillamente porque desde diferentes ámbitos se está promoviendo su estudio y posterior utilización.

Desde nuestro colectivo de afectados no podemos dar la espalda a este avance, debemos poner toda la carne en el asador para que esta lucha fructifique, hay que engancharse al carro del progreso o si no, nos quedaremos.

La investigación es ese tren que no podemos perder, y que algunos, retrógrados, piensan que hay otros trenes... quizás, pero vienen más despacio.

Por favor, vamos a aprovechar que el tren pasa por nuestra estación o de lo contrario nos perderemos en algún aeropuerto...

Almudena Amaya



## NOVOLENT

### Óptica y Salud Visual

NOVOLENT, Centros especializados en Rehabilitación de la BAJA VISIÓN

Cuenta en sus instalaciones con:

- FILTROS PARA RETINOSIS
  - LENTES DE CONTACTO (CASOS ESPECIALES)
  - SISTEMAS DE AUMENTO: CCTV, LUPAS TELESCOPIOS.
- OFRECEMOS a todos los afectados un estudio GRATUITO de su problemática visual, así como una importante bonificación económica en la compra de sus AYUDAS VISUALES

## GRUPO NOVOLENT

03002 ALICANTE  
Rambla Méndez Nuñez,39  
Tel. 96 520 18 66

08037 BARCELONA  
Avda. Diagonal, 400  
Tel. 93 458 65 08

48001 BILBAO  
Navarra, 1  
Tel. 94 423 76 88

28019 MADRID  
General Ricardos, 23  
Tel. 91 472 19 13

28012 MADRID  
Atocha, 41  
Tel. 91 420 18 78

30001 MURCIA  
Isidoro de la Cierva, 7  
Tel. 968 21 76 80

07012 PALMA DE MALLORCA  
Avda. Jaime III, 25  
Tel. 971 71 53 24

41004 SEVILLA  
Sierpes, 20  
Tel. 95 456 31 56

46001 VALENCIA  
Pza del Ayuntamiento,16  
Tel. 96 351 43 01

46002 VALENCIA  
San Vicente, 110  
Tel. 976 352 71 02

50004 ZARAGOZA  
Cinco de Marzo, 7  
Tel. 976 22 16 09

INTERNET:  
[www.novolent.es](http://www.novolent.es)



El síndrome de Usher (USH) es la entidad más frecuente dentro de las formas sindrómicas de retinosis pigmentaria. A su heterogeneidad clínica se suma una evidente heterogeneidad genética. El síndrome de Usher posee un carácter especialmente importante desde el punto de vista sociosanitario debido al aislamiento social en el que se ven inmersos los afectados.

## SÍNDROME DE USHER: ÚLTIMOS AVANCES

El síndrome de Usher (USH) es la entidad más frecuente dentro de las formas sindrómicas de retinosis pigmentaria. El término de retinosis pigmentaria sindrómica se aplica cuando esta enfermedad, cuyos pacientes experimentan ceguera nocturna y pérdida gradual de la visión periférica, se presenta en un individuo asociada a otra u otras manifestaciones patológicas como consecuencia de la misma alteración genética.

En el síndrome de Usher la retinopatía pigmentaria progresiva se asocia con sordera congénita bilateral neurosensorial y, en ocasiones, anómala función vestibular. Es una enfermedad de carácter hereditario y su tipo de herencia es autosómico recesivo.

En adultos se le considera como responsable de aproximadamente la mitad de los casos que asocian sordera y ceguera de causa genética.

Este síndrome presenta una elevada variabilidad clínica, sobre todo en lo que se refiere a las características auditivas y vestibulares que presentan los afectados, lo que ha llevado a una clasificación de la misma en tres tipos:

### Síndrome de Usher tipo I:

Las personas que padecen síndrome de Usher tipo I (USHI) presentan hipoacusia neurosensorial congénita profunda-severa, arreflexia o hiporreflexia vestibular y retinosis pigmentaria.

Como consecuencia de que la sordera está presente desde el nacimiento (prelingual) estos pacientes son sordomudos.

La afectación del aparato vestibular, uno de los sistemas encargados del equilibrio junto con el propioceptivo y el visual, se refleja ya en el primer año de vida y a medida que los pacientes avanzan en edad

la situación empeora por los problemas visuales que acarrea la retinosis pigmentaria, ya que entonces únicamente pueden servirse del sistema propioceptivo para mantener el equilibrio.

### Síndrome de Usher tipo II:

Se caracteriza por sordera moderada-severa, función vestibular normal y una aparición de la degeneración retiniana más tardía.

### Síndrome de Usher tipo III:

Es la forma menos frecuente de la enfermedad en la que la retinosis pigmentaria se asocia junto con una pérdida auditiva progresiva, siendo la disfunción vestibular de carácter variable.

Por tanto, lo que esencialmente diferencia a estos

Tabla I: características clínicas del síndrome de Usher.

Manifestación clínica	USH1	USH2	USH3
Pérdida auditiva	Profunda a severa Estable	Severa a moderada Estable	Severa a moderada Progresiva
Función vestibular	Alterada	Normal	Variable
Inicio síntomas RP	Usualmente prepuberal	Alrededor de la pubertad o postpuberal	Alrededor de la pubertad
Lenguaje	No inteligible	Inteligible	Inteligible

pacientes del resto de Usher es el carácter progresivo de su sordera.

A la heterogeneidad clínica del síndrome se suma una evidente heterogeneidad genética. Cada tipo clínico se divide en varios subtipos genéticos según la localización cromosómica de los loci responsables del síndrome. Hasta la actualidad se han descrito hasta 11 localizaciones diferentes pero solo para 6 de estos loci se ha

aislado el gen responsable de la enfermedad.

A esta manifiesta heterogeneidad clínica y genética hay que añadir además, que los genes implicados en el s. de Usher pueden ser también responsables de otras patologías oculares y auditivas no sindrómicas: el gen Myo7A es responsable de USH1B, DFNB2, DFNAII y s. de Usher atípico; el gen de la cadherina 23 lo es del USH1D y DFNB12 y el gen USH2A es responsable de

USH2, USH atípico y formas no sindrómicas de retinosis pigmentaria.

Expertos en Genética Humana del Hospital La Fe de Valencia en colaboración con la Universidad de Valencia junto con especialistas en oftalmología, otorrinolaringología y neurofisiología también del hospital La Fe, conforman un equipo investigador con amplia experiencia en los diferentes aspectos relacionados con el síndrome de

Tabla II: localizaciones cromosómicas en los distintos tipos del síndrome de Usher.

Tipo clínico	Subtipo genético	Localiz. cromosómica	Gen responsable
Usher tipo I	USH1A	14q32	
	USH1B	11q13.5	Miosina VIIA
	USH1C	11p15	Harmonina
	USH1D	10q	Cadherina 23
	USH1E	21q21	
	USH1F	10	Protocadherina 15
	USH1G	17q24-25	
Usher tipo II	USH2A	1q41	Usherina
	USH2B	3p23-24.2	
	USH2C	5q14.3-21.3	
Usher tipo III	USH3	3q21-25	Clarín-1

Usher. Su labor está centrada en el estudio epidemiológico y genético-molecular de esta enfermedad en pacientes españoles, lo cual ha puesto de manifiesto los siguientes hallazgos en nuestra población afectada de Usher:

El análisis de ligamiento efectuado con marcadores polimórficos a los distintos loci USH en familias informativas ha mostrado que el 67% de las familias USH1 son compatibles con ligamiento al USH1B, mientras que el 94% de las familias USH2 lo son al USH2A. De las familias no ligadas a estos loci mayoritarios, en una familia USH1 se han obtenido resultados que sugieren ligamiento al USH1D y en otras dos familias USH1 ligamiento al USH3.

El análisis de mutaciones en el gen MYO7A en las familias que mostraban ligamiento al USH1B y casos esporádicos ha permitido identificar el 50% de las mutaciones patológicas. Este porcentaje es similar al obtenido por otros autores en otras poblaciones. De las mutaciones identificadas, todas son específicas de nuestra población excepto una de ellas, detectada en heterocigosis en uno de nuestros pacientes. La mutación más frecuente en nuestra población es la G821STOP en el exón 21, detectadas en tres familias USH1 procedentes de diferentes regiones. Otra mutación encontrada en dos familias y en una de ellas en homocigosis, es la denominada 2009delG, situada en el exón 44. También han sido detectados varios polimorfismos, algunos descritos con anterioridad en otras poblaciones y el resto referidos por primera vez.

El rastreo mutacional del gen Usherin en pacientes

USH2 ha evidenciado que la mutación 2299delG es la mutación mayoritaria en nuestra población USH2. En nuestros pacientes, esta delección se encuentra en el 16% de los cromosomas USH2 analizados, una proporción baja comparado, sobre todo, con las poblaciones del norte de Europa. El resto de mutaciones patológicas identificadas, así como los polimorfismos detectados son cambios que, como la delección 2299delG, ya han sido descritos en su mayoría por otros autores en otras poblaciones.

**Actualmente se está llevando a cabo la búsqueda de mutaciones en el gen USH3 aislado recientemente, procediéndose en un futuro de la misma manera con los nuevos genes para Usher que van siendo descritos: cadherina 23, harmonina.**

El síndrome de Usher posee un carácter especialmente importante desde el punto de vista sociosanitario debido al aislamiento social en el que se ven inmersos los afectados, al padecer, como se ha señalado, retinosis pigmentaria y sordera asociadas. Los estudios epidemiológicos permiten diseñar estrategias más adecuadas para los análisis moleculares, por lo que los resultados obtenidos en este tipo de estudios pueden representar avances en diferentes frentes:

### Consejo Genético:

El conocimiento de las características genético-moleculares de las patologías aporta datos esenciales en cuanto a posibilidades y limitaciones de estudio en cada familia, proporcionando un Consejo Genético apropiado.

### Diagnóstico:

Los criterios diagnósticos vigentes en Usher se basan principalmente en aspectos clínicos. El análisis genético-molecular sirve como diagnóstico confirmatorio del realizado en primera instancia en base a los criterios oftalmológicos, otorrinolaringológicos y neurofisiológicos.

### Pronóstico:

Permite la valoración de factores pronósticos en base a la asociación de determinadas mutaciones con características distintas en la evolución de la enfermedad.

### Tratamiento:

Los estudios genético-moleculares ayudan al conocimiento de las bases fisiopatológicas de la enfermedad, esencial para el establecimiento de pautas terapéuticas.

De vital importancia en un futuro es la caracterización de la totalidad de los genes implicados en Usher. Esto permitirá realizar una búsqueda de mutaciones adecuada y completa en familias con riesgo, facilitando un diagnóstico presintomático, prenatal y de portadores. Así mismo, ayudará a una mejor comprensión de los aspectos bioquímicos y fisiopatológicos de la enfermedad, de vital importancia en la búsqueda de posibles tratamientos futuros para esta enfermedad.

Elena Aller<sup>1,2</sup>

Carmen Nájera<sup>2</sup>

Magdalena Beneyto<sup>1</sup>

1: Unidad de Genética; Hospital LA FE

2: Departamento de Genética, Universidad de Valencia, Valencia. España

Conferencia Internacional de Investigación en Estrategias para el Tratamiento de Degeneraciones Retinianas. Septiembre de 2002.

# La Terapia Génica representa la mejor metodología para la restauración de la función visual

## ULTIMOS AVANCES EN LA INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES NEURO-DEGENERATIVAS DE LA RETINA

La metodología que en estos momentos ha proporcionado mejores resultados, restaurando la función visual, es la Terapia Génica; también se comentaron los avances en Transplantes Retinianos, Células Madre y, de modo más superficial, las mejoras en los Implantes electrónicos.

### INTRODUCCIÓN

Entre los días 7 al 11 de septiembre del presente año 2002, se ha celebrado en la ciudad de Lund (Suecia) la Conferencia Internacional de Investigación en Estrategias para el Tratamiento de Degeneraciones Retinianas.

Dicha reunión fue auspiciada por la Fundación Americana de la Lucha contra la Ceguera (Foundation Fighting Blindness) y por la Fundación Holandesa Segerfalk.

Durante la reunión, los distintos participantes, muchos de los cuales no podrán ser mencionados en esta breve sinopsis por motivos de espacio, expusieron los avances más relevantes que se están realizando en estos momentos en el mundo sobre tratamientos fundamentalmente relacionados con la degeneración de los fotorreceptores de la

retina y en particular en modelos animales con distintas degeneraciones retinianas.

El profesor Gerald Chader, en representación de la Foundation Fighting Blindness, hizo un repaso de las terapias actuales en las que se está investigando y posteriormente los distintos ponentes expusieron los resultados obtenidos en los diferentes modelos animales con degeneraciones retinianas.

### TERAPIA GÉNICA

La metodología que en estos momentos ha proporcionado mejores resultados, restaurando la función visual, es la Terapia Génica; también se comentaron los avances en Transplantes Retinianos, Células Madre y, de modo más superficial, las mejoras en los Implantes electrónicos.

La Terapia génica consiste en intentar reparar las alteraciones del DNA que afectan a ciertas células de la retina y que son las causantes de enfermedades degenerativas, como es el caso de la retinitis pigmentaria. Sobre dicha terapia se centró la mayor parte de la conferencia.

El prof. Bhattacharya, del Departamento de Genética Molecular de la Universidad de Londres y responsable de la caracterización de gran cantidad de mutaciones implicadas en degeneraciones oculares, entre las que destacan los genes de la retinitis pigmentaria (NRL y CRB1), la ceguera nocturna congénita (CSNB4) o la degeneración de Leber (AIOL1) entre otros, destacó la importancia que ha tenido para dichos descubrimientos la conexión de la investigación científica con la clínica y en particular con el Moorfields Eye Hospital.

Precisamente el Director Clínico de dichos proyectos, el prof. Dr. Alan Bird, destacó la importancia que tiene identificar los genes causantes de las degeneraciones retinianas como primer paso para el tratamiento de dichas enfermedades.

Propuso para ello una serie de estrategias para el futuro:

- 1) Identificación de los genes causantes de las enfermedades,
- 2) Conocimiento del mecanismo de la enfermedad,
- 3) Proceso temporal de la pérdida funcional y muerte celular y
- 4) La detección del efecto terapéutico del tratamiento.

En algunos casos, la alteración funcional precede en varios años a la muerte celular, mientras que en otras enfermedades la pérdida de función es causada y, por tanto, posterior a la muerte celular.

En el primer caso, la terapia génica puede permitir una recuperación de la función, mientras que el trasplante celular no sería efectivo.

En el segundo caso, por el contrario, el trasplante celular sería apropiado, mientras que la terapia génica solamente podría ralentizar el proceso degenerativo.

En el caso de las células fotorreceptoras de la retina, el seguimiento del daño celular podría visualizarse perfectamente mediante métodos de análisis de imagen de autofluorescencia retiniana. Según el Dr. Bird, dicha metodología debería extenderse a todos los centros de oftalmología del mundo, donde, con un bajo coste del aparato y un fácil y rápido manejo del mismo, sería posible realizar una diagnosis

de los pacientes a lo largo del tiempo. Estandarizando y extendiendo en todo el mundo dicho protocolo, se podría tener un mejor conocimiento de las enfermedades que afectan a los fotorreceptores retinianos y por lo tanto se podría realizar un mejor tratamiento de la enfermedad.

Por último, la estrategia número 4 (La detección del efecto terapéutico del tratamiento) podría llevarse a cabo mediante electroretinogramas, pruebas psicofísicas o análisis de imagen especializado.

Uno de los aspectos más importantes para el progreso de los posibles tratamientos de enfermedades degenerativas es la posibilidad disponer de modelos animales que, desarrollando patologías semejantes a las humanas, nos permitan experimentar los posibles tratamientos.

En los últimos años se han utilizado, además de los ratones con mutaciones semejantes a las humanas, en lo que se refiere a las enfermedades degenerativas de los fotorreceptores, los perros, en los que el genotipo es bien conocido y en los cuales las pruebas de comportamiento y restauración de la función tras la terapia son más fáciles de realizar. Los profesores Kristina Narfström de la Universidad de Columbia (U.S.A) y Gustavo Aguirre de la Universidad de Cornell presentaron resultados esperanzadores sobre el reestablecimiento de la función visual en perros.

El Dr. Aguirre presentó los resultados obtenidos sobre el rescate de fotorreceptores en la retina de perros, utilizando el tratamiento con el factor neurotrófico ciliar (CNTF) o el

factor neurotrófico derivado del cerebro (BDNF). Dichas sustancias fueron liberadas en el interior del ojo de los perros mediante una cápsula que tenía en su interior células modificadas genéticamente para secretar dichas sustancias a lo largo del tiempo, sin crear ninguna reacción autoinmune. Por otra parte, los Drs. Aguirre y Narfström presentaron los resultados positivos en cuanto al reestablecimiento de la función visual en perros a los que se les sometió, en estadíos tempranos de su vida, a inyecciones subretinales de adenovirus, portadores del gen mutado, recuperando la función visual tan solo tres meses después. En la actualidad se está estudiando el efecto a largo plazo de dichos tratamientos. Dichos resultados no son todo lo positivos que nos gustaría puesto que acompañando a la mejora de la visión en algunos perros, un gran porcentaje de ellos adquieren uveítis posiblemente producida por el vector viral necesario para introducir el gen en las células de la retina. Las causas exactas del daño son desconocidas y por ello estos resultados los debemos de tomar con cautela.

Por otra parte, la Profa. Debora Farber, de la Universidad de California en los Angeles (U.S.A.), presentó una nueva técnica de terapia génica, consistente en el tratamiento de la degeneración de los fotorreceptores afectados por iontoforesis transescleral conteniendo cDNA. Esta técnica ha permitido el rescate de los fotorreceptores en ratones rd de 5 días de edad, retrasando la degeneración más de 100 días después del tratamiento.

La utilización de este método podría tener un gran interés en el futuro, ya que no sería

necesario el uso de virus de ningún tipo y la aplicación transescleral es un método no invasivo y, desde luego, menos traumático que el transretinal. Las investigaciones de los diversos grupos han descartado la inyección intravitreal para este tipo de terapia génica de los fotorreceptores.

El uso de trasplantes celulares o retinianos, como métodos de reestablecimiento de la función visual, fue tratado también en la reunión. El Prof. Dr. Berndt Ehinger, jefe de servicio de Oftalmología del Hospital de Lund y el Prof. Dr. Theo Van Veen del Wallenberg Retina Center de la Universidad de Lund y organizador de la reunión, presentaron los últimos avances obtenidos en trasplantes de retina en cerdos transgénicos, con mutaciones semejantes a las de la retinitis pigmentaria. De los resultados expuestos por los distintos ponentes, se puso de manifiesto la mejora metodológica desarrollada en los últimos años en la realización de los trasplantes. Sin embargo, las pocas conexiones existentes entre los explantes de retina o células transplantadas y la retina receptora inducen a pensar que dicha metodología está aún lejos de convertirse en un posible tratamiento para el reestablecimiento de la función visual.

En la misma línea, podríamos resumir los resultados presentados por los Dres. Michael Young y Karin Warfvinge sobre el implante de células madre en la retina. Los resultados, aún muy preliminares, indican que, en el caso de diferenciación celular de alguna de estas células madre para convertirse en células retinianas, las escasas conexiones que realizan son insuficientes para el reestablecimiento de la función visual.

El Prof. Dr. Ruben Adler del Instituto Johns Hopkins en Baltimore (U.S.A.) presentó el mecanismo de acción de ciertas sustancias neuroprotectoras en la retina, así como la aplicación de tecnologías punta en la investigación de la retina.

Explicó las técnicas empleadas en la actualidad por su grupo de aislamiento, amplificación y caracterización del cDNA de células individualizadas de Müller o fotorreceptores y la posible aplicación de microchips para su posterior caracterización génica.

Por otra parte, el Dr. Marius Ueffing, del instituto de Genética Humana del GSF Research Center en Munich, presentó los resultados sobre el mapa proteico de la retina de distintas especies. El grupo del Dr. Ueffing, experto en proteómica, ha caracterizado las proteínas sintetizadas por distintos tipos celulares de la retina especialmente en cultivo, lo que le ha permitido proponer que las células retinianas cultivadas por largos periodos cambian la expresión de mapa proteico. Ello induce a ser cautelosos en la interpretación de resultados obtenidos en algunos experimentos realizados en cultivos celulares.

## CONCLUSIONES

De la puesta en común de los distintos grupos e investigadores se pueden extraer varias conclusiones.

Con respecto a las distintas metodologías que se están investigando para el tratamiento de degeneraciones retinianas, la que se encuentra en estado más avanzado en la actualidad, con resultados posi-

tivos en animales que portan alguna mutación semejante a la humana, es la terapia génica.

Los animales de experimentación son necesarios para poder investigar sobre dichas terapias. En la conferencia se presentaron resultados sobre el uso de distintos animales en la escala filogenética, desde los resultados obtenidos en los peces zebra, presentados por el Dr. John Dowling, pasando por ratones transgénicos, ratas, cerdos o perros. La gran importancia de tener animales que reproduzcan enfermedades semejantes a las humanas impulsará el desarrollo de las terapias que rescaten la función visual en humanos. La necesaria colaboración entre investigadores básicos y clínicos permitirá el avance real de la ciencia y, por lo tanto, de la curación de la enfermedad.

La preparación de protocolos universales, referentes al genotipado de los pacientes, el diagnóstico de la enfermedad utilizando metodologías comunes, como por ejemplo el análisis periódico de la imagen autofluorescente de la retina en pacientes con problemas con los fotorreceptores, y el posterior tratamiento, permitirán un mejor análisis epidemiológico y un mejor estudio de los resultados obtenidos con los tratamientos aplicados. En este sentido, el Prof. Dr. Paulus de Jong, del NORI Medical Center en Amsterdam, presentó los problemas que en la actualidad plantean la realización de estudios epidemiológicos sobre la degeneración macular (ADM), al no encontrarse unificados los protocolos.

Para finalizar la reunión, el Dr. Bird hizo una magnífica exposición sobre cada uno de

los aspectos anteriormente señalados guiando a los más de 100 asistentes de todo el mundo a realizar un coloquio, que duró más de dos horas, sobre el contenido de la conferencia.

Son muchos los grupos en el mundo que en la actualidad están trabajando en la utilización de técnicas pioneras de biología celular y molecular para el estudio de las degeneraciones retinianas y en particular de la retinitis pigmentaria.

Los resultados que se están obteniendo son esperanzadores, aunque desgraciadamente no tan positivos como para poder aplicarlos en la actualidad. De la unión y el esfuerzo de los investigadores y pacientes podrá surgir la esperanza de poder descubrir la causa de la enfermedad y, por lo tanto, su curación.

A la reunión asistieron como representantes españoles el Prof. Dr. Manuel Vidal-Sanz, de la Universidad de Murcia, y

la Prof. Dra. Elena Vecino, de la Universidad del País Vasco. Ambos son jefes de dos grupos de investigación y participantes en un proyecto Europeo del V Programa Marco sobre investigación en enfermedades degenerativas de la retina, en el que participan otros 9 grupos de Francia, Inglaterra, Alemania, Suecia y Suiza.

Dra. Elena Vecino  
Departamento de Biología Celular de la  
Facultad de Medicina de la Universidad  
del País Vasco.

## ÚLTIMA HORA

### FUNDALUCE: AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN.

En Junta Directiva de F.A.A.R.P.E.E. celebrada en Madrid el día 16 de noviembre de 2.002, se decidió por unanimidad el siguiente reparto de los 24.000 euros provistos por FUNDALUCE para proyectos de investigación:

**1. PROYECTO 1: "Caracterización molecular, celular y electrofisiológica de la degeneración retiniana en ratones rd y de su posible atenuación por proinsulina."**

Liderado por el Dr. Pedro de la Villa Polo de la Universidad de Alcalá de Henares.

**Aportación: 12.000 euros**

**2. PROYECTO 2: "Desarrollo de ayudas optoelectrónicas para la rehabilitación visual de la restricción severa del campo visual periférico. Implementación de prototipos y experimentación en pacientes."**

Liderado por el Dr. Fernando Vargas Martín de la Universidad de Murcia.

**Aportación: 9.000 euros**

**3. PROYECTO 3: "Efecto de la dosis génica de la opsina de los bastones en la degeneración retiniana causada por la pérdida de fotorreceptores."**

Liderada por el Dr. José Manuel García Fernández de la Universidad de Oviedo.

**Aportación: 3.000 euros**

**TESIS DOCTORALES SOBRE RETINOSIS PIGMENARIA**

Presentamos en este número de la revista Visión un resumen de tres tesis doctorales defendidas en este año 2002, todas ellas antes del pasado mes de agosto, lo que sin duda, representa un destacado interés de la comunidad científica por profundizar en las causas y posibles vías terapéuticas de la Retinosis Pigmenaria. Hemos considerado desde la dirección de esta revista el indudable interés que puede tener el difundir estas tres tesis, y en próximos números incluiremos todas aquellas que tengamos conocimiento, ya que entendemos que su publicación es relevante "per se", pero también por el efecto multiplicador, en cuanto a ser modelo a seguir por otros futuros doctorandos.

**Tesis Doctoral** Dra. Ana Andrés Perni

## Biología Molecular de la RP

**En el trabajo que respalda la tesis de la Dra. Andrés, se han estudiado aspectos estructurales y funcionales de varias mutaciones puntuales en la rodopsina asociadas a retinosis pigmentaria (RP). Esta proteína es el receptor transmembranal de las células bastón que se activa por un fotón de luz iniciando el proceso de la fototransducción visual**

En el trabajo que respalda la tesis de la Dra. Andrés, se han estudiado aspectos estructurales y funcionales de varias mutaciones puntuales en la rodopsina asociadas a retinosis pigmentaria (RP). Esta proteína es el receptor transmembranal de las células bastón que se activa por un fotón de luz iniciando el proceso de la fototransducción visual. Este proceso finalmente producirá la despolarización de la membrana celular y el envío del impulso eléctrico, a través del terminal sináptico, al cerebro donde se elabora la información visual.

Las mutaciones en el gen de la rodopsina constituyen la causa más común de la RP, y representan aproximadamente un 25%

de todos los casos de RP autosómica dominante. Se han encontrado más de 100 mutaciones en el gen de la rodopsina, la mayoría de las cuales son mutaciones puntuales que afectan a un solo aminoácido. Se ha podido observar, asimismo, diferentes grados de severidad y evolución de la enfermedad tanto entre diferentes familias como entre miembros de la misma familia con el mismo defecto genético. Se desconoce la causa de la variabilidad clínica de esta enfermedad, así como el mecanismo molecular detallado por el cual un defecto en el gen de la rodopsina conduce a la muerte de las células fotorreceptoras.

Las mutaciones en la rodopsina son las que se han

caracterizado con más detalle, tanto desde el punto de vista genético como desde un punto de vista molecular. En el trabajo de investigación elaborado por la Dra. Andrés, se han estudiado in vitro diversas rodopsinas con mutaciones puntuales detectadas en pacientes afectados de RP en el estado español, y que afectan a los tres dominios del receptor. Estos estudios se han llevado a cabo mediante la expresión de las rodopsinas en un sistema de cultivo de células de mamífero COS-1 y su posterior caracterización mediante técnicas espectroscópicas. Estos estudios permiten aumentar nuestro conocimiento sobre cuáles serían los defectos moleculares que estarían en la base de los procesos degenerati-

vos que se producen en la retina de los enfermos de RP.

El trabajo realizado en esta tesis doctoral ha permitido correlacionar, al menos parcialmente, las características bioquímicas de las proteínas mutadas con el fenotipo que presentan los individuos afectados. A partir del comportamiento observado en los mutantes caracterizados, se han sugerido dos grupos de alteraciones:

I) Mutaciones que afectan a la estructura del receptor dificultando la unión del cromóforo 11-cis-retinal.

II) Mutaciones que afectan a la funcionalidad del receptor debido a que producen un incremento o una disminución de la capacidad de activar la proteína G.

Estas alteraciones descritas en la estructura y/o funcionamiento de las proteínas mutadas serían la causa inicial del funcionamiento anormal de la célula fotorreceptora.

El conocimiento de la alteración bioquímica presente en los pacientes afectados representa un avance en positivo ya que hace posible preveer a que nivel

habría que actuar en posibles aproximaciones terapéuticas.

En los próximos meses, y también a medio plazo, se proseguirá con la caracterización de otras mutaciones detectadas últimamente en la rodopsina, en pacientes afectados de RP en el estado español. Esta caracterización nos permitirá seguir obteniendo información sobre las alteraciones bioquímicas que presenta ésta proteína en los pacientes afectados de RP - completando los ya disponibles - así como aportar nuevos datos sobre la estructura y funcionalidad del receptor. Es muy posible que el conjunto de resultados obtenidos en nuestra investigación, junto con otras que se están llevando a cabo, pueda contribuir en un futuro próximo al establecimiento de terapias para enfermos de RP.

La viabilidad de nuestra investigación depende, de manera decisiva, de que las respuestas sobre la concesión de ayudas económicas para poder llevar adelante esta línea de trabajo sean favorables.

Dra. Ana Andrés Perni



### Breve historial de la Dra. Ana Andrés Perni

Nació en Barcelona en 1971. Tras licenciarse en Biología por la Universidad de Barcelona (1995), realizó una estancia en el laboratorio de Biología Celular y Molecular del I.N.R.A. de Jouy-en-Josas (París), aprendiendo las técnicas básicas de biología molecular requeridas para la manipulación y obtención de DNA modificado genéticamente. En julio de 1996 se incorporó a la Unitat de Biofísica del Departament de Bioquímica i de Biología Molecular de la Universitat Autònoma de Barcelona, como becaria en el proyecto de investigación del Fondo de Investigaciones Sanitarias, "Clasificación y estudio molecular de los casos de retinosis pigmentaria ligados a rodopsina en el estado español" (proyecto cofinanciado por la Fundación ONCE). La doctoranda ha participado poste-

riormente en los proyectos de investigación en curso: "Expresión y caracterización de mutaciones de rodopsina asociadas a retinosis pigmentaria" (FUNDALUCE) y "Estudio de los mecanismos moleculares implicados en el proceso degenerativo de la retinosis pigmentaria" (Dirección General de la ONCE).

En mayo del 2002, la investigadora Ana Andrés ha presentado en la Facultad de Medicina de la UAB su tesis doctoral titulada "Caracterización estructural y funcional de mutantes de rodopsina asociados a retinosis pigmentaria", dirigida por el Dr. Joan Manyosa y el Dr. Pere Garriga, obteniendo la calificación de Sobresaliente cum laude.

**Tesis Doctoral** Dra. Blanca Garcia Sandoval

# Retinosis Pigmentaria Autosómica

## Dominante y Ligada al Sexo.

ESTUDIO OFTALMOLÓGICO, ELECTROFISIOLÓGICO Y MOLECULAR.

276 individuos pertenecientes a 31 familias de ADRP y 22 de XLRP han sido la base para este estudio sobre el que se leyó la tesis doctoral, cuyas conclusiones son expuestas en este artículo.

### Introducción, Justificación e Hipótesis de trabajo:

La Retinosis Pigmentaria (RP) es un grupo de enfermedades hereditarias producidas por alteración de los fotorreceptores retinianos. La etiopatogenia es poco conocida y hoy día no tiene tratamiento. El estudio de los afectos facilitaría el consejo y estatus genético y los ensayos terapéuticos e hipótesis etiopatogénicas.

#### OBJETIVOS:

Caracterización clínica y genética de afectos (ADRP y XLRP) y portadoras (XLRP).

Correlación fenotipo-genotipo.

Protocolos clínicos y genéticos.

#### MATERIAL Y MÉTODOS:

276 individuos pertenecientes a 31 familias de ADRP y 22 de XLRP. 93 afectos de ADRP, 29 varones afectos y 39 portadoras de XLRP y el resto, familiares sanos para RP. Anamnesis protocolarizada y examen oftalmológico: agudeza visual, refracción, cristalino, campo visual (Octopus 500), oftalmoscopia y electrorretinograma (ISCEV). Estudio genético: árbol genealógico e identificación de mutaciones de diversos genes ADRP y XLRP.

Correlación genotipo-fenotipo. Comparación afectos y portadoras con los individuos sanos y entre ambos tipos de herencia. Correlación de parámetros oftalmológicos, electrofisiológicos y moleculares.

#### RESULTADOS:

Simetría entre ambos ojos.

#### SECUENCIA DE SÍNTOMAS

1º. ceguera nocturna (Incidencia: XLRP 90%; ADRP 80%), 2º. disminución

de campo visual (XLRP 86%; ADRP 63%) y 3.º disminución de agudeza visual (AV) (XLRP 75%; ADRP 52%), 10 años antes en afectos de XLRP que en ADRP. Mayoría de portadoras XLRP asintomáticas. AV media en afectos XLRP = 0,3; ADRP=0,5 y portadoras= 0,7. La AV de los varones afectos de XLRP no se correlacionó con la presencia de cataratas, en afectos de ADRP y portadoras XLRP sí. Defecto refractivo medio en afectos y portadoras de XLRP  $-4,00 \pm 3.20$  y  $-0,85$  en afectos ADRP. Incidencia de cataratas 53 y 54% en ADRP y XLRP respectivamente y 22 % en portadoras. Subcapsulares posteriores el 100% en XLRP, el 94% en ADRP y en portadoras el 60%. Pigmento en FO: 81% en XLRP; 87% en ADRP y 45% portadoras. Falta de simetría en la funduscopia de las portadoras. Defectos graves en CV en 85% de XLRP; 71%

de ADRP y 12% de portadoras y sólo en ellas se correlacionan con la cantidad de pigmento. Disminución de calibre vascular 92%, 70% y 25% respectivamente. ERG no registrable, 95% en XLRP y 60% ADRP. La alteración genética se identificó en el 64% de las familias XLRP y en el 42% de ADRP y las mutaciones en el 33% y 29% respectivamente (RP3 y RHO mas frecuentes).

### CONCLUSIONES:

Ambos ojos son simétricos en afectos de ADRP y XLRP.

El diagnóstico clínico es mas factible que el genético, aún cuando éste es posible en el 50% de las familias. Los protocolos y parámetros utilizados, son adecuados para el diagnóstico de RP pero hay portadores de mutación sin datos de RP en

la exploración. El 50 % de las portadoras presentaron rasgos de RP. El fenotipo de los afectos de XLRP es mas grave que el de los de ADRP. Las portadoras de XLRP tienen alteraciones leves y asimetrías, y raramente cuadros superponibles al de un afecto. Las mutaciones mas frecuentes en ADRP son las de Rodopsina (RHO) y en XLRP las de RPGR. Hay correlación entre el fenotipo Regional o Difuso y la región de la molécula de RHO afectada. Mutaciones en RPGR pueden asociarse a miopía. La variabilidad intrafamiliar puede ser característica de mutación en RDS/periferina. Una misma mutación puede presentar fenotipos diferentes y un mismo fenotipo puede corresponder a mutaciones distintas.

Dra. Blanca Garcia Sandoval



## Instituto de Deficiencias Visuales Barañano

# REHABILITACIÓN DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

Filtros Corning, Prismas, Telescópios, Lupastelevisión...

Asesoramiento personalizado. Más de 15 años de especialización

 **91-399 22 56**

PRIMERA VISITA GRATUITA

**MADRID-BARCELONA-Las PALMAS de G.C:**

**Tesis Doctoral** Eva Paloma Aparici

# Análisis genético y molecular de distrofias retinianas autosómicas recesivas

**El objetivo del trabajo era contribuir a la caracterización de los genes responsables de algunas patologías de la visión. Se trata de responder a las causas de por qué las células fotorreceptoras de la retina dejan de responder a los impulsos de luz.**

Tesis doctoral defendida el mes de mayo de 2002.

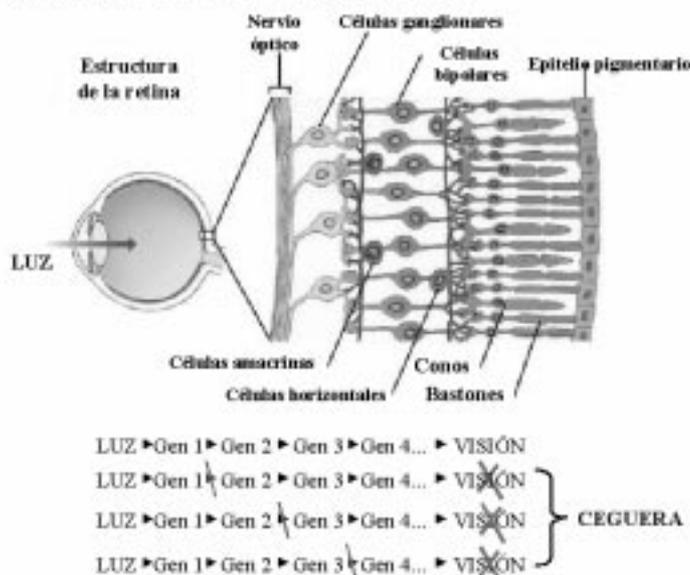
El objetivo del trabajo era contribuir a la caracterización de los genes responsables de algunas patologías de la visión para, a partir de la causa genética, aproximarnos a los efectos funcionales y determinar por qué las células fotorreceptoras de la retina dejan de responder a los impulsos de luz. Inicié el

análisis molecular de genes candidatos en un grupo de 52 familias afectas de Retinosis pigmentaria (RP) con herencia autosómica recesiva.

Además incorporé al estudio un grupo de pacientes afectos de patologías próximas a la RP, entre las que se encuentran la

enfermedad de Stargardt, el Fundus flavimaculatus, las distrofias de conos y bastones y la degeneración macular asociada a la edad. Este trabajo ha sido realizado en el Departament de Genética de la Facultat de Biologia de la Universitat de Barcelona, bajo la dirección de las Dras. Roser González-Duarte y Susana Balcells Comas.

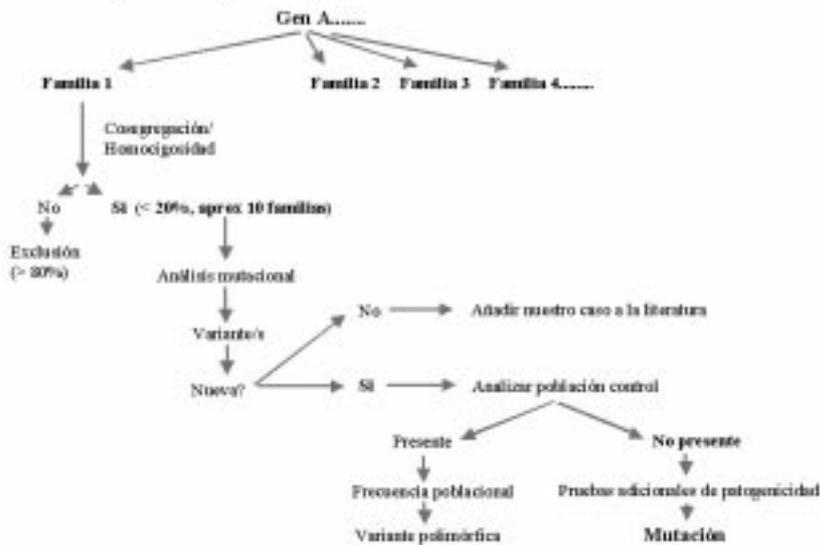
Figura 1. Pérdida de función asociada a los genes necesarios para la conversión de la energía luminosa en impulso eléctrico en las células fotorreceptoras (conos y bastones). Un solo gen dañado provoca un bloqueo en la transducción de la señal provocando algún tipo de ceguera.



Las distrofias retinianas son patologías debidas a defectos funcionales de la retina, un tejido ocular responsable de convertir la constante entrada de energía luminosa en señal eléctrica que se transmite posteriormente al cerebro, donde se convierte en imágenes con colores, formas y volúmenes. Los protagonistas de la captación de la luz y su posterior transformación son las células fotorreceptoras y el epitelio pigmentario de la retina.

Estas últimas facilitan el mantenimiento de las primeras, participando en su reno-

Figura 2. Estrategia metodológica usada en los estudios familiares de arRP.



vación y reciclaje. Podemos dividir las patologías retinianas en maculares, si es la región central del ojo la inicialmente afectada, o patologías de afectación periférica, si la primera lesión se localiza en la retina periférica.

El término Retinosis Pigmentaria (RP) describe un conjunto de patologías hereditarias que se caracterizan por la degeneración progresiva de las células fotorreceptoras de la retina. Los primeros síntomas se caracterizan por la pérdida de visión periférica y ceguera nocturna. Su progresión conlleva la aparición de depósitos de pigmento a nivel de la retina periférica y puede conducir a la ceguera total. La RP es una de las primeras causas de ceguera en el adulto (1 afectado cada 4000 individuos). La base genética de esta patología es muy heterogénea. Se puede presentar con todos los tipos de herencia conocidos (autosómico dominante, autosómico recesivo, o ligado al sexo), pero las formas autosómicas recesivas (arRP) son las más frecuentes (más del 40% de los casos) y por ello las estudiadas en este trabajo.

Genes candidatos para explicar la RP son todos aquellos que codifican proteínas implicadas en la ruta de transducción de la señal luminosa, o que se expresan en las células fotorreceptoras de la retina o en el epitelio pigmentario, tejido en íntimo contacto con las primeras.

En este trabajo hemos analizado seis genes y una región genómica (o "locus") en la que se sabe que existe un gen para RP que todavía no se ha identificado en las 52 familias afectadas de arRP. Los seis genes y el locus estudiado son los siguientes:

1) ABCA4 situado en el cromosoma 1 (1p13-p21). Este gen inicialmente descrito como responsable de la enfermedad de Stargardt, más tarde descubrimos que era la causa de la RP en una familia española y hoy sabemos que además explica otras patologías de la retina.

2) TULP1 identificado en la región cromosómica 6p21.3, codifica una proteína responsable del transporte intracelular de componentes del fotorreceptor.

3) CNGA1 (4p21-cen) dicta la síntesis de una subunidad de un canal de iones necesario para mantener un equilibrio iónico en dichas células.

4) RPE65 (6cen-q15), activo en el epitelio pigmentario y que interviene en la ruta de regeneración de moléculas de la ruta de fototransducción;

5) RPGRIP1 (14q11). Codifica una proteína que se asocia a la conocida RPGR, responsable de un buen número de casos de RP ligados al sexo. Además su localización cromosómica coincide con la región genómica conocida como RP16, razón por la que hemos considerado que sería un buen candidato a explicar los casos de RP ligados a esta región.

6) MERTK (2q14.1), responsable de un tipo de ceguera, parecida a la RP, asociada a un modelo animal (la rata RCS). Finalmente hemos evaluado la proporción de RP autosómica recesiva que correspondería a RP25, una región genómica candidata en la que aún no se ha podido identificar el gen en cuestión.

Se han llevado a cabo análisis de cosegregación y homocigosidad en familias afectadas de arRP. Mediante esta estrategia se puede excluir un gen determinado como responsable de la patología en una determinada familia y, si no es excluido, se prosigue el estudio molecular buscando las mutaciones (variantes patológicas) en este mismo gen.

Utilizando distintas estrategias metodológicas como la PCR, el SSCP, secuenciación automática directa de fragmentos de DNA, análisis de restricción, y otras, podemos identifi-

car las causas moleculares que subyacen al desarrollo de una determinada patología.

Los resultados de estos análisis han demostrado que algunos de estos genes (ABCA4, TULP1 y CNGA1) explican la patología en alguna de nuestras familias. Sin embargo la contribución a la RP es mínima, ya que cada uno de ellos, explica aproximadamente un 2% de todos los casos descritos de arRP.

Estos resultados, demuestran, una vez más que se trata de una enfermedad genéticamente heterogénea, causada por muchos genes distintos. En la actualidad, se calcula que se han descrito del 35 al 50% de los genes implicados. Nuestro trabajo ha contribuido a ampliar la lista de dichos genes.

Un segundo tema del trabajo experimental ha sido el estudio de ABCA4 en otras retinopatías. Este gen es responsable de dos enfermedades que afectan distintas regiones de la retina: la enfermedad de Stargardt (afectación macular) y la RP (retina periférica). Después de analizar el gen ABCA4 en algunas de nuestras familias, describimos por primera vez que alteraciones severas en la estructura de este gen causaban RP. Proseguimos este

tipo de análisis en pacientes afectados de otras patologías de la retina hemos podido demostrar que también causaba Fundus flavimaculatus y distrofia de conos y bastones.

Finalmente, y por primera vez en la comunidad científica, hemos observado que puede ser responsable de otra patología, quizás menos conocida y menos grave: la distrofia en patrón del epitelio pigmentario de la retina. La colaboración en un trabajo multicéntrico a nivel internacional, nos ha permitido demostrar que una enfermedad compleja como es la degeneración macular asociada a la edad (DMAE), actualmente la principal causa de ceguera entre la población de más de 65 años, puede estar influenciada a nivel genético por la presencia de determinadas variantes de este gen. La participación en otro trabajo multicéntrico, esta vez a nivel europeo, nos ha permitido descubrir el origen único en el norte de Europa de una variante de ABCA4, que podría ser la causa de alguna de las patologías mencionadas en este trabajo cuando se combina con otras alteraciones en este gen. Los resultados derivados de esta investigación han puesto de manifiesto cómo un mismo gen puede ser el causante de distintas enfermedades (lo que se conoce en términos genéticos

como heterogeneidad alélica), y las correlaciones entre el tipo de mutación en el gen (genotipo) y la patología asociada (fenotipo) nos han llevado a plantear un modelo en el que a mayor severidad de las mutaciones en ABCA4, mayor severidad de las patologías asociadas.

Todos estos conocimientos representan un paso adelante en el conocimiento de las causas genéticas de las enfermedades asociadas a la pérdida de visión. Pero no debemos olvidar que nos encontramos en una pirámide con muchos eslabones. Se ha realizado un gran avance en el conocimiento molecular y genético de estas enfermedades. La integración de estos conocimientos abrirá nuevas perspectivas terapéuticas y permitirá incrementar la calidad de vida del conjunto de personas que sufren alguna de estas alteraciones de la visión.

Eva Paloma Aparici

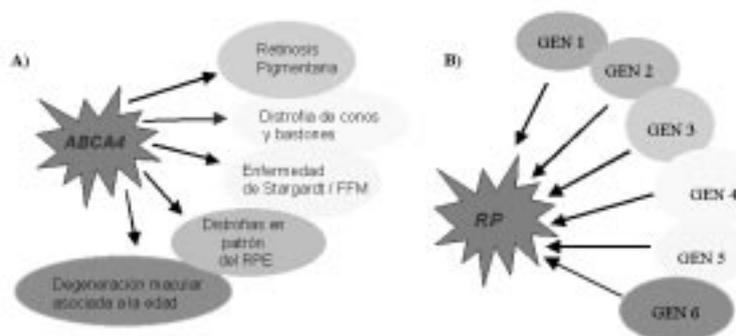
Grupo de Investigación de la UB que ha colaborado en este proyecto: Eva Paloma, Miquel Tusón, Susana Balcells, Gemma Marfany  
 Responsable del proyecto: Roser González-Duarte  
 Personas vinculadas a este proyecto con anterioridad: Mónica Bayés, Amalia Martínez-Mir, Lars Hjelmqvist, Daniel Grinberg, Lluïsa Vilageliu

Aprovecho para dar las gracias a las familias que han colaborado voluntariamente en estos estudios y cuyas muestras nos han sido referidas principalmente desde:

- Hospital Sant Pau, Barcelona
- Fundación Jiménez-Díaz, Madrid
- Hospital La Fe, Valencia
- Hospital Virgen del Camino, Pamplona
- Hospital de Basurto, Bilbao
- Hospital Miguel Servet, Zaragoza

Igualmente, mi más sincero agradecimiento a la Dra. Rosa Coco del Instituto de Oftalmobiología (IOBA) de la Facultad de Medicina de la Universidad de Valladolid por su colaboración y apoyo al desarrollo de este trabajo.

Figura 3. A) Heterogeneidad alélica en el gen ABCA4. Se conocen hasta 5 patologías de la visión asociadas a mutaciones en este gen. B) Heterogeneidad genética en la Retinosis pigmentaria. Genes distintos pueden causar la RP.



# BIBLIOGRAFÍA MÁS RELEVANTE

**Mykytyn K, Nishimura DY, Searby CC y cols. Identification of the gene (BBS1) most commonly involved in Bardet-Biedl syndrome, a complex human obesity syndrome. *Nat. Genet.* 31: 435-438 (2002).**

El síndrome de Bardet-Biedl, que cursa con obesidad, RP, polidactilia, malformaciones renales, retraso mental e hipogenitalismo es una enfermedad autosómico recesiva de la que se conocen al menos 6 loci implicados: BBS1 a BBS6. Recientemente se propuso que la manifestación del síndrome requería la presencia de tres alelos mutados. En este artículo, los autores encuentran una mutación en el gen BBS1 muy frecuente entre los pacientes con Bardet-Biedl y que esta mutación no está involucrada en la herencia trialélica.

**Huang D, Eudy J, Uzvolgyi E y cols. Identification of the mouse and rat orthologs of the gene mutated in Usher syndrome type IIA and the cellular source of USH2A mRNA in retina, a target tissue of the disease. *Genomics* 80:195 (2002).**

Los autores han aislado y caracterizado en rata y ratón el gen equivalente al responsable de la mayoría de casos de USH2 en humanos. Estos genes se expresan fundamentalmente en cóclea y retina al igual que el gen humano. Este tipo de estudios en animales permitirá un conocimiento más profundo de la patogénesis de la enfermedad.

**Conte I, Lestingi M, den Hollander A. y cols. Characterization of MPP4, a gene highly expressed in photoreceptor cells, and mutation analysis in retinitis pigmentosa. *Gene* 297 (1-2): 33 (2002)**

La familia de las guanilato quinasas asociadas a membrana (MAGUK) son moléculas que organizan los contactos célula-célula, median en el anclaje y agrupamiento de proteínas en las sinapsis y otras uniones celulares. Uno de los miembros de esta familia es la proteína MPP4 que se expresa de forma muy abundante en retina y cuyo gen se localiza en 2q31-q33 el mismo locus que RP26. El análisis mutacional de este gen en una familia ligada a RP26 y en 300 pacientes aislados de RP no ha permitido identificar ninguna mutación asociada a la enfermedad.

**Hao W, Wenzel A, Obin MS y cols. Evidence for two apoptotic pathways in light-induced retinal degeneration. *Nat. Genet.* 32: 254-260 (2002).**

El exceso de señal de la fototransducción parece estar implicada en la degeneración retiniana sea hereditaria o inducida. Los autores por medio de modelos animales demuestran que existen dos vías apoptóticas diferentes inducidas por la luz que causan la degeneración de los fotorreceptores. La luz brillante induce apoptosis independiente de transducina e induce la producción del factor de transcripción AP-1. Por otra parte, la luz débil induce una vía apoptótica que requiere la transducina.

**Hisatomi T, Sakamoto T, Goto Y y cols. Critical role of photoreceptor apoptosis in functional damage after retinal detachment. *Curr. Eye Res.* 24: 161-172 (2002).**

Los resultados de este trabajo demuestran que la apoptosis es un fenómeno clave en la disfunción retiniana del desprendimiento de retina y que este proceso sigue una ruta fundamentalmente mitocondrial más que rutas dependientes de caspasas o Fas/Fas-L

**Tao W, Wen R, Goddard MB y cols. Encapsulated cell-based delivery of CNTF reduces photoreceptor degeneration in animal models of retinitis pigmentosa. *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.* 43: 3292-3298 (2002).**

El factor neurotrófico ciliar (CNTF) entregado mediante cápsulas que contenían células directamente en el vítreo del ojo protege a los fotorreceptores en el modelo canino deficiente para el gen PDE6B (rcd1). Además se observó que la protección aumentaba conforme aumentaba la dosis de CNTF. Las células encapsuladas conteniendo el factor CNTF se implantaban quirúrgicamente, eran bien toleradas y permanecían viables durante 7 semanas. Estos resultados sugieren que la terapia basada en esta técnica puede suponer una estrategia terapéutica segura y eficaz para las degeneraciones retinianas.

Durante la última semana de Septiembre, el auditorio y centro de congresos de Murcia acogió el 78º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología. Entre los diversos eventos que tuvieron lugar se celebró un simposio sobre neuroprotección en la retina en el que participaron destacados investigadores de este campo científico.

## NEUROPROTECCIÓN EN LA RETINA

LA PRIMERA CONFERENCIA del simposio estuvo a cargo del profesor Garth M. Bray, de la Universidad McGill (Montreal, Canadá).

El Profesor Bray expuso las bases experimentales de la neuroprotección en la retina. A finales de los años 80, en el campo de la Neurobiología comenzó a vislumbrarse el concepto de que la muerte neuronal inducida por lesión podría ser prevenida, modificada o rescatada. Contrariamente a lo que se pensaba o aceptaba, las neuronas lesionadas del SNC del mamífero podrían ser rescatadas de la muerte inducida por lesión.

Comenzó el Profesor Bray su conferencia recordando el primer trabajo científico que documentaba la posibilidad de proteger las CGR de la muerte a la que están abocadas cuando se produce una sección del nervio óptico. Este trabajo demostró que se podría prevenir la muerte de una proporción importante de la población de células ganglionares de la retina cuando a la sección del nervio óptico se asocia el implante de un injerto de nervio periférico. Con este trabajo, realizado en el laboratorio de Garth M. Bray y Albert J. Aguayo y publicado en 1988<sup>1</sup>, nació la neuroprotec-

ción en la retina. Desde entonces se han sucedido múltiples trabajos que han consolidado el concepto de la neuroprotección en la retina, y hoy sabemos que una gran cantidad de fármacos, compuestos, que inhiben la apoptosis y sustancias de tipo trófico, incluidas las neurotrofinas, tienen la capacidad de prevenir la muerte de CGR inducida por la axotomía. Por ejemplo, se documentó que la neurotrofina, factor neurotrófico derivado del cerebro (BDNF), y la neurotrofina-4, previenen en su totalidad la muerte de las CGR inducida por sección del nervio óptico.

Este efecto neuroprotector, sin embargo, es temporal, y el efecto rescate desaparece con el tiempo. Se pensó que, quizás, con la administración continuada de la neurotrofina, mediante el uso de minibombas osmóticas o con la utilización de técnicas de ingeniería genética que convirtían las propias células de la retina en una fuente de producción constante de la neurotrofina, se incrementaría o alargaría el efecto neuroprotector, pero esto no fue así<sup>2</sup>. Estudios más recientes han documentado que, como consecuencia de la axotomía, se produce una disminución de la expresión en las

CGR del receptor de ciertas neurotrofinas, por ejemplo del trkB, receptor que era necesario para que el BDNF ejerciera su efecto a nivel de las CGR.

Experimentos que han utilizado técnicas genéticas y en los que se han transfectado las células ganglionares de la retina para que expresen este receptor, han documentado que se puede incrementar considerablemente la supervivencia de las CGR axotomizadas, cuando además se administra exógenamente el factor neurotrófico derivado del cerebro<sup>3</sup>.

(Cheng y cols., 2002. J. Neurosci., 22: 3977-3986).

LA SEGUNDA CONFERENCIA, titulada "Estrategias para demorar la pérdida de visión central en degeneraciones retinianas" estuvo impartida por el Profesor José A. Sahel del hospital 15-20 de Paris. El Prof. Sahel expuso los trabajos realizados en su laboratorio, que han documentado la posibilidad de prevenir la muerte de los fotorreceptores en las enfermedades neurodegenerativas de la retina, hereditarias o adquiridas. Entre las contribuciones científicas del grupo del Prof. Sahel cabría destacar quizás la demostración del efecto

neuroprotector de los antagonistas del calcio en la supervivencia de los bastones del ratón rd, un animal que se utiliza como modelo de estudio de la retinosis pigmentaria. La degeneración de los FRs en varios modelos de retinitis pigmentosa se ha correlacionado con el incremento de los niveles de Guanosín Monofosfato Cíclico (GMPc), que regulan la entrada de los iones  $\text{Na}^+$  y  $\text{Ca}^{2+}$  al fotorreceptor en condiciones de luz y oscuridad, respectivamente. La toxicidad resultante de los altos niveles de GMPc se disminuyó significativamente con la utilización de un bloqueante de los canales del Calcio: el isómero D-Diltiazem, que fue capaz de prevenir in vivo la muerte de fotorreceptores en el ratón rd<sup>4</sup>. Esto se demostró con técnicas cuantitativas anatómicas, que determinaban el número de FRs supervivientes, y con estudios funcionales, que examinaban el potencial de campo inducido por la estimulación de la retina, el electroretinograma (ERG).

Estos estudios documentan que la degeneración de fotorreceptores puede ser el resultado de una activación excesiva de canales de calcio dependientes de CMPc, que resulta tóxica para la célula, y que la utilización de estos bloqueantes de canales de calcio puede prevenir la muerte de los FR en este modelo de retinosis pigmentaria. El Prof. Sahel presentó también unos trabajos que han documentado el efecto neuroprotector que ejercen los bastones sanos sobre la población de bastones y conos dañados en el ratón mutante rd<sup>5</sup>, un ratón que se utiliza experimentalmente para estudiar enfermedades heredo-degenerativas de la retina. Mediante técnicas de genética molecular, se han clonado algunos de los factores

que segregan los bastones en cultivo y, entre ellos, se ha aislado el factor 1 de viabilidad de conos dependiente de bastones (rod-dependent cone viability Factor-1; RDCVF-1) que en cultivos de retina de pollo y de ratón rd-1 previene la muerte de los conos. La expresión de este factor, restringida a la retina, está muy reducida en esta membrana del ratón rd-1, otro animal que se utiliza como modelo de estudio de la retinitis pigmentosa.

Concluyen estos autores que la restauración de los niveles del RDCVF-1 después de la degeneración de los bastones puede representar una nueva estrategia para el tratamiento de la retinosis pigmentaria y/o de otras degeneraciones retinianas, en la prevención de la degeneración de los conos.

**LA TERCERA CONFERENCIA, titulada "Preservación a largo plazo de funciones visuales corticales en ratas RCS con trasplantes"** fue impartida por el profesor Raymond D. Lund, del Moran Eye Center de la Universidad de Utah. El Prof. Lund presentó varios trabajos realizados en la rata RCS (Royal College of Surgeons), una rata que se utiliza también como modelo experimental para el estudio de las degeneraciones hereditarias de la retina. En estos experimentos demostró que los trasplantes de líneas celulares humanas inmortalizadas de epitelio pigmentario en el espacio subretiniano de estas ratas enlentecían considerablemente la degeneración de los fotorreceptores. Su grupo ha publicado recientemente una interesante serie de trabajos que documentan, no solamente la prevención de la muerte de los FRs en estas

ratas, sino también la preservación de funciones visuales que dependen de la corteza cerebral visual<sup>6</sup>.

Así, estas ratas con trasplantes de células del epitelio pigmentario humano, preservaban funciones visuales como el rastreo con la cabeza a un patrón de estímulo visual consistente en barras finas alternantes blancas y negras. El estudio con electrodos extracelulares de unidades aisladas de la corteza visual primaria documentó la preservación de propiedades electrofisiológicas típicas de estas neuronas y, en estudios de comportamiento visual, estos animales eran capaces de discriminar e identificar estímulos visuales que se presentaban en varias pantallas situadas al final de un laberinto acuático y acertaban en la elección de la pantalla que presentaba el estímulo visual, que escondía debajo la plataforma a la que se subían las ratas y salían del laberinto acuático. Este tipo de comportamiento supone, no solo la preservación de FRs responsables de la captura de la imagen del campo visual de estos animales, sino también la existencia de una cierta discriminación y agudeza visual por parte del animal, que no presentaban otros grupos de ratas RCS que no fueron trasplantadas con células del epitelio pigmentario<sup>7</sup>.

**LA ÚLTIMA CONFERENCIA** versó sobre "Neuroprotección en la retina con agonistas selectivos de los receptores adrenérgicos  $\alpha_2$  ( $\text{AS}\alpha_2$ )" y fue pronunciada por el Doctor Larry A. Wheler, de la Universidad de Sta. Bárbara (California) y director del departamento de investigación y desarrollo de la compañía farmacéutica Allergan. En los últi-

mos años, directamente en su laboratorio y en colaboración con otros laboratorios o bien como patrocinadores, el grupo del Dr. Wheeler se ha dedicado al estudio y la validación clínica del concepto de la neuroprotección en la retina.

El Dr. Wheeler presentó una serie de trabajos científicos que han documentado que los AS $\alpha_2$  son capaces de prevenir la muerte de neuronas retinianas inducida por fototoxicidad, excitotoxicidad, aplastamiento parcial del nervio óptico, aumento crónico de la presión intraocular o isquemia transitoria de la retina. Los estudios realizados en el modelo de lesión de las CGR, inducido por el aumento crónico de la presión intraocular, han resultado ser muy elegantes y demostrativos del efecto neuroprotectores de los AS $\alpha_2$  en la prevención de la muerte de las CGR<sup>8</sup>. Estudios realizados en nuestro laboratorio de la Universidad de Murcia, han caracterizado el curso y el patrón temporal de la muerte de las CGR inducida por la isquemia transitoria de la retina provocada por la ligadura selectiva de los vasos oftálmicos. Este tipo de injuria provoca en el plazo de unos 5 días la muerte de aproximadamente el 50% de la población de las CGR y, en el curso de las siguientes semanas, degeneran otro tanto de la población de CGR.

Además la isquemia transitoria de la retina induce alteraciones importantes en las capas más externas de la retina, que se evidencian cuando se realizan exámenes con ERG, y alteraciones importantes del transporte axonal retrógrado y anterógrado. En resumen, la administración de AS $\alpha_2$  previene, no solamente la muerte de las CGR

inducida por la isquemia transitoria de la retina, sino también las alteraciones funcionales del transporte axonal retrógrado y anterógrado<sup>9</sup>.

La neuroprotección implica la prevención de la muerte neuronal inducida por lesión o enfermedad. Se trata de un término reciente basado en experimentos realizados en el laboratorio para comprender el proceso de muerte neuronal, durante el desarrollo y después de la lesión. La demostración de que múltiples drogas tienen efectos neuroprotectores y pueden detener o ralentizar el curso de la muerte neuronal inducida por la lesión, ha hecho que se despierte un gran interés por la neuroprotección como posible terapia de enfermedades neurodegenerativas. La idea de un tratamiento para disminuir y/o atrasar el curso y velocidad de la degeneración neuronal es muy atractivo para enfermedades neurodegenerativas de dos tipos: enfermedades de tipo agudo (como la lesión del nervio óptico o la isquemia transitoria), en las que la degeneración neuronal es rápida y masiva, y enfermedades neurodegenerativas crónicas, en las que la degeneración neuronal ocurre de un modo más insidioso, con curso lento pero progresivo, y de las que se desconoce con frecuencia su etiopatogenia.

Ciertamente, a nivel experimental y conceptual, se han dado pasos gigantes en los últimos dos lustros en el campo de la neuroprotección.

Sin embargo, aún queda mucho por aprender a nivel básico y habrá que esperar todavía un tiempo hasta que la prevención de la muerte neuronal sea una opción terapéutica en el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas.

**EN RESUMEN,** todas estas charlas que se presentaron en el simposio muestran que hoy día el concepto de neuroprotección en la retina es un concepto asumido por la comunidad científica como una realidad en el ámbito experimental.

En la actualidad son las empresas farmacéuticas las encargadas de la tarea de probar y demostrar a través de ensayos clínicos reglados que también en las patologías humanas de tipo degenerativo se puede aplicar o emplear el concepto de la neuroprotección para prevenir o atrasar la muerte neuronal en determinadas enfermedades oculares que cursan con la degeneración y muerte de neuronas retinianas

Nos encontramos, pues, en los albores de una época para la que el tratamiento clínico eficaz aún se vislumbra en un horizonte que esperamos no sea muy lejano.

Manuel Vidal-Sanz,  
María P Villegas-Pérez  
Dpto. de Oftalmología. Facultad de  
Medicina. Universidad de Murcia

<sup>1</sup> Villegas-Pérez y cols.  
1988 J. Neurosci. 8:265-280

<sup>2</sup> Di Polo y cols.  
1998 Proc Natl Acad Sci U S A. 95:3978-83

<sup>3</sup> Cheng y cols.  
2002. J. Neurosci. 22:3977-3986

<sup>4</sup> Frasson y cols.  
1999 Nat Med. 5:1183-1187.

<sup>5</sup> Mohand-Said y cols.  
1998 Proc Natl Acad Sci USA 95:8357-8362

<sup>6</sup> Lund y cols.  
2001 Proc Natl Acad Sci USA 98:9942-9947

<sup>7</sup> Coffey y cols.  
2002 Nature Neurosci. 5 :53-56.

<sup>8</sup> WoldeMussie y cols.  
2001 Invest Ophthalmol  
Vis Sci. 42:2849-55.

<sup>9</sup> Lafuente y cols.  
2001 Invest. Ophthalmol.  
Vis. Sci. 42:2074-84.

Extracto del artículo "On the genetics of retinitis pigmentosa and on mutation-independent approaches to therapeutic intervention" de G.J. Farrar, P. Kenna y P. Humphries publicado en *The EMBO Journal*, 21:857-864, 2002.

## Terapia independiente de mutación: una estrategia para la retinosis pigmentaria

Como es bien sabido, la retinosis pigmentaria (RP) representa la causa más prevalente de deficiencia visual entre la población trabajadora de los países desarrollados. Además, el desarrollo de la genética y la biología molecular ha permitido vislumbrar la amplia heterogeneidad genética que subyace a esta patología.

Esta heterogeneidad genética representa un impedimento importante, tanto técnico como económico, para el desarrollo

de estrategias terapéuticas. Por tanto es necesario crear mecanismos terapéuticos que permitan obviar esta heterogeneidad, es decir, terapias independientes del gen o de la mutación que cause la enfermedad.

La tabla 1 refleja la gran cantidad de genes, conocidos hasta la fecha, implicados en la RP y otras patologías en las que está implicada la degeneración y muerte de los fotorreceptores y la variedad de funciones que estos genes controlan

La presencia de mutaciones dentro de estos genes y otros todavía por aislar dan lugar a la muerte de los fotorreceptores. Sin embargo, los fotorreceptores en los pacientes de RP pueden continuar funcionando durante muchos años hasta que el efecto tóxico de estas proteínas mutadas o la ausencia de la proteína normal los destruye. Se considera que la muerte de estos fotorreceptores, independientemente de la mutación o el gen anómalo que la cause, sigue una ruta común que es la muerte celular programada o apoptosis. Los mecanismos por los que una determinada mutación desencadena el proceso apoptótico son desconocidos, en cualquier caso, el conocimiento de este proceso apoptótico abrirá nuevas vías de intervención terapéutica.

A pesar de los últimos éxitos en la entrega de genes potencialmente terapéuticos a los tejidos de la retina en los casos de RP recesiva en modelos animales, la heterogeneidad mutacional encontrada en las formas dominantes de la RP suponen un reto respecto al desarrollo de terapias económicamente viables. Las intervenciones terapéuticas que sorteen esta heterogeneidad mutacional podrían dirigirse a reparar el defecto genético primario o a modular los efectos secundarios asociados a la enfermedad como, por ejemplo, la apoptosis. Incluso es posible que una tera-

Genes implicados en degeneración retiniana y su función

PATOLOGÍA	GEN	FUNCIÓN
RP	rodopsina	fototransducción
RP	Subunidad $\alpha$ de la fosfodiesterasa dep. cGMP	fototransducción
RP	Subunidad $\beta$ de la fosfodiesterasa dep. cGMP	fototransducción
RP	Subunidad $\alpha$ del canal catiónico dep. cGMP	fototransducción
RP	arrestina	fototransducción
RP	PRKCG	fototransducción
RP	RDS-periferina	estructural
RP	ROM-1	estructural
Sind. Usher	hemorina	estructural
Sind. Usher	Mioina VIIA	estructural
Sind. Usher	Usherina	Matriz extracelular
Sind. Usher	Cadherina-11a	Matriz extracelular
RPLCA	CRB1	Desarrollo retina
RP	RP2	Plegamiento proteína
RP	RPGR	Transporte proteínas
RP	CRBP	Ciclo retinoides
RPLCA	RPE65	Ciclo retinoides
RP	ABCR	Ciclo retinoides
RP	RGR	Ciclo retinoides
RP	LRAT	Ciclo retinoides
RP	MERTK	Renovación discoe
RPLCA	CRX	Factor transcripción
RP	NRL	Factor transcripción
RPLCA	TULP1	Factor transcripción
RP	PRPF8	Procesado pre-mRNA
RP	PRPF1	Procesado pre-mRNA
LCA	AIP1	Transporte/plegamiento
LCA	RPGRIP	Cilios fotorreceptor
LCA	retGC-1	Canal cGMP
BB	BB92	Desconocida
BB	BB54	Desconocida
BB	BB56	Desconocida

RP: retinosis pigmentaria; LCA amaurosis congénita de Leber; BB: síndrome de Bardet-Biedl

pia combinada dirigida a reparar la lesión primaria y además reprogramar los procesos celulares de forma que se minimicen los efectos secundarios de la mutación pudiera ser óptima.

Las estrategias utilizadas para sortear la heterogeneidad mutacional son las siguientes:

**Uso de ribozimas.** Las ribozimas son moléculas de RNA capaces de catalizar reacciones químicas en el interior celular. Normalmente están encargadas del procesado de otros RNA. Una característica importante de las ribozimas es su gran especificidad de sustrato, esta es la característica en que se fundamenta la idea de que las ribozimas puedan ser utilizadas como supresores génicos específicos y servir de base para el desarrollo de nuevos agentes terapéuticos.

Las ribozimas actuarían bloqueando la transmisión de información genética a nivel del RNA mediante la destrucción de genomas de RNA o de mRNA (Berzal-Herranz y Barroso del Jesús, 1997).

Un posible método terapéutico consiste en utilizar las regiones no traducidas (UTRs) de los transcritos como blanco de estos ribozimas. De esta forma se suprimirían los transcritos independientemente de las mutaciones que llevasen en la región codificante. Este método inutilizaría los transcri-

tos tanto del alelo salvaje como del mutante y por lo tanto requeriría la adición de un nuevo transcrito con su UTR modificada para no ser inutilizada por el ribozima y que codificara para la proteína normal.

Una segunda estrategia se apoya en el hecho de que un mismo aminoácido puede ser codificado por más de un codón. De igual forma que en el caso anterior el uso de ribozimas anularía ambos transcritos, normal y mutante, y sería necesario introducir un nuevo transcrito que codificara para la proteína normal y en el que se hubiese sustituido el codón que tenía el sitio de corte para el ribozima por otro que no fuese susceptible de corte.

La tercera estrategia iría dirigida a eliminar transcritos en función de la existencia de un polimorfismo intragénico (que son mucho más frecuentes que una mutación concreta). Cualquiera de las tres estrategias inactiva los mRNA de el gen mutante en cuestión independientemente de la mutación concreta de ese gen causante de la enfermedad y sustituye los mRNA tanto mutante como normal por un nuevo mRNA no mutado, modificado para que las ribozimas no actúen sobre él, que producirá la proteína normal. Estas estrategias han sido comprobadas "in vitro" en cultivos celulares. Un estudio en modelos animales permitiría comprobar de forma más concreta la validez real de estas técnicas.

Las intervenciones terapéuticas a nivel primario no se limitan únicamente a los ribozimas (de dis-

tintas clases) sino también a DNA/RNA antisentido, minizimas, maxizimas y DNA de triple hélice entre otras.

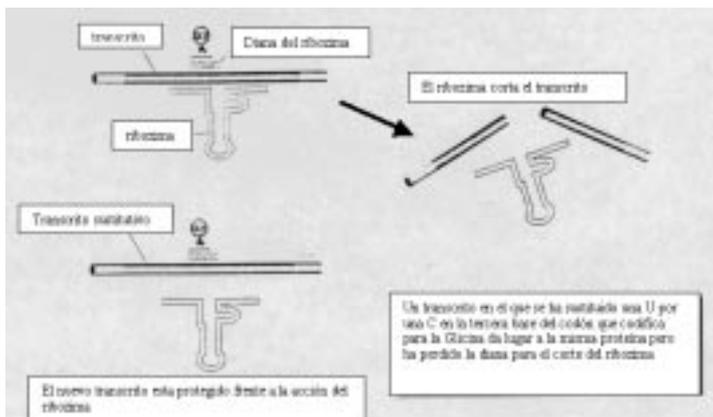
Otras estrategias dignas de ser mencionadas actuarían a nivel secundario, es decir, no a nivel del gen anómalo sino a nivel del proceso apoptótico. En este sentido varios estudios han aportado pruebas preliminares de que la inhibición de factores clave que orquestan la apoptosis, como las caspasas podrían proteger a los fotorreceptores frente el proceso apoptótico.

Una estrategia adicional para la terapia de las retinopatías es el uso de factores neurotróficos en los fotorreceptores para intentar mejorar las tasas de supervivencia para estas neuronas especializadas.

Todas estas estrategias podrían ser utilizadas solas o en combinación unas con otras hasta conseguir la terapia más adecuada.

En resumen, a pesar del alto grado de heterogeneidad genética inherente a enfermedades como la RP autosómico dominante, se están probando nuevas terapias que podrían circunvalar de forma efectiva esta heterogeneidad y dar lugar a una terapia racional tanto técnica como económica.

J. M. Millán



**BIBLIOGRAFÍA**

Farrar GJ, Kenna PF and Humphries P. On the genetics of retinitis pigmentosa and on mutation-independent approaches to therapeutic intervention. *The EMBO Journal*, 21:857-864 (2002)

Berzal-Herranz A y Barroso del Jesus A. Ribozymes, a new therapeutic strategy? *Ars Pharmaceutica*, 38: 2-3, 177-190 (1997)

Sullenger BA and Cehch TR. Ribozyme mediated repair of defective mRNA by targeted trans-splicing. *Nature*, 371: 619-622 (1994)

# AREA SOCIAL



## Sistemas de protección social: La pensión por incapacidad.

En nuestra constitución queda reflejada la obligación del Estado de arbitrar sistemas de protección. Estos sistemas de protección se concretan en las prestaciones contributivas o asistenciales. En cualquier caso la problemática individual o colectiva que plantea la Retinosis Pigmentaria encuentra en estas ayudas una vía para paliar, en parte, los efectos sociales e invalidantes de esta grave enfermedad.

Nuestra constitución establece en el artículo 41, la obligación de los poderes públicos de mantener un régimen de Seguridad Social para todos los ciudadanos, de manera que asegure la asistencia y prestaciones sociales suficientes ante situaciones de necesidad. Supone por tanto que el Estado deberá arbitrar un conjunto de medidas con las que garantizar a las personas comprendidas en su campo de aplicación y a los familiares asimilados a su cargo la protección adecuada, tanto por la necesidad de asistencia sanitaria como por la falta de ingresos.

Una situación de necesidad sería aquella en la que persona que después de haber-

se sometido al tratamiento prescrito, presenta unas reducciones anatómicas o funcionales que disminuyen su capacidad laboral, llegados a este punto, es preciso distinguir entre prestaciones sociales y asistenciales contributivas y no contributivas.

Las prestaciones contributivas son aquellas que tienen como objetivo el reconocimiento de prestaciones sustitutivas de salarios a los trabajadores, cuando pierden temporal o definitivamente sus rentas de trabajo. Estas prestaciones se tramitan por medio del Instituto Nacional de la Seguridad Social. Hay que distinguir entre la incapacidad temporal y la incapacidad permanente, y dentro de esta última que es la que nos interesa, hay que distinguir a su vez entre:

**Incapacidad permanente parcial**  
**Incapacidad permanente total**  
**Incapacidad permanente absoluta**  
**Gran invalidez**

La incapacidad laboral permanente supone que el trabajador, después de haberse

sometido al tratamiento prescrito, presenta unas reducciones anatómicas o funcionales que disminuyen su capacidad laboral, de acuerdo con una serie de circunstancias que ahora describiremos:

### **INCAPACIDAD PERMANENTE PARCIAL**

Es aquella en la que, el trabajador tiene disminuida su capacidad laboral, pero esto no le impide realizar las tareas propias de su actividad habitual, con un rendimiento normal.

Los trabajadores a los que se les reconozca la incapacidad permanente parcial, percibirán una cantidad a tanto alzado equivalente a 24 mensualidades de la base reguladora, por la que venía cotizando.

Tienen derecho a la prestación económica antes descrita los que reúnan los siguientes requisitos:

- Haber reconocido el Instituto Nacional de la Seguridad Social afecto de una incapacidad permanente parcial.

- Estar afiliado o en situación asimilada al alta en la Seguridad Social.

- Tener cotizados al menos 1800 días/5 años en los últimos 10 años inmediatamente anteriores a la fecha del hecho causante.

Este grado no se reconoce nunca cuando el trabajador cotiza a la Seguridad Social en el régimen especial de autónomos.

### **INCAPACIDAD PERMANENTE TOTAL**

El trabajador que se le reconoce la incapacidad permanente total, tiene una reducción en su capacidad laboral que le impide realizar las tareas fundamentales de su trabajo habitual.

Ello le da derecho a percibir una prestación económica del 55% de la base reguladora, si el trabajador tuviese reconocida la Incapacidad Permanente Total, cuando cumpla 55 años o más, se le aumentara un 20% la pensión que viniese percibiendo o que tuviese que percibir. Este aumento no se reconoce a los trabajadores por cuenta propia.

Tienen derecho a percibir esta prestación, los trabajadores que reúnan los siguientes requisitos:

- Haberse reconocida la incapacidad permanente total para la profesión habitual.
- Estar afiliado o en situación asimilada al alta, en la Seguridad Social.
- No tener 65 años.
- Tener cotizados los siguientes periodos:
  - Si la incapacidad deriva de enfermedad común y el trabajador es menor de 26 años, la mitad del tiempo transcurrido

desde la fecha en que cumplió 16 años y la fecha del hecho causante.

- Si la incapacidad deriva de enfermedad común y el trabajador tenga cumplidos 26 años: un cuarto del tiempo transcurrido entre la fecha en que cumplido los 20 años y el día en que hubiese sucedido el hecho causante, con un mínimo en todo caso de 5 años. Además una quinta parte del periodo de cotización exigido debe estar comprendido dentro de los diez años inmediatamente anteriores a la fecha del hecho causante.

- Si la incapacidad deriva de la enfermedad profesional o de accidente sea o no laboral, no se exige periodo mínimo de cotización.

Esta incapacidad permanente no impide que el trabajador puede realizar otras actividades laborales, debiéndolo comunicar a la Seguridad Social la nueva situación, por otra parte, el trabajador que hubiera cesado en la empresa por habersele reconocido una incapacidad permanente total y después de haber recibido prestaciones de recuperación profesional hubieran recobrado su capacidad laboral, tendrá preferencia absoluta para su readmisión en la última empresa en que haya trabajado, en la primera vacante que se produzca en su categoría o grupo profesional. También, la empresa puede readmitir al trabajador en un puesto de trabajo que sea adecuado con su capacidad laboral.

Si se estuviese percibiendo la prestación o subsidio por desempleo y pase a ser pensionista por incapacidad permanente podrá optar entre seguir percibiendo la prestación por desem-

pleo hasta su agotamiento o pasar a percibir la pensión por incapacidad.

### **INCAPACIDAD PERMANENTE ABSOLUTA**

Se entenderá por incapacidad permanente absoluta para todo trabajo la que inhabilite por completo al trabajador para toda profesión u oficio.

La prestación económica consistirá en una pensión vitalicia del 100% de la base reguladora. Tienen derecho a percibir esta prestación:

- Haber sido declarado afecto de una incapacidad permanente absoluta para todo trabajo.

- Estar afiliado a la Seguridad Social.

- Tener cubierto los periodos de cotización siguientes:

- Si la incapacidad deriva de enfermedad común y el trabajador esta en alta y es menor de 26 años: la mitad del tiempo transcurrido entre la fecha en que haya cumplido 16 años y la fecha del hecho causante.

- Si la incapacidad permanente deriva de enfermedad común, el trabajador se encuentra en alta y tiene cumplidos 26 años, un cuarto del tiempo transcurrido entre la fecha en que haya cumplido los 20 años y la del día en que se hubiese producido el hecho causante, con un mínimo de 5 años de cotización. Además una quinta parte del periodo de cotización exigido debe estar comprendido dentro de los 10 años inmediatamente anteriores a la fecha del hecho causante.

- Si la incapacidad permanente deriva de enfermedad profesional o de accidente, ya

sea este de trabajo o no, no se exige un periodo mínimo de cotización si el trabajador esta de alta en la Seguridad Social al tiempo del hecho causante.

■ Si la incapacidad permanente deriva de enfermedad común o accidente no laboral y el trabajador no esta de alta en la Seguridad Social, o situación asimilada al alta, se exige un periodo mínimo de cotización de 15 años de los cuales 3, al menos, han de estar comprendidos en los 10 años inmediatamente anteriores a la fecha en que se cause la pensión.

En este tipo de incapacidad permanente absoluta no impide el ejercicio de aquellas actividades, sean o no lucrativas compatibles con el estado del invalido y que no representen un cambio en su capacidad de trabajo a efectos de revisión, pero deberán comunicar esta circunstancia a la Seguridad Social. Es incompatible con la prestación de desempleo y con la pensión de jubilación.

## GRAN INVALIDEZ

El trabajador necesita la ayuda de una tercera persona como consecuencia de las reducciones funcionales y orgánicas que padece, de manera que no puede vestirse, no puede comer, no puede asearse no puede desplazarse solo, es decir, no puede realizar los actos esenciales de la vida cotidiana.

La prestación económica que corresponde a la gran invalidez es del 50% mas el porcentaje que viniera percibiendo por la incapacidad permanente que tenga reconocida, por ejemplo, el trabajador tiene reconocida la incapacidad permanente absoluta, percibiendo el 100% de su base reguladora,

pues, desde el momento en que se le reconoce la gran invalidez, se le aumentara la anterior prestación en un 50%, destinado a que el invalido pueda remunerar a la tercera persona que le atiende.

Son beneficiarios de esta prestación, los trabajadores que se encuentren afiliados y no tengan cumplidos los 65 años y se le haya reconocido en situación de incapacidad permanente.

Es necesario para calificar una incapacidad permanente examinar en caso concreto al trabajador, es necesario atender a la intensidad de las secuelas y a su repercusión en la capacidad para trabajar, siendo este el principal motivo para que los tribunales de justicia reconozcan una situación de incapacidad permanente, y en consecuencia, la prestación económica.

El grado de incapacidad otorgado por el INSS esta sujeto a revisión en virtud del artículo 143 apartado 1 de la Ley General de la Seguridad Social, a través de los órganos que reglamentariamente se establezcan, bien de oficio o bien a instancia de parte, siempre y cuando el trabajador no haya cumplido la edad de jubilación, estableciéndose en la propia resolución la fecha a partir de la cual puede procederse a la revisión.

Es necesario para calificar una incapacidad permanente examinar en caso concreto al trabajador, es necesario atender a la intensidad de las secuelas y a su repercusión en la capacidad para trabajar, siendo este el principal motivo para que los tribunales de justicia reconozcan una situación de incapacidad permanente, y en consecuencia, la prestación económica.

En cuanto a aquellos trabajadores que no reúnan los requisitos necesarios para tener derecho a las prestaciones de la Seguridad Social, pueden acceder a estas PRESTACIONES NO CONTRIBUTIVAS, siempre que reúnan los requisitos necesarios:

- Ser mayor de 18 años y menor de 65 años
- Residir legalmente en territorio español y haberlo hecho durante cinco años de los cuales 2 deben ser inmediatamente anteriores a la fecha de la solicitud.
- Estar afectado por una minusvalía o por una enfermedad crónica en grado igual o superior a 65 grados.
- Carecer de ingresos o rentas suficientes que superen el limite establecido.

Tienen como objetivo el reconocimiento de prestaciones dirigidas a compensar las necesidades de las personas que carecen del mínimo vital de rentas legalmente establecido y no reúnan el periodo mínimo de carencia de cotización para poder tener derecho a la prestación contributiva.

Se valora el grado de minusvalía, que ha de ser de al menos el 65%, los factores sociales y la necesidad de la ayuda de una tercera persona. Se tramitan ante el Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO) u órgano correspondiente de la comunidad autónoma.

Vicenta Navarro, Lcda..en Derecho, especialista en derecho laboral y ofensa jurídica sobre consecución de pensiones por incapacidad.

**Entrevista**

**Cualquier medida que produzca que los discapacitados "salgan a la calle" lo encontramos positivo**

# Francisco Reverte Lledó.

Director General de Integración Social del Discapacitado.

Conselleria de Bienestar de la Generalitat Valenciana.



Es un hombre afable, al que acuden todas las organizaciones de discapacitados de la Comunidad Valenciana, accesible como el programa ACCESO CAPAZ sobre Nuevas Tecnologías de la Información que promoverá su conselleria en el año 2003. Año europeo sobre la discapacidad en el que se agolpan multitud de proyectos y celebraciones previstas para conseguir el objetivo que da nombre a su dirección general, como es la interacción social del discapacitado

Desde esta Dirección General, las líneas básicas de actuación se centran en los siguientes puntos:

- 1 - Centros y programas
- 2 - Accesibilidad
- 3 - Enfermos mentales.

En cuanto a la primera, la Conselleria de Bienestar Social tiene mas de 154 centros de discapacitados, entre Centros Ocupaciones, Residencias, Centros de Estimulación Precoz o Viviendas Tuteladas. En total se atiende a unos 6000 discapacitados.

Se colabora por otra parte, con mas de 300 asociaciones y ONG en el desarrollo y financiación de sus diferentes programas.

Entrando en el segundo eje de actuación, es destacable nuestro apoyo decidido a proyectos de accesibilidad con un presupuesto de 4,2 millones de euros en los que participan económicamente diversas empresas e instituciones como IMSERSO, Fundación ONCE, Bancaixa, Ayuntamientos etc. Con una incidencia muy concreta en la ruptura de barreras físicas.

Náquera, Ribarroja, Segorbe son buenos ejemplos de colaboraciones en este sentido. Se busca inicialmente una necesidad de mejorar la accesibilidad, por ejemplo en un mercado, biblioteca y se redacta un plan que posteriormente se convierte en proyecto subvencionable.

La Generalidad apuesta por la accesibilidad en la adaptación de 47 playas accesibles en la Comunidad Valenciana

El tercer eje de actuación de esta dirección general gira entorno a los enfermos mentales con un gran compromiso, atendiendo en la actualidad a 800 enfermos frente a los 47 del año 1995 a través de los Centros Específicos de Enfermos Mentales, Residencias, Centros de Día y Viviendas Tuteladas. El esfuerzo ha sido señaladamente importante quedando un largo camino por recorrer, disponiendo de un gran número de proyectos, consistentes en la construcción de diversas instalaciones y centros, estimando un incremento de 700 plazas más para la atención del colectivo de enfermos mentales.

En la actualidad se está pensando la creación de una agencia socio sanitaria que atenderá al colectivo de discapacitados en sus vertientes básicas.

La Generalitat Valenciana provee recursos para la atención al discapacitado a través de las diversas entidades sin ánimo de lucro. Apoyando de esta forma los esfuerzos de la sociedad civil.

Nosotros propiciamos que todos los discapacitados "salgan de sus casas" y se integren genéricamente en la sociedad, en todos sus aspectos, cultural, social y laboral. Cualquier medida que produzca que los discapacitados "salgan a la calle" lo encontramos positivo.

En concreto los Centros Especiales de Empleo cumplen una misión de procurar la inserción de personas con discapacidad. No obstante, existen colectivos que no pueden acceder al mercado laboral y encuentran una solución en los Centros Ocupacionales. La diferencia entre los Centros Ocupacionales y los Centros Especiales de Empleo, es que estos últimos han de ser rentables ya que deben de ser proyectos viables como cualquier otra empresa. No obstante cualquier medida que posibilite la integración del discapacitado resulta válida.

La Dirección General está en contacto permanente con todo el movimiento asociativo, concretamente en el campo de la discapacidad visual se reconoce el hecho diferencial que representa la asociación de Retinosis Pigmentaria respecto a la ONCE, Ésta históricamente ha atendido al colectivo de ciegos, pero entendemos al papel diferencial que juega otra asociación como la de retinosis pigmentaria.

## PROYECTO ACCESO CAPAZ

La evolución de las tecnologías ha sido prodigiosa. El hecho mismo de que un gran porcentaje de personas posea hoy en día un ordenador en casa es fantástico, siendo impensable hace apenas 10 años.

En este avance vertiginoso debemos procurar que los discapacitados "no se queden atrás" en estas nuevas tecnologías y que no se convierta en una barrera más.

La Generalitat Valenciana a través de la Dirección General de Modernización, ha puesto en marcha el 2º plan de modernización y dentro de este plan nos encontramos el proyecto Acceso Capaz. Este proyecto comprende una serie de acciones que están aún en fase de estudio y evaluación.

Una de ellas comprenderá conseguir la accesibilidad de todas las páginas web de la Generalitat Valenciana. Otro proyecto se enmarca en la problemática de la comunicación de los discapacitados sensoriales sordos para los que se han pensado unas terminales de audífono adaptadas o un curso "on line" de lenguaje de signos.

Se prevé asimismo, una línea de ayudas para la eliminación de barreras de la comunicación para el colectivo de personas con discapacidad. Se pretende que estos proyectos tengan una característica de innovación. En este sentido no se subvencionaran la simple compra de un ordenador. Por el contrario, se apoyarán proyectos que faciliten al colectivo su accesibilidad a la red.

Tal como se ha comentado anteriormente, se está en fase de elaboración de la orden que regulará la concesión de ayudas. Estos recursos se facilitarán tanto a colectivos y asociaciones como a particulares. Los fondos previstos ascienden a 700 mil euros.

## 2003 AÑO EUROPEO SOBRE DISCAPACIDAD

Es importante señalar que el desarrollo de este proyecto coincidirá con el año europeo de la discapacidad 2003. A este respecto podemos indicar la celebración de un congreso sobre mujer y discapacidad de carácter internacional.

Asimismo, se tiene previsto la realización de un encuentro sobre "arte y discapacidad" a desarrollar en Altea los días 3,4 y 5 de abril de 2003.

En el mes de diciembre se presentará un programa con todas las actividades que se desarrollarán por las entidades públicas y privadas en la Comunidad Valenciana.

Joaquín Selva.



Joaquín Selva y Francisco Reverte

**ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE RP DE LA COMUNIDAD CANARIA**

# DÉCIMO ANIVERSARIO DE LA ASOCIACIÓN DE RP DE CANARIAS



**La Asociación de RP de la Comunidad Canaria celebra su décimo aniversario en esta lucha. Para ello tiene previstos celebrar diferentes actos en toda la Comunidad para seguir fomentando la unión y el espíritu asociativo de nuestro colectivo. Esperamos sin ninguna duda estar presente diez años más sin decaer en la fuerza ni en los ánimos que son la causa de nuestra existencia.**

Siendo la comunidad Canaria una de las primeras de España en número de personas con Retinosis pigmentaria y por su condición de insularidad y lejanía de la península, se constató en su día la necesidad de crear una Asociación que uniera a los afectados por esta patología. Así se constituyó, en el mes de octubre de 1992, la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria (A.A.R.P.C.C.), que en la actualidad

cuenta con más de ciento cincuenta socios en todo el archipiélago, así como de una joven junta directiva.

Desde el momento de su creación, nuestra Asociación se integró en la Federación de ámbito estatal (F.A.A.R.P.E.E.). A pesar de ser una de las últimas en incorporarse, se ha llevado a cabo múltiples actividades relacionadas con nuestro movimiento asociativo.



Germán López. Presidente.

## NUESTROS OBJETIVOS

Los principales objetivos de nuestra Asociación siempre en sintonía con los de la F.A.A.R.P.E.E. son los siguientes:

- Promover la toma de conciencia individual y colectiva en relación con las afecciones visuales en general, y con las enfermedades degenerativas de la retina en particular.

- Promover y fomentar entre los profesionales especializados la realización de programas de investigación médico-científica orientada a la prevención y curación de las retinopatías causantes de ceguera, así como de estimular y favorecer el intercambio de información y publicación de los trabajos realizados.

- Realizar actividades encaminadas a la protección, en todos los órdenes, de las personas afectadas por Retinosis Pigmentaria y otras afecciones de retina, contribuyendo a mejorar su calidad de vida, facilitando la gestión de las ayudas sociales disponibles y defendiendo los intereses de este colectivo de enfermos.

- Facilitar a los asociados toda la información disponible sobre la enfermedad, así como divulgar entre ellos los nuevos avances científicos, clínicos y técnicos en el tratamiento de la Retinosis Pigmentaria y de otras patologías de la retina.

- Actuar en la esfera de los poderes públicos para que adquieran una mayor conciencia de los problemas que supone la enfermedad para los afectados y proporcionen un decidido apoyo en la búsqueda de soluciones.

- Fomentar el intercambio de ideas y experiencias, y cooperar con otras asociaciones, grupos sociales o instituciones que persigan fines equivalentes o complementarios.

## NUESTRAS ACTIVIDADES

En la búsqueda de la consecución efectiva de los fines arriba enumerados, la Asociación ha venido desplegando una serie de actividades diversas entre las que destacan las siguientes:

- A principios del 1994 se llevó a cabo una campaña de mentalización e información sobre la Retinosis Pigmentaria y sobre la puesta en marcha de nuestra asociación de afectados. Periódicamente, se han realizado campañas informativas similares dirigidas a la captación de nuevos socios entre los afectados y simpatizantes, así como orientadas a informar a los profesionales de la oftalmología y la óptica, y a la sociedad en general.

- La asociación organizó la I Jornadas Técnicas sobre RP en la Comunidad Canaria, que se celebró en Noviembre de

1994, y contó con la presencia de la mayoría de miembros de la Sociedad Oftalmológica de Canarias y de otros reconocidos profesionales de la oftalmología y la genética venidos de fuera de nuestra comunidad. Las conclusiones de esta Jornada Técnica fueron publicadas y remitidas a diversas instituciones.

- En Septiembre del 1995, con motivo del Día Internacional de RP, se celebró una jornadas de cuestación mediante mesas ubicadas en distintos puntos de la ciudad de Las Palmas de G.C. en las que, además de recaudar fondos, se ofreció información a las personas interesadas.

- En Enero de 1996, tras largos meses de preparación, se hizo realidad un proyecto de solidaridad denominado "Lucha contra la ceguera a favor del pueblo saharauí" que contó con la subvención de diversas instituciones, y que culminó en una expedición de varias personas de nuestra asociación a los campamentos de refugiados de Tindouf. Esta expedición se volvió a repetir en Enero de 1997, siendo acompañados en esta ocasión por dos oftalmólogos voluntarios.

- Anualmente se viene celebrando la popular Cena de Primavera para la recaudación de fondos para la investigación, en la que contamos con la asistencia de muchos de nuestros asociados y simpatizantes.

- Se ha elaborado un libro blanco en el que se ha reflejado la memoria de nuestra asociación.

- La asociación esta ocupándose de recibir las encuestas contestadas por los afectados en las que se intenta obtener información genética que contribui-

rá a la investigación de los factores hereditarios de esta enfermedad y para la creación de un futuro banco de ADN.

- Se celebran también, periódicamente, las Asambleas Generales de Socios, donde se da cuenta de la gestión llevada a cabo por la Junta Directiva, se

elige a los miembros de la misma y se tratan los asuntos de interés común.

- Y por último mencionar nuestra incesante lucha para la creación de un Centro de Diagnostico y Seguimiento para la atención a las personas afectadas por la RP y otras afec-

nes de retina, lucha esta que llevamos desde el principio de nuestra andadura.

Esta lucha diaria en diez años de existencia de nuestra Asociación, es el principio de la búsqueda para encontrar la tan ansiada solución a nuestra problemática.

## **CELEBRAMOS NUESTRO DÉCIMO ANIVERSARIO DE PERMANENCIA EN LA ASOCIACIÓN DE RP DE LA COMUNIDAD CANARIA.**

**¿Qué puede hacer un afectado de RP, para comprometerse con su curación?.  
Luchar contra la ceguera.**

**¿Cómo se lucha contra la ceguera?.  
Apoyando a la investigación.**

**¿De qué forma?.  
Sumándote a las asociaciones, para conseguir los objetivos y fondos económicos para la investigación.**

La asociación de RP de la Comunidad Canaria, siguiendo la línea de actividades socio-informativas del año en curso, celebró el Día Internacional de RP realizando unos actos informativos en los distintos medios de comunicación de las dos provincias canarias, con el apoyo de trípticos y pósteres de la campaña de F.A.A.R.P.E.E., además de con la apertura del proyecto bianual de visita a las distintas Islas de las dos provincias.

Este proyecto comenzó por la provincia de Tenerife, celebrando una conferencia, mesa redonda en los salones de la O.N.C.E., en Santa Cruz de Tenerife, en la cuál se contó con la participación del C.C.M.A.R. (Comité Científico Médico Asesor Regional), además de con el especialista en genética Don Miguel Fernández Burriel y el doctor oftalmólogo en baja visión Don David Del Rosario Cedres.

Este acto contó con una importante asistencia de socios, familiares y público que llenó y participó con ponencias muy interesantes; terapia génica (D. Fernández) y los últimos avances en investigación (D. Rosario).

Se destacó la futura creación de un Banco de A.D.N., destinado a la patología de RP, con los fondos de la asociación y la colaboración del hospital materno infantil, de Las Palmas de Gran Canaria.

El Presidente de la Asociación, Sr. Germán López Fuentes, expuso la necesidad de la implicación de los familiares en nuestro movimiento asociativo, para impulsar y sensibilizar con más fuerza nuestras necesidades de estudio y control en nuestra comunidad y para que las instituciones sanitarias se impliquen en los estudios de investigación de nuestra patología. Insistió en la necesidad de cumplimentar la encuesta del estudio familiar, para la realización del estudio genético de nuestra enfermedad.

Además se aprovechó este viaje para nombrar la vocal y representante en la provincia de Sta. Cruz de Tenerife, la Sra. María Teresa Aguirre López y se anunció la continuación del proyecto de las Islas, para el mes de noviembre en la Isla de La Palma.

**Entrevista**

**Directora de Programación y Concertación Asistencial de Obra Social Caja Madrid**

# María Fernanda Ayán San José



La Federación de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español, representados por Dña. Inés Romero Villalobos, Delegada de la Presidencia y D. Jose María Casado Aguilera, Vocal Social tuvieron una entrevista el pasado día 3 de Octubre, siendo recibidos muy cordialmente por Dña. María Fernanda Ayán San José, quien nos acompañó personalmente a su despacho. Tras los primeros intercambios de saludos y palabras, supimos que estábamos ante una mujer de carácter, muchísima personalidad, cercana y sencilla de trato.

A continuación damos paso a la entrevista que mantuvimos con ella.

**1. ¿Cuántos y qué tipos de proyectos se han subvencionado desde Obra Social Caja Madrid para discapacitados visuales?**

El Dividendo Social de Caja Madrid asciende a 143 millones de euros, y siguiendo los criterios de actuación de Obra Social, entre las actividades a las que esta cantidad va destinada se encuentran las ayudas a proyectos dirigidos a personas con discapacidad, colectivo en el que se encuentran representados las personas con discapacidad visual.

**2. ¿Cuáles son en estos momentos las prioridades que Obra Social Caja Madrid**

**considera necesarias para atender a personas discapacitadas?**

Desde Obra Social se pretende apoyar el desarrollo de proyectos que contribuyen a la inserción socio-laboral de este colectivo y a la mejora de su calidad de vida y la de sus familias. Los proyectos que reciben nuestra ayuda están orientados al fomento del empleo, la prevención, rehabilitación, atención residencial y ocupacional, sensibilización y apoyo a las familias de personas con discapacidad física, psíquica y sensorial y de enfermos mentales crónicos, con el fin de contribuir a la mejora de su autonomía personal, a la igualdad de oportunidades y a su inserción socio-laboral. Se potencian además, proyectos de superación de barreras arquitectónicas y planes de sensibilización social.

**3. ¿Va a aumentar Obra Social Caja Madrid la financiación para proyectos de discapacidad?. ¿Y en particular para proyectos de afecciones visuales?**

Obra Social Caja Madrid revierte gran parte de sus beneficios en proyectos asistenciales, con lo cual es fundamental y decisiva la aportación de nuestros clientes al fondo social de la Caja para aumentar las ayudas destinadas a estos proyectos. El colectivo de discapacitados sensoriales, en concreto el de afecciones visuales, se

encuentra bien representado en nuestras ayudas, y debemos continuar trabajando juntos - Obra Social y las asociaciones- para reforzar el apoyo a estas personas.

**4. ¿Cuál es el perfil que cumple el equipo de Obra Social Caja Madrid, es multidisciplinar, etc...?**

Contamos con un equipo no sólo preparado técnicamente para desarrollar nuestra actividad, sino motivado y sensibilizado con la finalidad de Obra Social. El mismo lo componen numerosos técnicos de valoración, expertos en cada materia según la tipología del proyecto, y gestores de proyectos, que realizan la valoración final y seguimiento de los mismos.

**5. ¿Qué valoración tiene VD. de los proyectos que han pasado por Obra Social?**

Afortunadamente, el denominado Tercer Sector se está profesionalizando lenta pero eficientemente, lo que redundará en un considerable aumento de la calidad en todas sus actividades. Son muy numerosos y variados los proyectos que las entidades pertenecientes a este Sector presentan a Obra Social Caja Madrid, y cada vez es más difícil la selección de las ayudas a conceder, dada la notable calidad de los proyectos presentados. Estos son el resultado de la aplicación de los factores que deben ser comunes a todas las

entidades sin ánimo de lucro: ética, profesionalidad y transparencia.

**6. ¿Qué objetivos futuros se plantea Obra Social Caja Madrid respecto al colectivo de las personas con discapacidades visuales?**

Como he mencionado antes, las personas con discapacidad sensorial, en concreto discapacidades visuales, se encuentran representados en los proyectos objeto de las ayudas de Obra Social, y continuaremos apoyándolos en la medida en que nos presenten proyectos. Obra Social está dando una importancia especial a la investigación con objeto de perseguir las "causas" y no los "efectos". Para ello hemos instituido el "Premio III Centenario Caja Madrid de Investigación Social" y se apoyan proyectos de investigación, detección precoz y diagnóstico.

**7. ¿Han barajado la posibilidad de firmar un convenio entre Obra Social Caja Madrid y nuestra Federación que fuera superior a un año, con los consiguientes beneficios mutuos que se obtendrían?**

En principio, la duración de los convenios firmados entre Obra Social y las entidades beneficiarios de nuestras ayudas no deben exceder de 12 meses. Consideramos que es un plazo razonable para llevar a cabo un proyecto, y realizar el seguimiento y conclusiones del mismo con rigor. Nuestro dividendo social procede de la distribución del Beneficio después de Impuestos (BDI) y es con carácter anual, con lo cual la dotación para actividades sociales debe mantener esa periodicidad.

**8. ¿Ha tenido la oportunidad de conocer a personas afectadas por retinosis pig-**

**mentaria o enfermedades heredo-degenerativas de la retina y su problemática?**

Sé que existen 15.000 afectados por esta enfermedad degenerativa, y he tenido la suerte de conocer a algunas de estas personas. Ellas me han dado la oportunidad de conocer sus inquietudes y ganas de luchar contra esta terrible enfermedad de difícil detección precoz, y he podido admirar su tesón y firmeza a la hora de enfrentarse a sus consecuencias, gracias al apoyo recibido por sus familias y asociaciones que les ofrecen atención.

**9. ¿Qué colectivos de discapacitados son los que se van a beneficiar de los proyectos de atención a personas con discapacidad y a sus familias presentados en la Convocatoria del Tercer Centenario de Caja Madrid de este año?**

Los colectivos beneficiados de esta Convocatoria son personas con discapacidad física, psíquica y sensorial, enfermos mentales crónicos y personas con varias discapacidades (orgánicas, parálisis cerebral, pacientes terminales, enfermedades raras, etc).

**10. ¿Qué importancia tienen el papel de las familias de los afectados a los que también se apoya desde Obra Social Caja Madrid?**

La familia desempeña un papel fundamental en el proceso de plena integración de la persona que sufre alguna discapacidad. Ellos mismos se ven afectados, y forman parte de la difícil situación a la que se tiene que enfrentar la persona enferma. Por ello, es esencial comenzar a trabajar con la familia, para conseguir su aceptación y comprensión, y que puedan así apoyar a la persona que sufre la

discapacidad. En este sentido, todas las Convocatorias de Ayudas de Obra Social Caja Madrid están dirigidas tanto a las personas dependientes como a sus familias.

**11. ¿Tiene conocimiento del éxito real que se obtiene de la aplicabilidad de estos proyectos en las personas discapacitadas a los que van dirigidos?**

Sí. Disponemos de información continua de las asociaciones que están llevando a cabo los proyectos, y hacemos seguimiento exhaustivo y valoración del desarrollo, resultados, conclusiones y logros alcanzados en los mismos.

Tenemos acceso además a numerosas fuentes de información sobre nuevas iniciativas, éxitos y resultados de investigaciones y estudios dirigidos a la mejora de calidad de vida de las personas con discapacidad y a sus familias.

Apenas nos dimos cuenta de las dos horas de charla distendida tras las cuales tuvimos que despedirnos, no sin antes hacernos una fotografía para acompañar a estas páginas.

Gracias, María Fernanda, en nombre de todo el colectivo por ser una mujer que está al día de nuestros problemas.

M<sup>a</sup> Inés Romero Villalobos



Inés Romero, M<sup>a</sup> Fernanda y J.M. Casado

# ACTIVIDADES ASOCIATIVAS



## 25 de Septiembre. Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria

A continuación se expone de una forma integradora, las distintas actividades que con motivo del día mundial de la R. P. se han desarrollado en todas las comunidades.

### CASTILLA-LA MANCHA

Los doctores Roser González y Román Blanco ofrecieron una Conferencia en el salón de actos de la Diputación de Albacete el sábado 28 de Septiembre finalizando con una comida de Hermandad entre Afectados y especialistas.

### MADRID

Del 28 de septiembre al 5 de octubre, la Asociación ha celebrado la **SEMANA DE LA RETINA**, organizando una batería de actividades divulgativas, de sensibilización social, de ayuda mutua y, sobre todo, de promoción de la sanidad e investigación referidas a las enfermedades Heredodegenerativas de la retina y sus afectados.

A destacar la presentación de la página web el 3 de octubre en el salón de actos de la Fundación ONCE en Madrid. Contó con la presencia de D. Eugenio Martín, de la Fundación ONCE.

Se ha entrado en contacto telefónico con la mayoría de los medios de comunicación de ámbito autonómico y local de Madrid con el fin de divulgar los objetivos de nuestra Asociación. Radio Madrid FM, COPE Madrid, Onda Cero Madrid y Canal ONCE son las emisoras de radio que se han ocupado de nuestra problemática. En prensa, hay que destacar el artículo publicado en Diario Médico el 14 de septiembre.

Cabe destacar las siguientes actividades:

- Domingo 29 de Septiembre: Espectáculo Benéfico. Ballet Español Atenea: "La Cruz de Mayo".
- Lunes 30 de Septiembre: Visita en

Grupo al Instituto de Neurobiología Ramón y Cajal.

- Miércoles 2 de Octubre: Visita en Grupo al Museo Tiflotécnico de la ONCE.
- Viernes 4 de Octubre: Cuestación Popular. Pusimos una Mesa petitoria en Alcampo (Moratalaz) con el fin de recaudar fondos para la investigación. Charla- Coloquio: "Aceptación familiar de la deficiencia visual".
- Sábado 5 de Octubre: Feria de Ayuda Mutua y Salud en Valdemoro.

### NAVARRA

En la Semana de la Retinosis Pigmentaria se presentó en Navarra la Fundación de Lucha contra la Ceguera, con presencia ante los medios de comunicación del Director General de Salud del Gobierno de Navarra, quien se comprometió a que la investigación en retina fuera una de las líneas de trabajo en nuestra Comunidad.

### ANDALUCÍA

Uno de los objetivos en la difusión de nuestra Asociación, es que la información sobre los problemas causados por la R.P., llegue a todos los que la padezcan. Ya se han difundido estos objetivos en Jaén y Córdoba con motivo del día mundial de la Retinosis, en televisiones locales, emisoras de radio y, prensa

### COMUNIDAD VALENCIANA

Como prólogo a la Semana de la Retina, el 17 y el 20 de septiembre se dieron unas charlas en la Universidad (cursos de la Nau "Discapacidad visual") a cargo de la Psicóloga,

Trabajadora Social y Presidente de la Asociación encaminadas a difundir nuestros objetivos. Así mismo, la COPE nos brindó un programa monográfico acerca de nuestra patología al cual acudió la Dra. Vilela, nuestro presidente Joaquín Selva y Maribel Gómez como afectado.

El 25 de septiembre hubo un encuentro celebración de la semana de la retina, con las siguientes actividades:

- Presentación de la Jornada y de la página WEB de la Asociación: .
- Mesa Redonda sobre las novedades de las enfermedades degenerativas de la retina a cargo de la Dra. Concha Vilela, que ha asistido al último Congreso ARVO.
- Lectura del manifiesto difundido, en el que se demandan una serie de servicios para nuestro colectivo.
- Aperitivo y clausura.

## ANDALUCIA



Desde la formación de la nueva junta directiva el 18 del pasado mes de mayo, aprobada en Asamblea de socios y en la cual se presentó un nuevo programa de actuación para los próximos 3 años, se han establecido las bases operativas para realizarlo.

### INVESTIGACIÓN

Seguiremos apoyando las líneas de investigación de FUNDALUCE, aportando las cuotas que marque la Federación, así como con otras aportaciones que puedan surgir, sin olvidar los posibles programas de investigación que puedan realizarse en nuestro ámbito como en el caso del equipo de investigación en nuestra Comunidad Autónoma, ubicado en el hospital "Virgen del Rocío" de Sevilla.

Nuestra Asociación colaboró con FUNDALUCE repartiendo 500 posters de la misma, 400 a través de la Diputación de Sevilla, 40 en Jaén a través de nuestra delegada en esta capital, Dña. Maria del Carmen Sánchez Ibarreta y 60 en Córdoba mediante nuestros delegados en Lucena y Puente Genil, D. Angel Miguel Berguillos Berguillos y D. José Gálvez Cáceres respectivamente.

Asimismo, colaboramos con nuestra Fundación difundiendo la adquisición de tarjetas de Navidad entre nuestros socios y la compra por parte de la Asociación de 37 packs.

### ATENCIÓN PSICOLÓGICA

En nuestra Asociación le prestamos gran importancia a la resolución de problemas psicológicos producidos por la pérdida de visión ligado al proceso de la enfermedad. Por ello,

tratamos de orientar a nuestros socios afectados que lo precisan hacia una terapia con un profesional, así como en reuniones entre afectados como terapia de grupo.

### ATENCIÓN SOCIAL

Estamos intentando facilitar las vías necesarias a nuestros afectados en la resolución de problemas jurídicos que se les puedan presentar a raíz de la pérdida de visión en los diversos aspectos de los campos social y laboral.

### MEDIOS DE COMUNICACIÓN

Con el objetivo de que la información sobre los problemas causados por la Retinosis Pigmentaria llegue a todos los que la padezcan, intentamos llegar a todos los medios de comunicación de nuestra Autonomía.

### ACTIVIDADES LÚDICAS

Queremos organizar una jornada de convivencia, donde aparte del acto en sí, organizaremos una asamblea con los participantes, además de la intervención de profesionales relacionados con la enfermedad. Para poder ampliar estas actividades, tenemos el objetivo de conseguir delegados en las 8 provincias andaluzas.

# ARAGÓN



Viaje de fin de semana, de convivencia, del 7 al 9 de junio a Peñíscola con la finalidad de convivir con los afectados, intercambiar impresiones de su modo de vida, fomentar la amistad y sobre todo aceptar el problema y vivir feliz con él.

# ASTURIAS



## ASTURIAS se compromete

El 2% de mi salario bruto para investigación biomédica.

Porque queremos seguir viendo. Porque la investigación es nuestra esperanza. Porque no podemos esperar a que investiguen otros. Porque queremos curarnos. Los afectados de Retinosis hemos de comprometernos con nuestra propia curación.

Desde la Asociación de R P se ha querido cumplir con este objetivo básico colaborando con el equipo del Doctor José Manuel García Fernández, investigador en degeneraciones retinianas del Departamento de Biología Celular de la Universidad de Oviedo, el cual está llevando a cabo un proyecto sobre Modelos Animales para el estudio de la estructura y función de la retina. Con esta investigación lo que se pretende es encontrar la respuesta a las siguientes preguntas:

**¿Qué relación existe entre la cantidad de Opsina y la velocidad de la Degeneración Retiniana?. ¿Cuál es la cantidad mínima de Opsina que se necesita para parar la velocidad de la degeneración y mantener los bastones funcionando?. ¿Cuál es el itinerario o la ruta de suicidio para frenar la muerte de las células?**

Pero mientras la investigación a escala mundial sobre la R P sigue su curso en busca de una solución, desde la Asociación Asturiana de R P buscamos otras alternativas: de ocio, de apren-

dizaje y de información a través de programas y proyectos muy atractivos; con el fin de hacer la vida más amena y más fácil a la persona afectada de Retinosis.

Entre algunos de esos programas, destaca la gran acogida que están teniendo por ejemplo entre los jóvenes estudiantes: “La Retinosis va a la escuela”, el curso de iniciación al Braille, el de acompañamiento a personas con discapacidad visual o también el de Internet o Manualidades para socios y voluntarios. Otro de los grandes proyectos que está en proceso de elaboración es la creación de un Centro de Documentación que pretende fundamentalmente facilitar todo tipo de información relacionada con la enfermedad a todos los niveles (médico, científico-investigador y social) de forma continuada y posteriormente difundirla a todos los sectores de la sociedad para presentar esta gran desconocida aún, que es la R P.

Para ganarle la partida a esta enfermedad, la sociedad cumpliría un papel muy importante si todos los afectados nos comprometiéramos a destinar al menos el 2% de nuestro salario bruto a la investigación, porque nuestra curación no depende de buenas palabras sino de dinero. **¿A ti qué te parece?.**



# CASTILLA-LA MANCHA.



Deseamos resaltar que hemos podido hacer actividades en este año 2002 gracias a la ayuda que hemos conseguido por parte de las Consejerías de Sanidad y Bienestar Social de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha. De bien nacidos es el ser agradecidos de ahí que manifestemos públicamente estos agradecimientos antes de exponer nuestra labor.

El próximo día 9 de Noviembre tendremos la VI Convivencia Regional de Afectados que tendrá lugar en Ciudad Real capital. Esta actividad esta subvencionada por la Consejería de Bienestar Social.

Contaremos con la presencia del Dr. Zarco, excelente colaborador de nuestra Asociación y oftalmólogo del Hospital "La Mancha-Centro" de Alcazar de San Juan (Ciudad Real) y después de la charla, terminaremos con una comida de Hermandad.

## VI CONVIVENCIA REGIONAL DE AFECTADOS POR RETINOSIS PIGMENTARIA DE CASTILLA LA MANCHA.

CHARLA A CARGO:

**DR. D. JOSE MANUEL ZARCO TEJADA**  
"HOTEL SANTA CECILIA"  
CIUDAD REAL

**9 DE NOVIEMBRE A LAS 13 HORAS**

ORGANIZA: ASOCIACION AFECTADOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA DE CASTILLA-LA MANCHA TEL. 967/221540

# CASTILLA-LEÓN



Después de un decenio sin haber ido a Salamanca con los enfermos de Retinitis Pigmentaria de esa provincia, se programó un día de convivencia con un acto de Charla-Coloquio en la cual intervinieron la Dra. Almudena Velasco Arranz y el Dr. en Biología D. Juan Manuel Lara Prada, que nos hablaron de: "Auto regeneración retiniana en algunos peces de agua dulce".

La Dra. habló de los últimos avances que hay en el mundo sobre R. P., basando su intervención en tres ejes fundamentales en el campo de la investigación: la terapia génica, la implantación de células en el epitelio pigmentario y la retina artificial.

El Dr. hizo una exposición sobre la auto regeneración retiniana en algunos peces de agua dulce.

Hubo un turno de preguntas y respuestas por los ponentes de aproximadamente una hora. Seguidamente, fuimos a comer a un céntrico restaurante de la ciudad. Una vez

finalizada, se realizó un paseo por los monumentos más representativos de la misma.

Se hizo un acto con los medios de comunicación de Castilla y León en el hospital "Rio Hortega" de Valladolid para presentar la unidad de control y seguimiento que se hace a los pacientes de la Asociación, ésta fue presidida por el Gerente del hospital, Dr. D. Antonio Ibáñez.



# EUSKADI



Tras ser leída la Tesis Doctoral del Dr. José Manuel Cela López, titulada “Estudio Clínico y de intervención con aceite de salmón en afectados de Retinosis Pigmentaria”, hemos abordado una serie de proyectos, de los cuales esperamos obtener tan buenos resultados como con el anteriormente citado.

Para poder ofrecer un mejor servicio a nuestros asociados, hemos procedido al cambio de local. Nuestra nueva ubicación es considerablemente más amplia que la anterior, lo que nos permite dar mayor cobertura a las necesidades que se van planteando. La nueva sede está en la misma dirección, pero en el departamento 7.

Con el mismo fin de facilitar a nuestros asociados todo lo relacionado con las consultas y el seguimiento periódico de su estado, la Dra. Etxeandía está habilitando una consulta en Bilbao donde hará las revisiones a los afectados de RP, para que de esta manera, no tengan que desplazarse hasta la Clínica en la que ella trabaja habitualmente.

Respecto a las actividades públicas realizadas, caben destacar dos:

- La Gala Benéfica, “La Magia de la Moda”, en el Teatro Ayala, de Bilbao, el día 27 de Junio de 2002. En ella participaron numerosas entidades, la agencia de modelos bi-eM y los presentadores Isabel Muela y Joseba Larrínaga. Para presentar la colección de PÉTALOS desfilaron misses y modelos profesionales en una representación escenificada asemejando un cuento, que hizo las delicias del público asistente, entre el que se encontraban personalidades de la política, la cultura, la moda...

En los entreactos actuaron las sopranos Ana Begoña Hernández e Izaskun Kintana, acompañadas al piano por Gorka Aguinaga.

- La Cena Anual de la Asociación y la entrega de la Insignia de Oro del Fondo Vasco de Investigación “Euskal Ikerketa Fondoa” RP, a D. Ricardo Ansotegui Aranguren, Diputado Foral de Bizkaia de Acción Social, el día 4-10-2002.

Este acto estuvo presidido por Dña. Gloria Urtiaga, Presidenta de Honor de “AARPE”, y presentado por el actor y presentador Joseba Larrínaga.

Al mismo asistieron, además: D. Gabriel Inclán, Consejero de Sanidad del Gobierno Vasco; D. Ángel Elías, Viceconsejero de Bienestar Social del Gobierno Vasco; D. José Ramón Elorriaga, Director de Bizkaia de la



Dña. Begoña Gómez, Presidenta de “AARPE”, en el discurso de bienvenida a las Autoridades y asistentes al acto del día 4 de Octubre.

Consejería de Salud del Gobierno Vasco; Dña. Anabela Domínguez, esposa del Alcalde de Bilbao, Iñaki Azkuna; D. Eusebio Melero, Concejal de Bienestar Social del Ayuntamiento de Bilbao; D. Andoni Rekagorri, Concejal de Salud del Ayuntamiento de Bilbao, y Dña. Julia Madrazo, Concejal de Esker Batua –IU– en el Ayuntamiento de Bilbao.

Además, en este acto celebrado en el Palacio Euskalduna de Bilbao, se dieron cita prestigiosos diseñadores de moda, empresarios, políticos, representantes de entidades financieras y el propio Director del Palacio Euskalduna, D. Jon Ortúzar con su esposa, así como un gran número de amigos y colaboradores, hasta un total de 230 personas.

Al finalizar la cena, se realizó la tradicional rifa, con más de 130 regalos, entre ellos diseños de moda, electrónica, cosmética... y el ya habitual viaje a Túnez, colaboración de Julia Tours.

El amplio seguimiento que han tenido estos actos en los medios de comunicación, ha posibilitado que cada vez más, personas que padecen RP en nuestra Comunidad, tengan conocimiento de la existencia de la Asociación y se pongan en contacto con nosotros, con lo cual queda cumplido uno de nuestros objetivos prioritarios.

Los días 8 y 9 de Junio se realizaron las Jornadas de Convivencia del año 2002. El destino fue Tarazona (Zaragoza). Tras la parada en Logroño se llegó al Seminario de Tarazona, donde estaba previsto el alojamiento. Además de la visita por la ciudad, se realizó una excursión a Soria para conocerla.



Dña. Gloria Urtiaga, Presidenta de Honor de “AARPE”, en la imposición de la insignia de oro a D. Ricardo Ansotegui.

# MADRID



En estos últimos meses, la Asociación de Madrid ha trabajado intensamente en sus 3 áreas funcionales, tanto organizando actividades propias como participando en otras organizadas por diferentes entidades. Sin embargo, el máximo esfuerzo ha ido orientado al éxito de las actividades enmarcadas en la celebración de la Semana de la Retina, del 29 de septiembre al 5 de octubre.

## • Área de Comunicación

Los días 18 y 19 de julio, Guadalupe Iglesias, Luis Palacios e Isabel Arguijo, asistieron a las "VIII jornadas sobre organizaciones voluntarias de discapacidad". Estas Jornadas han sido organizadas por la Asociación Formación Social con el respaldo del Real Patronato sobre Discapacidad.

El 17 de septiembre, Isabel Arguijo asistió a la Presentación de la "Agenda de Servicios Sociales" del Ayuntamiento de Madrid.

Por otra parte, la Consejería de Sanidad de la CAM ha organizado la "Feria de ayuda mutua y salud" en varias áreas de atención sanitaria pública, invitándonos a participar en las celebradas el 5 de octubre en Valdemoro y el 26 de octubre en Puente de Vallecas. Nuestra Asociación ha contado en ambas ocasiones con una caseta desde la que hemos distribuido nuestra información respecto de las enfermedades hereditarias de la retina, así como sobre nuestros objetivos y necesidades sociales.

Por otro lado, hemos entrado en contacto telefónico con la mayoría de los medios de comunicación de ámbito autonómico y local de Madrid con el fin de divulgar los objetivos de nuestra Asociación con motivo de la Semana de la Retina. Radio Madrid FM, COPE Madrid, Onda Cero Madrid y Canal ONCE son las emisoras de radio que se han ocupado de nuestra problemática; en prensa, hay que destacar el artículo publicado en Diario Médico el 14 de septiembre, pero debemos seguir trabajando en este aspecto.

La  
FERIA DE  
AYUDA MUTUA  
Y SALUD  
VALDEMORO  
2002



5 de Octubre  
Plaza de la Piña  
de 11:00 a 19:00 horas



## • Área de Promoción Asociativa

1. Charlas-Coloquio.- Patrocinadas por la Fundación Cultural Forum Filatélico y celebradas en el salón de actos del Consejo Nacional de la Juventud, entre el 1 de mayo y el 20 de octubre hemos organizado las siguientes:

- El 29 de mayo, D. Vicente Bueno y dos colaboradores de Forum Filatélico nos hablaron de las ventajas fiscales que supone estar en posesión del certificado de discapacidad a la hora de hacer la declaración de la renta.

- El 21 de junio, el Dr. Pedro de la Villa nos explicó lo acontecido en la reunión celebrada a principios de mayo en Estados Unidos con motivo de la reunión de ARVO.

La "Jornada de convivencia 2002" va a celebrarse este año el 24 de Noviembre. Tras la comida se realizará también esta vez una Rifa de Regalos, para recaudar fondos a beneficio de la investigación.

Al margen de la Semana de la Retina y con el apoyo de D. José Pedraza, de octubre a diciembre hemos llevado a cabo diversos cursos de iniciación a la informática que han contado con buena aceptación.

## • Área de Sanidad e Investigación

El Vocal responsable de este Área es Félix Aceña. En el año 2002, las actividades relacionadas con este título se agrupan en torno a los siguientes proyectos:

- Estudio multicéntrico de la RP: En el año 2002, nuestra contribución a este Estudio se ha centrado en canalizar todos los cuestionarios genéticos cumplimentados por los asociados que nos los han hecho llegar.

- Asistencia a congresos y seminarios: Del 18 al 20 de Junio, Félix Aceña se desplazó a Santander para participar en un Seminario sobre la Visión organizado por la Fundación Cotero dentro de los cursos de verano de la Universidad Menéndez Pelayo.

# NAVARRA



Los primeros meses del año son siempre duros en la Asociación de Navarra, ya que en un plazo de 45 días es necesario realizar las Memorias de Actividades y Económica, así como preparar el Proyecto Anual de Trabajo, que será la base para la reunión de la Asamblea General de Socios y para la solicitud de las subvenciones, tanto a organismos oficiales como a entidades privadas. Es un trabajo que no se acaba hasta mediados de mayo.

Este año 2002 estamos trabajando en potenciar un Club Cultural, dentro de la Asociación, cuya finalidad principal es participar y estar presentes en las actividades culturales organizadas en nuestro entorno, tales como conciertos, conferencias, cine, teatro o exposiciones. Así, hemos asistido al Concierto de Reyes, ofrecido por la banda municipal La Pamplonesa; a una Conferencia sobre Miguel Mihura; a la representación de la zarzuela Katiueka; a la escenificación de Tres sombreros de copa; a la exhibición de la película "Una mente maravillosa"; y a la Exposición de Fotografías para tocar, de Juana María Gallastegui. En estas actividades nos acompañan expertos y personal voluntario de apoyo, a los que agradecemos su colaboración desde estas líneas.

Pero el trabajo más importante de este primer semestre del año ha sido la organización del Proyecto RETIN'OCIO. En él se incluyen una Exposición desde el 8 al 26 de mayo, sobre "Tiempo libre y discapacidad visual", y una serie de Talleres y Actividades relacionadas todas ellas con el ocio. Esta actividad resultó muy provechosa para el movimiento asociativo de la discapacidad visual en Navarra, pues durante 20 días estuvimos en todos los foros de los medios de comunicación de nuestra Comunidad. Hay que destacar, de modo importante, el apoyo social de entidades, empresas e Instituciones, que han hecho posible este Proyecto, del que esperamos tenga su continuidad en próximos años.

Destacamos, además, la presencia del IMSERSO, Fundaluce y FAARPEE, tanto en paneles y trípticos como en las actividades de Retin'ocio.

En el mes de agosto preparamos un día de campo, con la atracción especial de pescar can-

grejos. No os podéis imaginar la de risas que pudimos echar, tanto a la hora de preparar el "calderete" como a la hora de coger los cangrejos con el dichoso retel. La verdad que, sin el apoyo de la Sociedad de Pescadores de Estella, no habríamos cogido ni una pieza. Y ya hemos decidido repetir el año que viene.

En el mes de junio, la Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra fuimos admitidos en el Comité de Representantes de Minusválidos de Navarra (CORMIN). En este Comité estamos en la Comisión de Ocio y Tiempo Libre y somos los responsables de la Comisión de Eventos del año 2003 en esta Comunidad de Navarra.

Ahora estamos concretando el compromiso del Director general de Salud del gobierno de Navarra de fomentar la investigación sobre la retina, con apoyo de los responsables de investigación biomédica de la Universidad de Navarra, que están construyendo el Centro de Investigación de Medicina Aplicada (CIMA), un Centro que contará con unos 500 investigadores, cuyo trabajo será investigar para curar enfermedades. Creemos que es necesario estar presentes en este Proyecto. Y pedimos a todos apoyo e ideas para que esta oportunidad no se nos pase.

En estos momentos, estamos desarrollando el cursillo de yoga, el de masaje antiestrés, la creación de un coro musical en colaboración con la ONCE de Navarra, un taller de nutrición y hábitos de salud en colaboración con el Instituto de Salud Pública, un Curso de Gestión para directivos de Asociaciones en colaboración con el Real Patronato sobre Discapacidad y estamos trabajando el Proyecto de las Postales de Navidad.

Como temas de trabajo para los próximos meses tenemos la presentación de una Guía Informativa sobre Retinosis Pigmentaria y la creación de un Club de Tándem en el ámbito de toda la Comunidad de Navarra. También van a ser muy importantes los trabajos en dos Comisiones oficiales: "Comisión de Prestaciones Sanitarias", con el Departamento de Salud del Gobierno de Navarra y la "Comisión de Accesibilidad", con el Área de Servicios Sociales y Mujer del Ayuntamiento de Pamplona.

# GALICIA



- Se celebra la asamblea anual de la Asociación el pasado mes de Junio, finalizando la misma con una comida de confraternidad.
- Se hace entrega por primera vez un donativo de 2.000 euros a la Fundación de Lucha Contra la Ceguera, con el empeño de que en los sucesivos años se pueda realizar y aumentar su cuantía.
- Participación, por segundo año consecutivo en la Feria de Muestras de los Autónomos de Galicia, el pasado mes de Octubre.
- Visita a la Casa de los Peces de A Coruña. Se programa una visita guiada para todos los socios que lo deseen para el mes de Noviembre.

# COMUNIDAD VALENCIANA



Antes del verano, la Asociación valenciana ha intentado acercarse a los socios más alejados geográficamente de la sede, es decir, Alicante y Castellón que por motivos intrínsecos a la enfermedad y de distancia, no pueden asistir a la mayor parte de los actos que se desarrollan en Valencia. Para ello se han realizado distintas charlas en Alicante, Elche y Castellón tratando de explicar qué es la Asociación y cuáles son sus funciones así como dar cuenta de las últimas novedades en cuanto a la enfermedad.



Nuevamente se celebró la cena de bienvenida al verano con una respetable asistencia y una buena cantidad de regalos que se rifaron entre la concurrencia.

En Julio se puso en marcha un taller de Administrativo dentro del programa de formación e inserción que desarrolla nuestra Asociación, siendo subvencionado por la Consellería de economía, hacienda y empleo (SERVEF). Así mismo, en octubre se ha puesto en marcha por segundo año consecutivo, un curso práctico de lenguaje de signos para afectados y familiares.

Como viene siendo habitual en estas fechas, ya está disponible la lotería de Navidad con la que aparte de repartir ilusión, se pretenden obtener fondos con

los que mantener las actividades de la Asociación y apoyar la investigación. El número es el 55.672

El día 27 de octubre se realizó una salida a la Ciudad de las Artes y las Ciencias de Valencia en una visita que duró todo el día, pudiendo disfrutar tanto del Museo Principe Felipe como de L'Hemisferic, al tiempo que pudimos contemplar la siguiente fase de esta Ciudad que son el Edificio de las Artes y L'Oceanografic.

Para el día 13 de noviembre, con motivo de la charla que ofrecerá en la sede de la Asociación el Dr. Enrique de la Rosa sobre "Neurodegeneración. Neuroprotección. Neurorreparación", se pretende hacer una retransmisión en directo a través de la red.





FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

C/ Montera, 24 - 4 - J - 2013 Madrid  
Telf. Fax: 91 532 07 07



**F A A R P E E**  
FEDERACION DE ASOCIACIONES  
DE AFECTADOS  
POR RETINOSIS PIGMENTARIA  
DEL ESTADO ESPAÑOL

C/ Montera, 24 - 4 - J - 28013 - MADRID  
Telf. Fax: 91 532 07 07 - faarpee@retinosis.org  
Presidente: Joan Claramunt Pedreny

## DIRECTORIO DE LA FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES DE AFECTADOS DE R.P. DEL ESTADO ESPAÑOL - F.A.A.R.P.E.E.



**ASOCIACIÓN DE ANDALUCÍA**

C/ Resolana, 30 - (Edif. ONCE)  
41009 - SEVILLA - Telf. 954 90 16 16 - Ext. 301  
Fax: 954 90 03 32

Presidente: Audifacio Reyes Falder  
HORARIO INVIERNO: de 17 a 20 h. (Lunes y Miércoles)  
HORARIO VERANO: DE 18 A 21 H. (Lunes y Miércoles)



**ASOCIACIÓN DE ARAGÓN**

Pº de Echegaray y Caballero, 76  
Edif. ONCE - 50003- ZARAGOZA  
Telf. 976 28 24 77 - Ext:262 - Fax. 976 28 38 87  
Presidente: Ángel Tierra Añoro



**A . A . R . P .**

**ASOCIACIÓN DE ASTURIAS**

Hospital Central de Asturias  
C/ Julián Clavería, S/N - 33006 - OVIEDO  
Tel. 98 510 61 00 - Ext: 36508 - Fax. 98 510 61 00  
Presidente: Andrés Mayor Lorenzo



**ASOCIACIÓN DE CANTABRIA**

Av. Vicente Trueba, 3  
39001 - SANTANDER - CANTABRIA  
Tel.: 393 90 09

Presidente: Ignacio Pérez Prieto



**ASOCIACIÓN DE CASTILLA- LA MANCHA**

C/ Doctor García Reyes, 7-3ªA  
02002- ALBACETE

TEL.: 967 221 540 - FAX.:967 52 38 62  
Presidente: Antonio Gómez Ibáñez

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



**ASOCIACIÓN DE CASTILLA-LEÓN**

C/ Dos de Mayo, 16  
47004 - VALLADOLID  
Telf. 983 39 40 88 - Fax. 983 30 57 26  
Presidente: Manuel Cordero Cordero



**A.A.R.P.C**

**ASOCIACIÓN DE CATALUÑA**

C/ Calabria, 66 - Desp. 5 - (Edif. ONCE)  
08015 - BARCELONA

Telf. 93 325 92 00 - Ext:258 - Fax. 93 424 91 44  
Presidente: Joan Claramunt Pedreny  
e-mail: aarp@virtualsd.net



**ASOCIACIÓN DE EUSKADI**

C/ Iturrubide, 26 - Ent - Dpto. 6º  
48006 - BILBAO

Telf. 94 415 64 76 - Fax. 94 416 76 08  
Presidenta: Begoña Gómez la Fuente



**ASOCIACIÓN DE EXTREMADURA**

C/. Bullones, 6  
06360 Fuente del Maestre (Badajoz)  
Telf. 924 531084  
Presidente: Purificación Zambrano Gómez



**ASOCIACIÓN DE GALICIA**

C/ Torreiro, 30 - 1º - Local 5  
15008 - LA CORUÑA  
Telf. 981 20 47 55

Presidente: Pascual Matesanz Manzanet



**ASOCIACIÓN CANARIAS**

Avda. Primero de Mayo, 10 - (Edif. ONCE)  
35002 - LAS PALMAS DE GRAN CANARIA  
Telf. 928 431 411 - Fax. 928 36 49 18

Presidente: Germán López Fuentes  
e-mail: rpcanarias@hotmail.com



**ASOCIACIÓN DE MADRID**

C/ Montera, 24 - 2º H 1  
28013 - MADRID  
Telf. 91 521 60 84 Fax: 91 521 05 83  
Presidente: Luis Palacios



**ASOCIACIÓN DE MURCIA**

C/ Juan Fernández, 28 - 8º A  
30204 - CARTAGENA (Murcia)  
Telf. 968 092 473

Presidente: Luis Berrocal Balanza



**ARPN**

**ASOCIACIÓN DE NAVARRA**

C/ Arlar, 3  
31002 - PAMPLONA  
Telf. 948 203 322 - Fax. 948 20 63 12  
Presidente: José María Casado Aguilera  
e-mail: navarra@retinosis.org



**ASOCIACIÓN DE VALENCIA**

C/ AV. Barón de Cárcer, 48 - 3B  
46001 - VALENCIA  
Telf. 96 351 17 35 - Fax. 96 351 17 35  
Presidente: Joaquín Selva Roca de Togores  
e-mail: valenciarp@terra.es