

Visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

1^{er} Semestre - Junio - Año 2001 - número 18

Campaña de donativos «**TODOS UNIDOS: 10.000 euros**» pág. 3

FUNDALUCE ENTREGA SUS AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN pág. 6

Genética. Situación actual.
pág. 7

ARVO 2001
pág. 9

Transplante de retina fetal.
pág. 11

TERAPIA GÉNICA:
Entrevista con Salvador Aliño
pág. 14
Amaurosis congénita de Leber
pág. 13

- **La retinosis va a la escuela** pág. 22
-  **Asociación de Cataluña** pág. 23
- **Teatro audiodescriptivo** pág. 26
- **Yo tropiezo. ¿Ytú?** pág. 28



Organo de la Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis 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 TÉCNICA

Vicente Genovés

EQUIPO DE REDACCION

Joaquín Selva
Vicente Genovés
Jose Luis Campos
Andrés Mayor
Luis Palacios

ASESORIA TECNICA

Asociación de Afectados por
Retinosis Pigmentaria de la
Comunidad Valenciana,
Asociación de Afectados por
Retinosis Pigmentaria de la
Comunidad de Madrid,

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

COMPOSICIÓN Y REVISION TEXTOS

Joaquín Selva, Vicente Genovés.

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



SECRETARÍA GENERAL DE ASUNTOS SOCIALES
IMRSO

BOLETIN INFORMATIVO DE DIFUSION
SUBVENCIONADO POR EL IMRSO

SUMARIO**EDITORIAL**

- Todos Unidos..... 3

PRIMERAS PALABRAS

- FAARPEE, algo más que una federación..... 4
- Una mirada sobre FUNDALUCE 5

MUNDO CIENTIFICO MEDICO

- FUNDALUCE entrega sus ayudas para la investigación. 6
- Genética, situación actual. 7
- Reunión anual de la Association for Research
in Vision and Ophthalmology. 9
- Ayuda FUNDALUCE: Trasplante de retina fetal en la
cavidad vitrea del ojo adulto, modelo experimental
en el conejo. 11
- Amaurosis congenita de Leber y terapia génica. 13
- Entrevista con Salvador Aliño. 14
- Reunión de la Sociedad Española de Terapia
Genética (SETG)..... 16
- Noticias de actualidad. 17
- Visor nocturno. 18
- La intervención psicológica: un recurso de adaptación
a la enfermedad. 20

AREA SOCIAL

- La retinosis va a la escuela. 22
- Asociación de Cataluña. 23
- Teatro audiodescritivo. 26
- Integración laboral. 27
- Yo tropiezo ¿y tú? 28
- Actividades de las asociaciones.
- Aragón 29
- Castilla - León 30
- Comunidad de Madrid 31
- Comunidad Navarra 32
- Comunidad Valenciana 33

Tirada: 5.500 ejemplares - Distribución GRATUITA - COSTE: 100 pts ejemplar.

Premio José García Sicilia 1997

La presente revista se encuentra disponible junto con otras interesantes noticias y direcciones, en la página Web de la FAARPEE 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.

TODOS UNIDOS



El efecto de la suma de esfuerzos individuales procura la mejora global. Las sociedades avanzadas se miden por el grado de implicación y colaboración social.

Desde nuestro ámbito personal podemos realizar actuaciones que procuren una mejora a nuestro problema, la Retinosis Pigmentaria.

Por ejemplo podemos realizar cenas a nivel particular a las que invitamos a amigos y familiares para transmitirles nuestra problemática, al mismo tiempo que les solicitamos alguna aportación económica o su inscripción como socios colaboradores en nuestra asociación local, enfrentandonos con valentía a nuestra enfermedad.

Este esfuerzo os aseguro que será especialmente gratificante a nivel personal, porque es un medio para vivir con nuestra enfermedad desde un aspecto de normalidad.

Esta colaboración también la podemos llevar a cabo de forma personal con pequeñas aportaciones a FUNDALUCE, aunque sólo sean 1000 pesetas, o 6 euros.

Como sabéis esta revista tiene una tirada de 5500 ejemplares y aunque la distribución entre afectados es menor, imaginémonos que responden solo un 20% con una aportación media de 2000 pesetas, bien pues esto nos arroja una cifra de aportaciones para investigación de 2.200.000 pesetas..

Pero debemos extender y "contagiar" a nuestros amigos y familiares el lema "lucha contra la ceguera". Por todo ello, hemos diseñado, desde esta revista, una campaña de recaudación **para alcanzar la cifra de 10.000 euros.**

Para ello, facilitamos un sobre, a franquear en destino, que no necesita sellos, en el que se incluirá el billete del importe de tu donación, así mismo se

podrá realizar una transferencia directamente a FUNDALUCE, a la siguiente cuenta:

BSCH 0049 0001 51 2711408534

El contador ha comenzado ya con una aportación desde la dirección de esta revista de 5.000 pesetas.

El cauce para nuestras aportaciones es FUNDALUCE. Esta fundación ha sido creada para promover la investigación en Retinosis Pigmentaria.

Estamos ante un continuo reto que hemos de ganar, mientras tanto desde cada asociación se viene realizando acciones para la mejora de calidad de vida del afectado.

Toda ayuda es poca para superar el impacto de la aparición de la enfermedad. Las asociaciones de afectados de cada comunidad realizan un denodado esfuerzo para mejorar nuestras vidas. A veces este esfuerzo es realizado por unos pocos "héroes" que dejando sus ocupaciones o su tiempo libre lo dedican a todos nosotros.

Las asociaciones, son sin duda, el pilar sobre el que se creará la solución a nuestra enfermedad. Pero este pilar necesita tu colaboración, no sólo económica, sino de ideas y manos para empujar las diversas actividades.

Como hemos comentado anteriormente, las sociedades más avanzadas se miden por el grado de solidaridad y colaboración voluntaria con las asociaciones, ONG y otras entidades sin ánimo de lucro.

Sin duda todo esto también depende de ti.

Joaquín Selva
Director revista VISION

Como ya sabeis la revista **VISION** tiene un aspecto científico que intenta mantener un **vigor** en su profundidad que debe ser acompañada de un lenguaje expresivo correcto, apto para el ámbito al que se dirige. Esto ocasiona que sea difícil su comprensión por aquellas personas que disponen de esa ciencia y no están acostumbrados a ese "mundo científico". Por dicho motivo esta revista **VISION** ha pensado incorporar en diferentes artículos científicos una "ventana" que informe de forma más coloquial del contenido del artículo que permita ampliar la comprensión al resto de la población, sin perder el artículo su **vigor** científico. Esta ventana se indentifica con la denominación "solo por lectura de afectados" y se ha incorporado en el presente número en el artículo de amaurosis congénita de Leber y terapia génica.

FAARPEE ALGO MAS QUE UNA FEDERACIÓN.



Entre los hechos más relevantes, que ha protagonizado nuestra federación, destaca la Asamblea General, celebrada en Madrid, el día 3 de Marzo de 2001 y la presentación de un visor nocturno para poder evitar la ceguera nocturna. Por último, cabe destacar la entrega de las ayudas a la Investigación promovido por FUNDALUCE.

(Las dos últimas noticias vamos a dar nutrida cuenta en sendos artículos), por tanto, vamos a centrarnos en la mencionada Asamblea.

Las noticias de mayor interés de aquel día fueron las siguientes:

Se informo de la próxima aparición de un libro blanco sobre Retinosis Pigmentaria, con un repaso al estado actual de la investigación sobre nuestra enfermedad. Este libro se distribuirá entre las asociaciones, estimándose su precio sobre mil pesetas. En el mismo colaboran el Ministerio de Asuntos Sociales y la Fundación ONCE además de FAARPEE.

FUNDALUCE desde Diciembre del pasado año es aceptado como miembro de la Confederación Española de Fundaciones, esto hará posible un mejor contacto con todas las fundaciones de objetivos similares a FUNDALUCE.

Se aprobó una nueva convocatoria de ayudas de FUNDALUCE para el año 2001, aunque aún falta por determinar los fines así como la cuantía de la convocatoria.

Se explicó la conveniencia de realizar un censo de los investigadores sobre R.P. en España, por lo que se solicita la colaboración de todas las asociaciones.

Se presentaron por parte de las comisiones de trabajo, los programas que se van a presentar al Ministerio de Asuntos Sociales y al Ministerio de Cultura. ¡ Esperemos que haya suerte!.

Por ultimo reseñar, un tema que surgió en la asamblea suscitado por la asociación de la Comunidad de Madrid, a raíz de un escrito en el que expresa su voluntad de separar físicamente la sede de la federación de la asociación de la Comunidad de Madrid, nombrandose una comisión compuesta por su Presidente y Secretario para tratar este tema, al que deseamos desde estas líneas un final feliz.

Vicente Genovés
Director Técnico revista **VISION**



Asamblea de FAARPEE, celebrada el día 3 de Marzo 2001

UNA MIRADA SOBRE FUNDALUCE

Se repasan los hechos más relevantes de esta institución, que camina afianzando sus objetivos. Realizado el acto de firma de los convenios con los investigadores de la pasada edición de las ayudas económicas, se pretende en el presente ejercicio convocar un nuevo concurso.

El pasado jueves 19 de Abril FUNDALUCE ha firmado los convenios de cooperación con los cuatro grupos investigadores a los que otorga ayudas económicas para los próximos años. El acto ha tenido lugar en la fundación Jiménez Díaz de Madrid y de él se da cumplida información en el presente número de la revista "VISIÓN".

Con dicho acto termina una compleja y silenciosa tarea realizada en nuestra fundación y en la junta directiva de FAARPEE, para asignar con rigor y eficacia unos fondos, que son el resultado de un proceso de captación difícil, llevado a cabo principalmente en aquellas asociaciones autonómicas más dinámicas y concienciadas con FUNDALUCE y sus objetivos. A todos ellos y a quienes aportaron desde su peculio particular tan valiosos fondos agradecemos desde estas líneas el esfuerzo.

Este es el principal objetivo en las tareas de FUNDALUCE. A ello responde tanto su nombre como sus fines fundacionales. FUNDALUCE es la 1ª organización española que se declara decididamente beligerante contra la ceguera y busca remediarla fomentando para ello la investigación médico-científica.

Sabemos que, salvo casos puntuales, el proceso de erradicar la ceguera mediante la investigación ha de ser largo y que por nosotros mismos no dispondremos de recursos económicos y humanos suficientes para lograrlo. De ahí que **la propuesta que hace FUNDALUCE no es otra que la de un trabajo basado en una buena organización y en la búsqueda de un mayor número de apoyos tanto internos como externos, mediante la difusión de nuestros objetivos, la financiación directa de programas de investigación, la presentación de propuestas razonadas a los responsables científico-sanitarios y la oferta de programas de cooperación a otras entidades y organizaciones afines.**

En estas cuatro líneas han venido trabajando FUNDALUCE conjuntamente con FAARPEE en el pasado año y en ellas se mueven los actuales diseños de actuación en futuro.

Sabemos que, salvo casos puntuales, el proceso de erradicar la ceguera mediante la investigación ha de ser largo

«son compañeros nuestros a los que desde aquí dedicamos un cariñoso y público reconocimiento»

Para no ser prolijos mencionamos aquí la difusión que de FUNDALUCE y FAARPEE se hace en nuestra página web de internet, en nuestra revista VISIÓN, de muy variadas formas por las asociaciones autonómicas, en múltiples medios de difusión, de divulgación y especializados, en congresos de diversa índole etc. Quienes mueven y han movido estas actividades, son compañeros nuestros a los que desde aquí dedicamos un cariñoso y público reconocimiento.

Mencionamos igualmente el nuevo concurso de ayudas a proyectos de investigación que se convocará en el año 2001 y del que esperamos una ampliación de proyectos que se sumen a los que ya están en marcha, así como el entusiasmo creciente que está posibilitando FUNDALUCE, por el que el aumento de captación de fondos en los últimos años nos permite mirar al futuro con cierto optimismo.

Por último cabe hablar de nuestros contactos con el ministerio de tecnología e investigación y con otras fundaciones y entidades afines en los que pretendemos conseguir una orientación de sus recursos a nuestros objetivos investigadores, una cooperación en proyectos y un modo de posibilitar vías de acceso a la captación de fondos públicos.

La definición última de todas estas tareas y su realización exige un tiempo una forma de organización y un nutrido número de asociados que en la federación y fundamentalmente en las asociaciones realicen tareas a muy distintos niveles.

Por eso insistimos, una vez más, pidiendo que os incorporéis a las tareas asociativas porque son fundamentalmente las asociaciones, las fuerzas sociales que podrán hacer eficaz y prospera a FUNDALUCE.

Fausto torio
Secretario de FAARPEE Y FUNDALUCE.

SEDE SOCIAL
C/ MONTERA, 24 - 4º - J
Tlf. fax: 91 532 07 07
28013 - Madrid
C.I.F. G-82 04 00 23

FUNDALUCE ENTREGA SUS AYUDAS PARA LA INVESTIGACIÓN

En la Fundación Jiménez Díaz, la Fundación "Lucha contra la Ceguera" (FUNDALUCE) hizo entrega de sus ayudas a la investigación, por un importe total de **10.000.000** pts. para los próximos tres ejercicios. El acto estuvo presentado y dirigido por Joan Claramunt, presidente de FAARPEE y FUNDALUCE.

En el Aula nº 1 de la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el pasado 19 de abril, la Fundación "Lucha contra la Ceguera" (FUNDALUCE) hizo entrega de sus ayudas a la investigación correspondientes a la convocatoria de 2000. Estas ayudas han sido las siguientes:

- "Bases Moleculares y genéticas en Retinosis Pigmentaria", dirigido por Dra. Roser González, **1869.000** pts.

- "Trasplante de retina fetal en la cavidad vítrea del ojo adulto, modelo experimental en conejos", bajo la tutela del Dr. Manuel José Gayoso Rodríguez, **1200.000** pts.

- "Expresión y caracterización de mutaciones en rodopsina asociadas a Retinosis Pigmentaria", bajo la dirección de Joan Manllosa Ribatallada, **2641.000** pts.

- "Estudio epidemiológico y genético de retinopatías hereditarias en España", coordinado por la Dra. Carmen Ayuso, **4.290.000** pts.

El total de ayudas ascienden a **10.000.000** pts. para los próximos tres ejercicios.

El acto estuvo presentado y dirigido por Joan Claramunt, presidente de FAARPEE y FUNDALUCE quien, en su discurso de bienvenida expresó su agradecimiento a las numerosas personas asistentes al acto y a todos los que han hecho posible las ayudas, así como a los investigadores y sus centros de trabajo por su dedicación en pro de alcanzar una solución para nuestras patologías y, por último, a los anfitriones de la Fundación Jiménez Díaz.



Momento de la firma de uno de los proyectos seleccionados

Seguidamente expuso brevemente los motivos por los que, FUNDALUCE y FAARPEE han promovido el proceso de las ayudas a la investigación, proceso que en todo momento, explicó, ha sido consensuado por la Junta Directiva y Asamblea General de la FAARPEE y el Patronato de FUNDALUCE; así como las aportaciones a cada uno de los proyectos presentados.

Comentó también que los proyectos de investigación presentados fueron evaluados por la ANEP, de forma altamente positiva para todos ellos; para llegar a este proceso, hizo constar el Sr. Claramunt que, se sanearon los balances económicos y se minimizaron los gastos de gestión de la Federación; y con ello, y los donativos de asociaciones y particulares, estos últimos realizados por personas con economías bastantes precarias, se han podido conseguir diez millones de pesetas, que es la cuantía total de las ayudas concedidas.



Acto de presentación

Por último transcribimos literalmente las últimas palabras expresadas en el acto, "Yo desde aquí, animo a los investigadores a que continúen en su línea, pensamos que los que están y los que no están, los del Estado Español y los que no lo son, lograrán algún día, esperemos que pronto, erradicar la Retinosis Pigmentaria".

De los cuatro grupos a los que han correspondido estas ayudas, asistieron al acto los investigadores principales de tres de ellos, la Dra. Ayuso, el Dr. Gayoso y el Dr. Mañosa, excusando su asistencia la Dra. Baiget. Los investigadores presentes, al firmar los correspondientes contratos de concesión, agradecieron a FUNDALUCE, FAARPEE y a los colectivos de afectados representados mediante las correspondientes asociaciones el esfuerzo que supone recaudar las cantidades otorgadas y expresaron su reconocimiento hacia nuestra labor. Para ellos, estas ayudas no sólo suponen el respaldo económico que puede hacer viables sus proyectos de investigación sino que significan un apoyo moral a su trabajo.

FUNDALUCE había cursado invitaciones para asistir a este acto a todas las asociaciones miem-

bros de FAARPEE, a sus patrocinadores y a otras entidades relacionadas con la deficiencia visual. Asistieron representantes de esta revista VISION, de las Asociaciones de Afectados de R.P. de Aragón, Asturias, Castilla-La Mancha, Cataluña, Galicia, Madrid, Navarra y Comunidad Valenciana, la Asociación Española de Aniridia, el Real Patronato de Discapacidad y la Organización Nacional de Ciegos Españoles; entre los patrocinadores de esta revista, también estuvo presente el Instituto de Deficiencias Visuales Barañano.

Al finalizar el acto protocolario, la Fundación Jiménez Díaz ofreció un "vino español" a todos los asistentes, unas ochenta personas en total, momento que aprovechamos todos para intercambiar impresiones y establecer contactos entre las diferentes instituciones presentes.

En este ámbito, los tres investigadores principales aludidos más arriba reconocieron a este redactor estar muy ilusionados en sus diferentes proyectos.

*Luis Palacios
Retina Madrid*

GENÉTICA SITUACIÓN ACTUAL

La investigación genética ha ido desarrollando toda una evolución desde el estudio genealógico del enfermo al trabajo interdisciplinario de un conjunto de especialistas que permitan profundizar en el conocimiento de la enfermedad, hasta la posible aplicación clínica de soluciones mediante la terapia génica.

La retinosis pigmentaria (RP) comprende una variedad de retinopatías en las cuales se afectan las funciones de los fotorreceptores. Bajo el punto de vista clínico, se caracteriza por una pérdida progresiva de la visión nocturna y estrechamiento del campo visual periférico debido a degeneración de los fotorreceptores.

El estudio del árbol genealógico de los pacientes diagnosticados de RP, evidencia que esta enfermedad se puede presentar en el 50% de los casos como una forma familiar, (autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al cromosoma X). El 50% restante son formas esporádicas.

Se trata de una enfermedad muy heterogénea, bajo el punto de vista genético, en la que participan diferentes genes. Los bastones de la retina son células fotorreceptores, especializadas en captar la energía luminosa y convertirla en impulso nervioso que llega al cerebro por medio del nervio óptico. En el cerebro se procesan los impulsos nerviosos de todos los fotorreceptores de la retina y se produce la sensación de la visión.

El bastón está formado por un segmento interno y otro externo. Este último está formado por una fila de discos en los que se encuentra entre otras proteínas, la rodopsina que es la encargada de captar la energía luminosa y transferirla a la transducina, la cual la cede a la fosfodiesterasa, que utiliza esta energía para linearizar una molécula, el GMP cíclico. Esta al linearizarse produce un cierre de un canal de intercambio iónico que comunica el exterior con el interior del bastón. Esto produce la ionización del bastón y la transmisión del impulso nervioso al cerebro. todas las proteínas que intervienen en este proceso, son candidatas a ser causantes de RP, si no funcionan correctamente. Así pues las mutaciones en los genes que codifican para cualquiera de estas proteínas podrían ser responsables de la RP.

Con el impulso dado por las asociaciones de afectados por RP en la Comunidad Valenciana, en España y en el resto del mundo, **durante la década de los años 90, se creó la infraestructura necesaria para realizar los estudios oftalmológicos, otorrinolaringológicos, neurofisiológicos y genéticos, indispensables en estos pacientes,**

que permiten actualmente conocer mejor esta enfermedad, algunos de los genes implicados y las mutaciones de estos.

La gran variabilidad clínica de la RP, se debe a una enorme variabilidad genética y alélica subyacente. **El siguiente paso para avanzar en el conocimiento de esta enfermedad, será correlacionar cada una de las mutaciones descritas con su expresión clínica y conocer el efecto de estas mutaciones sobre los componentes bioquímicos que llevan a la muerte del fotorreceptor y a la degeneración retiniana.**

TERAPIA GENICA Y PERSPECTIVAS DE FUTURO

La terapia génica se ideó con objeto de introducir y conseguir la expresión correcta de un gen en células defectuosas para el mismo, de modo que la expresión del gen normal en el lugar celular patológico, llevará realmente a la curación de la Enfermedad.

Esta terapia génica puede hacerse en células somáticas, que en la enfermedad que nos ocupa serían las células de la retina y hablaríamos de terapia génica de células somáticas. La expresión del gen introducido tendrá acción terapéutica en el individuo tratado, pero la descendencia de este paciente podrá heredar el mismo defecto, y a su vez, También este requerirá tratamiento.

La terapia génica ideal, sería la terapia génica de células germinales, que modificaría las células de la gonada (aunque éticamente plantea serios problemas) de forma que quedase corregido el defecto génico y a su vez también estaría corregido el defecto en la descendencia del paciente, sin embargo debido a que la integración del material genético se produce al azar y no en una localización precisa, podría producir inactivación o activación de un gen próximo, introducir genes nuevos e incluso otros efectos adversos. Por este motivo, se ha pospuesto la terapia de células germinales y todos los protocolos de terapia génica que se están ensayando corresponden a terapia génica de células somáticas.

El gen que queremos transferir a las células somáticas y dependiendo del vector utilizado, puede quedar integrado en el genoma nuclear o quedar como elemento epicromosómico independiente del genoma nuclear. Los vectores retrovíricos, se utilizan cuando se desea que el gen transferido se integre en el genoma, otros vectores como los adenovirus y los liposomas, no se integran en el genoma y permanecen fuera del cromosoma. Obviamente cada una de ellos tiene ventajas e inconvenientes.

Estos que no se integran en el genoma no tienen el riesgo de los vectores retrovíricos, pero tienen el inconveniente de que su localización extracromosómica facilita su inactivación con el tiempo y la duración de su efecto no es superior a unos meses.

La terapia génica implica estudios preclínicos en modelos animales y en cultivos de tejidos. El ratón es un modelo ideal para estudiar estas enfermedades que afectan a la retina. El genoma humano y el del ratón tienen homología en el 90-95% de sus genes, esto significa que genes mapeados o clonados en el ratón, tienen una alta probabilidad de dar información en las enfermedades humanas. Además los estudios genéticos en el ratón son más fáciles de desarrollar por su reproducción rápida y la facilidad de seleccionar razas idóneas mediante cruzamientos dirigidos. También estos animales son muy idóneos por la posibilidad de transferir un gen conocido (ratones transgénicos) para estudios de expresión génica y para modelos animales de enfermedad en los que obviamente se pueden realizar experimentos y exploraciones

para conocer los componentes químicos, que influyen en la degeneración de los fotorreceptores.

Los conocimientos actuales son de gran trascendencia para los pacientes afectados de retinosis pigmentaria y síndrome de Usher, porque el estudio oftalmológico, otorrinolaringológico y neurofisiológico, permite el diagnóstico de los pacientes. Los estudios genéticos del paciente y de sus familiares permiten conocer el tipo de herencia y la tipificación del gen responsable en cada familia.

La terapia génica en el momento actual, busca el vector ideal, que sería el que permitiera transferir genes de cualquier tamaño, específicos para la célula diana con una eficacia de transferencia muy alta, que permanezca en la célula, se exprese de forma regulada siempre que sea necesario y sin provocar reacciones adversas de tipo infeccioso o inmunitario.

Mientras esto no sea posible, es de gran trascendencia también, una vez identificados los genes responsables en cada familia, conocer la proteína modificada por el gen y como interviene en la fototransducción, para conocer las alteraciones bioquímicas que anticipan la muerte celular programada de las células de la retina o intentar corregir estos defectos bioquímicos mediante la moderna farmacogenética.

Dr. Félix Prieto
Hospital La Fé, Valencia

REUNIÓN ANUAL DE LA "ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY" (ARVO)

En Fort Lauderdale, Florida, ha tenido lugar la reunión anual de la Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO), entre otros interesantes aspectos destacan los recientes estudios sobre Células Madre (stem cells) y sus posibles aplicaciones en el tratamiento de enfermedades degenerativas oculares; Estudios básicos y clínicos que implican a los factores tróficos (CDNF), melatonina y derivados de la vitamina A, como enlentecedores de la enfermedad degenerativa retiniana, así como el posible papel del calcio y los receptores p53 en la fisiopatología de la enfermedad; Se ha avanzado ampliamente en el conocimiento de los mecanismos moleculares que conducen a la degeneración celular, gracias al uso de modelos animales de degeneración retiniana; Finalmente, en el capítulo de trasplantes de retina, se mostraron datos esperanzadores.

En Fort Lauderdale, Florida, ha tenido lugar la reunión anual de la Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO), entre los días 29 de Abril y 4 de Mayo. La reunión, como todos los años, ha tratado sobre los distintos aspectos de la investigación oftalmológica, abarcando las áreas de "Anatomía y Patología", "Bioquímica y Biología Molecular", "Investigación Epidemiológica y Clínica", "Cornea", "Movimientos Oculares, Estrabismo, Ambliopía y Neurooftalmología", "Glaucoma", "Inmunología y Microbiología", "Cristalino", "Fisiología y Farmacología", "Retina", "Biología Celular de la Retina", "Neurofisiología Visual" y "Psicofísica Visual y Óptica Fisiológica".

Este año, el número total de participantes ha sobrepasado 9.000, procedentes de todo el mundo y el número total de presentaciones ha sido de 5.061, bien en forma de Comunicación Oral, Presentación Póster, Mini-Simposios y Sesiones Plenarias.

Han sido muchos los temas tratados a lo largo de los 6 días que ha durado la reunión. En el campo de las degeneraciones retinianas cabe destacar las sesiones relativas a los siguientes temas:

- Avances recientes en los mecanismos moleculares de la muerte celular apoptótica de las células retinianas.
- Daño, reparación y regeneración tisular: Mecanismos fundamentales y sus aplicaciones en oftalmología.
- Factores de supervivencia celular.
- Mecanismos de envejecimiento de las células oculares.
- Bases genéticas de las enfermedades oculares en el humano.
- Células Madre (stem cells) y sus posibles aplica-

ciones en el tratamiento de enfermedades degenerativas oculares.

- Mecanismos de muerte por apoptosis en la retina.
- Morfología y función de las células retinianas en la salud y la enfermedad.
- Terapia génica en enfermedades oculares.
- Regulación de la expresión génica durante el desarrollo ocular.
- Antioxidantes y enfermedades oculares: razones científicas para una dieta equilibrada
- Genética de las enfermedades oculares: fotorreceptores, Retinitis Pigmentosa y enfermedad de Leber.
- Degeneración de los fotorreceptores y estrategias para su prevención.
- Modelos animales de enfermedades degenerativas hereditarias de la retina.
- Trasplante de retina y epitelio pigmentario.

Para dar una idea del número de comunicaciones presentadas en estos temas, baste decir que en cada una de las sesiones indicadas más arriba se presentaron 10 trabajos, si se trataba de una comunicación oral, y un mínimo de 15 trabajos en el caso de que las presentaciones fuesen en forma de póster.

Desde un punto de vista cualitativo, sería muy difícil hacer una valoración de las presentaciones, ya que todas ellas se han llevado a cabo por grupos de investigación básica o clínica de reconocido prestigio y son trabajos realizados con gran seriedad y rigor científico. En cualquier caso, cabe comentar algunas de las sesiones, que a juicio de los participantes suscitaban un mayor interés:

- En diversas sesiones se presentaron trabajos llevados a cabo mediante el uso **electrorretinografía** multifocal, con los últimos adelantos técnicos para el diagnóstico preciso de las alteraciones degenerativas

de la retina. En una sesión de pósters sobre electroretinografía multifocal, más de cuarenta comunicaciones trataban sobre la aplicación de dicha técnica al diagnóstico y seguimiento de las degeneraciones hereditarias de la retina y Retinosis Pigmentaria.

- Han sido muchas las aproximaciones terapéutica mostradas. En este sentido parecen bastante esperanzadores los estudios básicos y clínicos que implican a los factores tróficos (CDNF), melatonina y derivados de la vitamina A, como enlentecedores de la enfermedad degenerativa retiniana, así como el posible papel del calcio y los receptores p53 en la fisiopatología de la enfermedad.

- Se ha avanzado ampliamente en el conocimiento de los mecanismos moleculares que conducen a la degeneración celular, gracias al uso de modelos animales de degeneración retiniana o, en casos, al estudio en pacientes humanos. En el caso de las degeneraciones hereditarias de la retina, se presentaron datos definitivos sobre las cascadas de mensajeros celulares que participan en la muerte celular. Asimismo, parece que hay acuerdo entre los distintos grupos de investigación respecto al papel que juegan en la muerte celular proteínas del grupo de las caspasas. En este sentido, se están llevando a cabo aproximaciones experimentales para intentar bloquear la actividad de estas proteínas y con ello enlentecer el proceso degenerativo.

- En el capítulo de trasplantes de retina, se mostraron datos esperanzadores de estudios llevados a cabo en modelos animales de degeneración de fotorreceptores. Mediante el trasplante de célu-

las de epitelio pigmentario, stem cells o fotorreceptores procedentes de retinas en desarrollo, se mostraron resultados sobre recuperación de ciertas funciones visuales y recuperación parcial del aspecto estructural de la retina. Por otra parte, fueron muy escasas las presentaciones relativas a los trasplantes llevados a cabo en humanos.

Finalmente y como cada año, en el congreso de la ARVO se otorgan los premios anuales a aquellos investigadores que han destacado a lo largo de su carrera científica por la calidad y originalidad de sus investigaciones. Dichos galardones se otorgan a los candidatos más votados entre las propuestas presentadas cada año por los miembros de la asociación. Este año se le concedió el Friedenwald Award, galardón más prestigioso de todos los otorgados por la asociación, al Dr. D.A. Papermaster, por sus investigaciones sobre mecanismos moleculares y celulares que participan en la diferenciación, desarrollo y degeneración de los fotorreceptores retinianos. En la ceremonia de recogida de dicho galardón, el lunes 30 de Abril, el Dr. Papermaster impartió una conferencia plenaria sobre el nacimiento y muerte de los fotorreceptores, titulada: The birth and death of photoreceptors: Late Night Thoughts While Listening to "Mathis de Maler" by Hindemith, donde expuso sus contribuciones científicas en este campo en los últimos años de su carrera científica.

Pedro de la Villa
Universidad de Alcalá



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:

AYUDAS: FUNDALUCE

El pasado día 4 de noviembre de 2000, se **celebro** la Junta Directiva de FAARPEE, Federación de Asociaciones de Afectados de Retinosis Pigmentaria del Estado Español para decidir sobre el concurso de ayudas a la investigación sobre la Retinosis Pigmentaria concedidas por FUNDALUCE. El resultado determinó la concesión de ayudas para la cofinanciación de 4 proyectos de investigación.

La idea de esta revista es que los lectores de VISION conozcamos estos proyectos a través de diversos artículos escritos por sus directores. Hoy comenzamos con el trabajo de "Trasplante de retina fetal en la cavidad vítrea del ojo adulto. Modelo experimental en el conejo. Dirigido por los doctores Gayoso M. J: y Coco Martín R. M..

TRASPLANTE DE RETINA FETAL EN LA CAVIDAD VÍTREA DEL OJO ADULTO. MODELO EXPERIMENTAL EN EL CONEJO.

Son numerosas enfermedades que afectan a la retina y que, al causar un deterioro progresivo, desembocan en una pérdida de la visión. La retinosis pigmentaria es una de estas enfermedades. Con la finalidad de prevenir, curar o mejorar estas enfermedades se están estudiando experimentalmente diferentes posibilidades, entre ellas, se hallan los trasplantes de retina o de algunos de los elementos celulares que la constituyen.

Son numerosos los estudios realizados sobre trasplantes de epitelio pigmentario, fotorreceptores, retina neural, etc., con la finalidad de corregir o mejorar las lesiones retinianas. Nuestro proyecto se basa en intentar trasplantar en la cavidad vítrea retina fetal entera, incluyendo el epitelio pigmentario.

Al igual que en otras regiones del sistema nervioso los estudios experimentales sobre trasplante de retina han adquirido un notable desarrollo en las últimas décadas. En general, pueden considerarse tres grupos de métodos diferentes:

- a) Inyecciones subretinianas de pequeños fragmentos, de retina.
- b) Inyecciones de suspensiones de células retinianas disgregadas mediante enzimas.
- c) Trasplantes de fotorreceptores y trasplantes de células de epitelio pigmentario.

Algunos de estos métodos se están utilizando en pacientes con diferentes enfermedades degenerativas de la retina habiéndose obtenido resultados esperanzadores aunque, por el momento, no concluyentes.

Para nuestro trabajo utilizaremos, como tejido a trasplantar, retina embrionaria completa con epitelio pigmentario. En principio, los tejidos fetales de la misma especie no producen en el receptor reacción de rechazo.

Otro de los fundamentos de nuestro proyecto es que, además de las interacciones funcionales que establecen entre sí los elementos neurales y no neurales de la retina, consideramos necesaria la conservación de la correcta relación morfo-funcional entre el epitelio pigmentario y los fotorreceptores. Por esto, trasplantaremos conjuntamente el epitelio pigmentario y la retina neural ya que la finalidad de este trasplante es que pudiera sustituir funcionalmente a la retina del animal receptor. Consideramos que el tamaño del trasplante debe ser lo mayor posible, por lo que intentaremos trasplantar la mayor parte de la retina fetal. Así mismo, consideramos necesario que la retina fetal trasplantada continúe su crecimiento y desarrollo en el ojo receptor hasta alcanzar una estructura y organización similar a la normal.

Con estas premisas generales nuestro primer objetivo será el establecimiento de un trasplante de retina y epitelio pigmentario fetales de conejo en la cámara posterior del ojo de un conejo adulto para que el tejido fetal trasplantado se desarrolle y alcance una estructura histológica similar a la normal, con la finalidad de que pueda realizar adecuadamente sus funciones fisiológicas.

Para este estudio utilizaremos conejos que serán criados, estabulados y tratados de acuerdo con las normativas del Consejo de Europa, del Gobierno Español y de la Association for Research in Vision and Ophthalmology.

Los métodos que utilizaremos serán en resumen los que exponemos a continuación.

A una coneja gestante de 16 días se le realizará, tras ser anestesiada, una cesárea y se extraerán los fetos. De los ojos de estos fetos se extraerán, con ayuda de un microscopio quirúrgico, las retinas

junto con el epitelio pigmentario. Esta pieza de tejido fetal se incluirá en un gel de proteínas que lo protegerá durante el proceso de trasplante.

En el ojo de un conejo adulto, receptor del trasplante, se practicará una incisión, bajo anestesia general y analgesia local, a nivel de limbo esclero-corneal y una vitrectomía subtotal extremando el cuidado para no lesionar el cristalino. A continuación, bajo control microscópico y oftalmoscópico, se introducirá el tejido trasplantado en su posición anatómica correcta, es decir con los fotorreceptores hacia el lado escleral, colocándolo contra la pared posterior de la cámara vítrea. Una vez situado el trasplante en la posición adecuada se cerrará la esclerotomía y se rellenará la cavidad vítrea con aire estéril.

Los animales trasplantados se mantendrán en el animalario de la Facultad de Medicina durante un periodo variable, entre dos semanas y seis meses.

Una vez cumplido el periodo post-trasplante, los animales serán anestesiados y tras su estudio oftalmoscópico

nuestro primer objetivo será el establecimiento de un trasplante de retina y epitelio pigmentario fetales

Para este estudio utilizaremos conejos que serán criados, estabulados y tratados de acuerdo con las normativas del Consejo de Europa, del Gobierno Español y de la Association for Research in Vision and Ophthalmology.

serán sacrificados y sus ojos se estudiarán en secciones seriadas para analizar la estructura histológica tanto del trasplante como del ojo receptor. El grado de desarrollo de los distintos elementos neurales y no neurales del tejido trasplantado nos permitirá conocer la evolución del trasplante y nos orientará sobre su viabilidad funcional. La estructura histológica del ojo receptor nos informará sobre la respuesta del huésped y el grado de tolerancia del trasplante.

Los resultados que obtengamos permitirán valorar las posibilidades de realizar con éxito trasplantes de trozos de retina y epitelio pigmentario fetal que puedan conservar su capacidad funcional. En el mejor de los casos, si se consiguiera además restablecer las conexiones de esta retina trasplantada con el sistema nervioso central del receptor podrían establecerse las bases experimentales para un futuro trasplante funcional de retina en pacientes humanos.

Gayoso M. J.
Coco Martín R. M.



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

AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER Y TERAPIA GÉNICA

La amaurosis congénita de Leber (LCA) (MIM204001) es la forma más temprana y severa de todas las distrofias retinianas responsables de déficit congénito de la visión. Las distrofias retinianas son una serie compleja de enfermedades hereditarias de la retina que llevan a degeneración de fotorreceptores, y de las que el 5% corresponden a LCA. La pérdida de visión en estos pacientes suele manifestarse ya a los pocos meses de vida, acompañada a menudo de nistagmus y reflejo pupilar anómalo. Aunque las anomalías observadas en el fondo de ojo muestran gran variabilidad, la pigmentación retiniana y signos atróficos son hallazgos frecuentes. Hay marcada disminución o incluso abolición del ERG ya en los primeros años de vida. Es de herencia autosómica recesiva. Presenta heterogeneidad genética. El llamado tipo II (LCA 2) está producido por mutaciones en el gen RPE65, localizado en el cromosoma 1p31, y es responsable del 2% al 16% de casos de LCA. Mutaciones en este gen se han descrito también en el 2% de pacientes con retinosis pigmentaria autosómica recesiva. El gen RPE65 codifica para una proteína de 65 kD, específica del epitelio pigmentario de la retina (RPE) y cuya función no se conoce con exactitud, aunque se sabe que está implicada en el metabolismo del 11-cis-vitamina A, proceso esencial durante el ciclo visual. Unos perros de raza Swedisih Briard sirven de modelo animal natural, ya que padecen una forma de distrofia retinal similar a la LCA en humanos como consecuencia de una delección en homocigosis de 4 pb en el gen RPE65 (RPE65^{-/-} dogs).

En relación con LCA y terapia génica, recientemente Acland G M et al., de USA, han publicado un trabajo muy interesante y esperanzador titulado "Gene therapy restores vision in a canine model of childhood blindness" (Nature Genet 28; 92-95, 2001), y que resumidamente explicamos a continuación:

La relación entre los fotorreceptores neurosensoriales y el epitelio pigmentario de la retina (RPE) controla tanto la función normal de la retina como los procesos degenerativos retinianos hereditarios. Basándose en ello, los autores de este trabajo han infectado células RPE cultivadas de perros RPE65^{-/-} con adenovirus-asociado recombinante que lleva el RPE65 normal (AAV-RPE65). Tras comprobar la infección por el AAV-RPE65 y la subsecuente expresión, dichas células fueron inyectadas intraocularmente a tres perros RPE65^{-/-}, siendo la inyección subretinal en uno de los ojos e intravitreal en el otro.

La inyección subretinal de AAV-RPE65 ha conseguido restaurar parcialmente la función retinal en estos perros, según ha podido demostrarse cuantitativamente (ERG, pupilometría) y cualitativamente (estudios sobre la conducta llevados a cabo a los 4

meses de la terapia). La función visual no mejoró en los ojos con inyección intravitreal. La expresión del gen normal se mantenía a los 99 días por encima de la del mutado en el área de inyección.

Según los autores refieren, estos resultados podrían sugerir que la inyección subretinal de AAV-RPE65 sería capaz de corregir la LCA en humanos debida a mutaciones en RPE65. No obstante, los autores apuntan que son necesarios estudios a más largo plazo en relación con seguridad y eficacia.

Dr. Félix Prieto
Genética

Hospital La Fé, Valencia.

SOLO PARA LECTURA DE AFECTADOS 

Una terapia génica devuelve la visión a perros ciegos

Una terapia génica experimental ha conseguido por primera vez devolver la vista a perros ciegos de nacimiento, en un avance esperanzador para el tratamiento de una enfermedad genética hereditaria, llamada amaurosis congénita de Leber (ACL). Aunque los resultados deben interpretarse con cautela, ya que sólo uno de cientos de ensayos clínicos con terapias génicas en personas ha tenido éxito, el experimento de la Universidad de Pennsylvania es prometedor porque es la primera vez que se consigue corregir una ceguera congénita en animales de mayor tamaño que los ratones. **Este estudio supone un gran paso al demostrar que la terapia génica no solamente puede ralentizar una enfermedad degenerativa de la retina, sino que puede también proporcionar la recuperación de la visión a un animal que ya estaba ciego.**

ENSAYOS CLÍNICOS EN TRES AÑOS

Con el fin de intentar corregir la ceguera de esos perros, los científicos inyectaron en una de las dos retinas de estos animales copias correctas del gen RPE65, con ayuda de un virus, según detallaron en "Nature Genetics". Concluido el tratamiento, observaron que el ojo sometido a la terapia génica respondía de igual forma a estímulos electrofisiológicos. Los perros fueron sometidos a pruebas para comprobar si podían evitar obstáculos en recintos con escasa luz. Los investigadores estadounidenses constataron que los perros sí podían sortearlos cuando estaban situados en el ángulo de visión del ojo tratado.

Sin desear suscitar falsas expectativas este equipo de Pennsylvania precisó que su intención es ensayar la terapia génica en personas dentro de unos tres o cuatro años. Entonces se conocerá su verdadero alcance terapéutico.

Entrevista con Salvador Aliño.

Salvador Aliño es un investigador nato. El aspecto de su figura, en la que destaca su peculiar bigote, su despacho, el ambiente que se respira y sobre todo, la pasión que desborda por la ciencia y por la investigación, le delatan y nos acercan a esa profesión tan modesta, tan silenciosa, y tan valorada por esta revista.

Directamente, le preguntamos sobre la situación actual de la terapia génica y cómo se valora la posible curación a través de los genes.

Las posibilidades de la terapia génica, bajo el punto de vista de la terapia global son esperanzadoras. **No se han conseguido éxitos espectaculares**, que nos permitiera pensar que entramos en la nueva era de la terapia molecular. **Ese paso crucial, no se ha dado aún, pero quizás porque la terapia génica está investigando cuales son las vías para acceder a estas nuevas terapias que permitan el acceso a las clínicas.**

La terapia génica pretende modificar el laboratorio genético humano, bien introduciendo genes o bloqueando genes que son patógenos. Si esto se pretendiera realizar directamente nos encontraríamos con una serie de problemas, como son la dificultad de poder transportar algo que se degrada con mucha rapidez, siendo poco estable en condiciones como fluidos biológicos, sangre, etc.,

Podría determinarse dentro de un órgano, la célula específica, en la que debiera insertarse o entregarse el gen. Pues bien, esta etapa no se tiene bien resuelta, por lo tanto hay que trabajar en ese punto. Cuando consigamos mejorar el sistema de entrada en los genes, lo consideraremos un éxito.

El modelo en vivo requiere de un grado de exigencia muy elevado. Cuando las transferencias de los genes se hacen en modelos invitro las condiciones se pueden optimizar, se puede tener el control de la situación. En esos casos, se trabaja modificando células genéticamente para reimplantarlas con fines terapéuticos. Para ello son necesarias células que puedan vivir durante mucho tiempo, ya que las células de un organismo, células normales, tienen una capacidad de división de varios ciclos y después mueren. Las células madre, por el contrario, son las que tienen mayor capacidad de renovar cualquier tejido.

En ese sentido, existe la posibilidad, en un futuro, de modificar células madre invitro para reimplantarlas después. Este sistema es ideal en enfermedades hereditarias, por ejemplo, el caso de las inmunodeficiencias, en donde extraen células madre de la sangre para modificarlas genéticamente

te y reimplantarlas sin ningún riesgo de rechazo. Esa célula, con las características de la célula madre, volverá a repoblar con una célula corregida.



Otra posible vía es la modificación de células para crear vacunas contra tumores. Se trataría de tomar las células modificarlas y reimplantarlas para conseguir el efecto.

Estas son las primeras vías en las cuales no se requiere un sistema excesivamente sofisticado, y se pueden modificar las células optimizando las condiciones en el laboratorio

En una inmunodeficiencia adquirida, relacionada con el cromosoma X se ha conseguido resolver el problema de la enfermedad, niños burbuja que tenían que vivir completamente aislados, han logrado alcanzar una situación de normalización. Esto se ha conseguido obteniendo células de los pacientes, modificándolas genéticamente y reimplantándolas de nuevo.

Otro potencial a tener en cuenta es la clonación de células, sin embargo con las células STEM (células madre) ya no necesitaríamos recurrir a clonar para obtener células propias, estas células son células pluripotenciales, y no habría que modificarlas, ya directamente en el laboratorio se podrían obtener.

Cualquier tejido u órgano tiene cierto grado de renovación, propiciado por células stem, y si se consigue implantar en ese tejido la célula stem correcta, conforme se va renovando ese nuevo tejido, se iría renovando de células sanas, ya curadas, y progresivamente se resolvería el problema.

Para introducir los genes en esa célula stem se puede utilizar un virus o un no virus; si es un virus esa información genética se irá transmitiendo a la población y si se hace con el sistema noviral, tiene la ventaja de que el virus no está presente, y es un método más seguro.

La terapia tiene éxitos limitados. Hay muchas más posibilidades de conseguir un buen resultado cuando la enfermedad está asociada a un único gen, o está bien definida cual es la base molecular de la enfermedad.

En cuanto a la **Retinosis Pigmentaria** no se trata de una enfermedad única, es una enfermedad que se manifiesta de diversas formas, muy heterogénea, y de forma muy compleja. **Algunos investigadores plantean la enfermedad desde el punto**

de vista de que hay alguna alteración de algún gen que es el responsable de recibir ese tipo de señales. Otros investigadores se plantean que exista una hiperactivación de las respuestas generadas por una determinada señal. Esa hiperactividad acaba generando una destrucción del tejido y una degeneración del mismo. Si se bloquea esa hiperactividad no habrá posibilidad de hiperrespuesta, se frenaría esa señal y por lo tanto no habría degeneración del tejido.

La enfermedad se aborda desde dos vertientes absolutamente opuestas. Unos intentan "silenciar" genes y los otros "reactivarlos". Avanzando en la medida que conoces la enfermedad, vas incorporando nuevos elementos, y esa evolución es lo que garantiza una adecuada destreza.

¿Qué podemos hacer las asociaciones afectadas para que la Administración tenga en cuenta nuestra enfermedad en la investigación sobre terapia génica?

La investigación es cara, pero lo mas caro es el personal investigador, las organizaciones afectadas deben intentar que se establezca un centro de terapias génicas de enfermedades hereditarias o adquiridas con el fin de que de alguna forma, se puedan atender este tipo de enfermedades que difícilmente tienen fuente de financiación directa.

Se debe constituir una base suficientemente sólida que garantice la continuidad de la investigación, esto solo lo puede sustentar la administración, Posteriormente el equipo buscará complementariamente otros fondos de ayuda, como por ejemplo los del FISS.

Los afectos de una enfermedad y otra e incluso los de la misma enfermedad conllevan abordajes distintos, pero se pueden realizar desde una misma línea de investigación en el mismo centro.

Le solicitamos, su opinión sobre el artículo sobre terapia génica publicado en Nature Genetics recientemente, sobre la enfermedad de Leber, que referimos ampliamente en este mismo número de VISION.

Es un modelo en el que hay una deficiencia primaria del fotoreceptor, por lo que incorporando el nuevo fotoreceptor, en un nuevo gen, se debe solucionar el problema. En ese modelo se "juega" a incorporar un nuevo gen, consiguiendo recuperar la visión en esos animales. Habrá que encontrarse con una situación equivalente en los humanos, planteándose, en este caso, las siguientes dudas:

1. ¿El modelo utilizado, es equivalente al humano?

2. Ese modelo no es compatible con las ideas, expresada ampliamente en la literatura, en donde lo que se está haciendo es bloquear la expresión de un gen, debido a que no hay defecto en el fotoreceptor. El defecto es de la señal y entonces el abordaje es diferente. Así se plantea el determinar, ¿cual es el abordaje idóneo en la situación humana?. Son dos formas de aproximarse distintas

Es necesaria una catalogación, que conozcamos cada persona cuales son nuestros genes defectuosos, y por lo tanto tener una terapia génica individual a cada uno de nosotros.

Es normal que yo quiera un diagnóstico fino de mi enfermedad, aunque la administración dirá que eso cuesta bastante dinero y que a usted hoy, no le beneficia en nada. No por eso, tendrá un tratamiento mejor, ni peor,

Plantear un diagnóstico fino de la enfermedad es algo que lógicamente esta bien, pero tiene poca acogida en el sentido de que supone muchos gastos y pocos beneficios de forma inmediata.

Cada enfermedad es un problema distinto pero todas ellas tienen un problema común, y es como abordarlas, son enfermedades que se pueden abordar modificando células genéticamente para reimplantar, o son enfermedades que hay que introducir genes nuevos.

El pasado 21 y 22 de febrero se celebró la I Reunión de la Sociedad Española de Terapia Génica. ¿Cuáles fueron las conclusiones fundamentales?

El Congreso comenzó siendo una propuesta de un pequeño grupo, hicimos una apuesta y tuvimos una acogida excelente.

Durante el congreso se abordaron casi todos los aspectos de la terapia génica. Primero los temas éticos, y a continuación un apartado dividido según posibilidades, la potencialidad de que la terapia génica este al alcance de la clínica: tejidos para reimplantar; secciones dedicadas a las enfermedades hereditarias: otras de enfermedades adquiridas como el cáncer, y otra parte dedicada al silenciamiento génico.

Hay bastantes especialistas en el país que están haciendo cosas, además en todo los aspectos de la investigación. Hay potencial en el país para abordar cualquier aspecto de la terapia génica

En cuanto a enfermedades, las que más se oyeron fueron: la hemofilia, la fibrosis quística, diabetes, ya que son enfermedades monogénicas, modelos mejor definidos. A medida que se van asentando los tipos, los modelos están disponibles, se

van gestando mas opciones, mas posibilidades.

Según se comentó, partimos de un cierto retraso con respecto a Europa, pero que tenemos un potencial de arranque y con un poco de apoyo podríamos avanzar de forma segura, alcanzando el nivel que nos corresponde.

Desde mi punto de vista, hay que llevar la terapia génica a la clínica, introduciendo la terapia molecular y la terapia génica en el mundo hospitalario, que la gente la viva y vea que es una necesidad, que esta llegando y que tendrán que implantarla

Hasta este momento ha sido una labor educativa la introducción de la terapia molecular y la terapia génica en el mundo hospitalario.

Considero que debe aceptarse la terapia génica como asignatura optativa en el nuevo plan de estudios de medicina. En el doctorado, ya existe una terapia génica avanzada, destinando al plan de estudios la asignatura sobre terapia génica básica. De esta forma el estudiante ya tendrá un primer contacto, y una posibilidad de doctorado.

Es necesario que este idioma sobre terapia génica entre a formar parte de un diálogo fluido dentro de la clínica. Este nuevo lenguaje comienza a estar asumido en ciertos sectores.

El clínico descubre que no estaba teorizando, que es factible, que no pasa nada, que no es tan peligroso como creíamos, que es una herramienta como otra cualquiera, y que debemos hacer uso de todas las herramientas que tengamos disponibles para abordar el problema de la patología.

En este punto le preguntamos sobre la posibilidad de que pudiera crearse un centro especializado sobre investigación en terapia génica.

Se plantea un centro de terapia génica donde se investiguen todo tipo de enfermedades hereditarias, enfermedades adquiridas, cáncer, etc.

El hecho de que los vectores se estén utilizando en el cáncer y funcionen, quiere decir que pueden ser útiles a otras patologías. Es decir, hay que demostrar que esos vectores son adecuados para la retina también. Se empieza a descubrir que el vector es seguro, que los riesgos de su ubicación son mínimos, a medida que se va tomando confianza a la utilización de estas herramientas, la gente esta más dispuesta a plantearse.

Un centro de investigación sobre terapia génica, desde mi punto de vista, debería estar cercano al hospital, porque la terapia génica surge con vocación práctica de ayudar a la solución de las enfermedades.

*Joaquín Selva y Lola Sanchez
Valencia*



I REUNIÓN DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE TERAPIA GENÉTICA (SETG)

Durante el 21 y 22 de Febrero de 2001, se celebró en Valencia la I Reunión de la Sociedad Española de Terapia Génica, bajo la presidencia de honor de D.Santiago Gris Olla y actuando de presidente y secretario D.Salvador F.Aliño y D.Jose Esteban Pérís respectivamente.

Entre los objetivos que se plantea la SETG están impulsar la investigación original en terapia génica, establecer un foro de encuentro entre profesionales, sensibilizar a la sociedad sobre las ventajas y limitaciones en los avances científicos y, en definitiva, realizar una labor de difusión de esta especialidad médica.

- Vectores virales.
- Vectores no virales.
- Desarrollo de un nuevo vector **retoviral** sucida para el tratamiento de la enfermedad injerto contra huésped en trasplante alogénico de médula ósea.
- Identificación de distintas clases de células madre hematopoyéticas humanas diferenciadas por su capacidad proliferativa y de automantenimiento.
- Transparencia selectiva de genes con un vector no viral dirigido de base polimérica en un modelo de linfoma humano.
- Fragmento C de la toxina tetánica: un nuevo vector para la terapia génica de enfermedades neurodegenerativas.
- Efficient gene delivery by improved transferrinlipoplexes.

Finalmente se celebró un symposium de la Fundación Marcelino Motín.

Según los organizadores, dicho I Encuentro fue considerado un éxito y se espera que pueda tener una continuidad en años venideros.

NOTICIAS DE ACTUALIDAD

En esta sección recogeremos una serie de noticias seleccionadas, que creemos pueden ser de interés. La fuente de captación de noticias ha sido muy diversa, agradeciendo a los diversos

suministradores su inestimable colaboración, animándoles a los mismos y a todos a que nos mandéis cuantas noticias se produzcan del mundo científico de la "RETINOSIS PIGMENTARIA

AUMENTO DE LOS GENES IMPLICADOS EN DEGENERACIONES RETINIANAS.

El conjunto de los genes implicados en degeneraciones retinianas continúa aumentando de forma importante, lo que nos da esperanza de que las investigaciones no se detienen.

En la actualidad se han detectado 128 genes, de los cuales 69 han sido clonados. Es decir, se ha aislado el DNA y se ha identificado la prote-

ína correspondiente. Para darnos cuenta del aumento cabe reseñar que el pasado septiembre de 2000 eran 122 genes y 59 clonados.

Actualmente se conocen 26 genes relacionados con la R.P., la mayoría de los cuales codifican proteínas de la fototransducción.

LA ONCE PONE EN MARCHA UN SERVICIO DE ASESORAMIENTO GENÉTICO

La Organización Nacional de Ciegos (ONCE) ha puesto en marcha el Servicio de Asesoramiento Genético para sus 60.000 afiliados, con el fin de prevenir las patologías oculares hereditarias, una de las causas más frecuentes en las enfermedades oftalmológicas, detrás de las degenerativo-seniles y las traumáticas.

La organización prestará este servicio a sus afiliados a través de la Fundación Jiménez Díaz, pionera en nuestro país de esta especialidad desde que se creara el Servicio Genético, en 1.969, según informó la ONCE en un comunicado.

La directora del Servicio Genético, Carmen Ayuso, explicó que la especialidad es poco conocida en nuestro país, incluso en colectivos de riesgo.

"Es muy importante el estudio de las patologías hereditarias, pues a menudo conllevan otras complicaciones aparte de la ceguera hereditaria, como la sordoceguera y problemas endocrinológicos. Es un servicio fundamental para los jóvenes, con un valor prioritariamente informativo, ya que aún no se han desarrollado

técnicas de tratamiento prenatal, aunque la evolución de la ciencia en este terreno es muy esperanzadora", subrayó.

Alrededor del 23 por ciento de los afiliados a la ONCE presentan patologías visuales de naturaleza hereditaria, lo que se traduce en cerca de 13.700 personas con ceguera y deficiencia visual grave.

Entre las enfermedades de naturaleza hereditaria congénita se encuentran el glaucoma, la retinosis pigmentaria y otras degeneraciones retinianas.

La ONCE y la Fundación Jiménez Díaz han colaborado en otras ocasiones, como fue la campaña Prevención/98 llevada a cabo por la ONCE para la revisión gratuita de la visión. Asimismo, la Federación de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español (FAARPEE) ha llevado a cabo mediante el denominado estudio multicéntrico desarrollado en diversos hospitales de la geografía nacional una evaluación y diagnóstico genético financiado parcialmente por FUNDALUCE (Fundación lucha contra la ceguera), FAARPEE, Fundación ONCE y FISS, diseñándose una ficha de captación de datos de los afectados y familiares.

DILTIAZEM SÍ, DILTIAZEM NO.

La polémica sobre el Diltiazem aparece en unos resultados conseguidos por el grupo francés de la Universidad de Estrasburgo en octubre de 1999 y publicados en Nature Medicine. Los resultados obtenidos mostraban en ratones transgénicos que presentan una mutación en el gen de la fosfodiesterasa, el diltiazem inyectado intraperitonealmente provocaba la recuperación de la funcionalidad de las células fotorreceptoras.

Hasta el momento, no se han obtenido resultados que reafirmen los anteriormente citados, es más en enero de 2000 apareció un artículo de un grupo de investigadores de la Universidad de Michigan utilizando ratones que presentan degeneraciones retinianas relacionadas con una mutación en el gen de la rodopsina y el mismo protocolo experimental que el grupo de Estrasburgo concluye que el diltiazem no produce la recuperación de la funcionalidad de las

células fotorreceptoras. Finalmente en un artículo de febrero de este año publicado en Molecular Vision, un grupo de investigadores de la Universidad de Cornell (New York), concluyen que el diltiazem no disminuye la degeneración retiniana de un perro transgénico afectado de R.P. relacionado con el gen de la fosfodiesterasa (PDE6B). Los autores del trabajo concluyen diciendo que el hecho discrepancias importantes en los resultados obtenidos hasta el momento sobre los efectos del diltiazem en los procesos degenerativos de la retina sugiere que hay que tener en cuenta:

- Que los modelos animales no son los mismos utilizados en los experimentos.

- Los mecanismos de actuación del fármaco sobre el proceso de la fototransducción deben ser más complejos que lo que inicialmente se creía por tanto, **hace falta más estudios sobre el tema para poder llegar a una conclusión.**

VISOR NOCTURNO

El pasado 3 de marzo se desarrolló una demostración de unas gafas llamadas NIVIS-2. Este nuevo sistema de visión nocturna, consiste en unas gafas diseñadas especialmente para las personas que necesitan ver en la penumbra y en la oscuridad. Las personas que padecen ceguera nocturna u otros defectos visuales parecidos, pueden mejorar su calidad visual nocturna.

El pasado sábado 3 de marzo de 2001 en el Hotel París a las 4 de la tarde se desarrolló una demostración de unas gafas llamadas NIVIS-2.

La demostración fue conducida por un representante de la compañía alemana VISYS AG, acompañado por una representante de la óptica Barañano. Se realizó una breve descripción del producto, del que se oyeron frases tan sugerentes como "NIVIS convierte la noche en día" o "ver por la noche como un búho". Más tarde, se realizó una demostración práctica en la que cada asistente, de forma voluntaria, se probó las gafas. El resultado de la demostración fue gratamente sorprendente. Se oyeron comentarios como "en una habitación en penumbra el suelo se me iluminaba", "creo que hubiera podido encontrar unas monedas que se me hubieran caído".

Este aparato puede ser utilizado por enfermos con un resto de campo visual mayor de seis grados y tiene una distancia visual en la oscuridad aproximada de 10 metros.

Los tres grandes inconvenientes que presentan estas gafas son a nuestro juicio, su elevado precio casi medio millón de pesetas (2700 euros), su peso (el peso de las gafas y el estuche son 670 grs.) y la dificultad de uso en movimiento.

Se comentó que se estaba trabajando para hacerlo de materiales con menos peso y buscar ayudas para que el precio sea más ajustado.

Este nuevo sistema de visión nocturna, consiste en unas gafas diseñadas especialmente para las personas que necesitan ver en la penumbra y en la oscuridad. Con este sistema



muchas personas que padecen ceguera nocturna u otros defectos visuales parecidos, pueden moverse de nuevo con independencia en la oscuridad, según reza el proyecto de la compañía VISYS AG.

Tienen como elemento principal unas gafas optoelectrónicas y un estuche que contienen los siguientes elementos:

GAFAS

Las gafas contienen tres elementos principales:

- Una cámara fotosensitiva, que proporciona imágenes claras y nítidas incluso en la penumbra.

- Una luz infrarroja para ver en la oscuridad absoluta, que se puede encender a voluntad.

- Un dispositivo LCD para cada ojo, en los cuales se proyecta la imagen de forma clara y llena de contraste.

ESTUCHE

El estuche contiene la fuente de alimentación eléctrica, así como los mandos de contraste, claridad e iluminación infrarroja.

Se sujeta al cinturón o se cuelga al hombro.

La batería se carga mediante el alimentador provisto.

Conectando el estuche a una fuente de vídeo, NIVIS-2 se puede utilizar, por ejemplo, junto a un aparato de lectura móvil.

FUNCIONAMIENTO DE LAS GAFAS

- 1 La luz infrarroja ilumina el objeto.

- 2 La cámara capta las imágenes.

- 3 Las señales de imagen emitidas se transmiten a través del estuche a los dispositivos LCD de las lentes, y a continuación a los ojos del usuario.

- 4 La claridad y el contraste de la imagen se regulan manualmente a través del estuche.

Para más información dirigirse a la página web www.Visys.net.

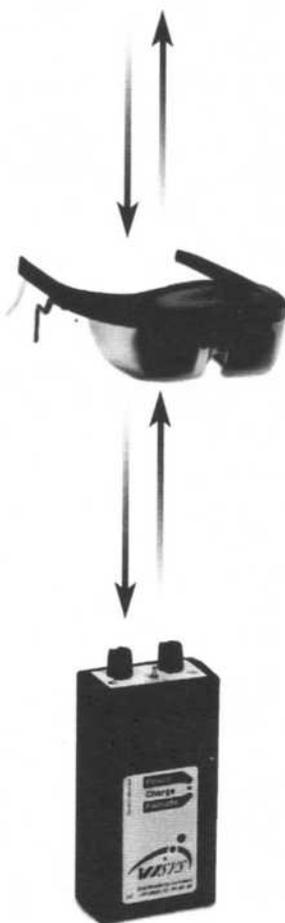




Imagen en penumbra



Usando NIVIS



Gafas

Cámara CCD	blanco y negro
Distancia de enfoque	1 m - infinito
Dispositivos LCD	2 LCD's (dispositivos de cristal líquido) 3 x 60.000 Pixel (RGB color)
Campo visual	aprox. 30° x 22°
Adaptación óptica al usuario	posibilidad de incorporar lentes graduadas
Iluminación infrarroja adicional	distancia visual en la oscuridad aprox. 10 m
Peso de las gafas	aprox. 170 g
Medidas (anchura x altura x profundidad)	160 x 80 x 190 mm
Temperatura operativa	-10°C hasta +40°C
Color	antracita

Estuche

Claridad	regulación manual
Contraste	regulación manual
Peso del estuche	aprox. 500 g
Medidas (anchura x altura x profundidad)	80 x 170 x 50 mm
Batería (incorporada)	Ni-MH, 12V / 1,2 Ah
Tiempo de carga	aprox. 50 min. (con el alimentador provisto)
Autonomía con batería completamente cargada	más de 4 horas (sin encender la luz infrarroja) más de 2 h y 30 min. (con la luz infrarroja encendida)

Componentes

- Gafas con cable de conexión fijo
- Estuche
- Alimentador con cable fijo, enchufe de red
- Cable para video
- Destornillador de 1,5 mm
- Paño limpiador para los elementos ópticos
- Instrucciones de uso en español

LA INTERVENCIÓN PSICOLÓGICA: UN RECURSO DE ADAPTACIÓN A LA ENFERMEDAD

Un trastorno incapacitador como la RP puede tener algún efecto incapacitador sobre la mente del que la padece. La adaptación a la RP es un proceso de crecimiento y cambio individual y en este proceso, las intervenciones psicológicas, en sus diferentes formas, constituyen un recurso que no debemos desdeñar

La vida es compleja y problemática para todos, por tanto, parece razonable esperar que una persona que además deba enfrentarse a la RP, pueda de vez en cuando sentirse atemorizada, desorientada y sola. Un trastorno incapacitador como la RP puede tener algún efecto incapacitador sobre la mente del que la padece. Las personas que se enfrentan a la RP experimentan con frecuencia importantes cambios en sus sentimientos acerca de ellos mismos y de su cuerpo, se afligen por lo que han perdido y tratan de construir un nuevo modo de vida.

El objetivo de estas ayudas psicológicas no es pues la curación, sino conseguir que el paciente recobre el control sobre su propia vida, ya que a menudo, cuando se está en una situación abrumadora, es difícil reconocer las opciones disponibles y elegir las más satisfactorias.

Nuestra identidad personal va unida al modo en que nos sentimos, y cuando el cuerpo no responde a lo que de él esperamos y no hace lo que acostumbraba, nuestra autoestima se coloca bajo mínimos.

Lo cierto es que la actitud mental que adoptemos con respecto a la enfermedad es de gran importancia. Es fundamental pensar en uno mismo como una persona sana, activa e independiente. Es perjudicial pensar en una imagen futura como alguien enfermo, y con una vida deshecha por la enfermedad; los pensamientos y sentimientos negativos, el pesimismo, nos restarán felicidad y harán también infelices a las personas que nos rodean.

La RP vivida en cotidianidad se percibe como una parte importante de la realidad del paciente, que le causa molestias, le limita, modifica su carácter y le obliga a una readaptación de sus planes y por último, le define socialmente como enfermo crónico. Adaptarse a ella, supone

aprender a vivir de otra forma y, generalmente, a medida que la persona afectada acepta continuar viviendo con la enfermedad, ésta parece difuminarse un poco y pasar a segundo plano.

Este proceso de adaptación depende de la capacidad de lucha de cada persona, del ambiente que le rodee y de la propia evolución de la enfermedad. En ocasiones aparte de los problemas causados por la incapacidad, el estrés de adaptarse aviva los conflictos que ya existían en la persona o en la familia.

Asumir las características de una enfermedad no es algo tan uniforme como aceptar el diagnóstico; no hay dos personas que se adapten de la misma manera o a la misma velocidad, pero la adaptación puede ser un hecho y la calidad de vida puede permanecer elevada a pesar de los grandes desafíos de la RP.

Responder eficazmente a estos desafíos supone hacer esfuerzos continuos para superarse a sí mismo y emplear todos los mecanismos de defensa disponibles; entre ellos está el buscar la ayuda de otras personas. Es evidente que el reto emocional que plantea la RP es importante. En la actualidad no existe una cura para la RP ni un tratamiento totalmente satisfactorio. Sin embargo, lo que sí son asequibles son una serie de instrumentos y de estrategias útiles para enfrentarse a las demandas de la enfermedad.

Un instrumento importante es la ayuda psicológica. Sin embargo muchas personas aún consideran el asesoramiento psicológico como una actividad para las personas inestables o emocionalmente débiles; lo consideran como una invasión de la privacidad, una manera de "sonsacar" o como un signo de que están emocional y físicamente incapacitados.

Las intervenciones psicoterapéuticas para enfermos crónicos se van imponiendo de una forma lenta en nuestro país, a pesar de que parecen incidir de forma positiva sobre la calidad de vida de los pacientes.

Estas intervenciones incluyen el asesoramiento individual y las terapias de grupos.

La intervención psicológica individual en el caso de la RP tiene como objetivo ayudar al paciente a recuperar su sentido de autovalía, a corregir sus percepciones erróneas sobre el pasado, el presente

Muchas personas aún consideran el asesoramiento psicológico como una actividad para las personas inestables o emocionalmente débiles; lo consideran como una invasión de la privacidad, una manera de "sonsacar" o como un signo de que están emocional y físicamente incapacitados.

Las intervenciones psicoterapéuticas para enfermos crónicos se van imponiendo de una forma lenta en nuestro país, a pesar de que parecen incidir de forma positiva sobre la calidad de vida de los pacientes.

y sobre todo, el futuro; a integrar la enfermedad dentro de las restantes experiencias vitales de modo que llegue a ser consciente de la necesidad de ajustar sus planes para el futuro y aceptar las nuevas limitaciones impuestas por la mencionada enfermedad. Simultáneamente se intenta disminuir la angustia, la pena, la sensación de pérdida de autocontrol personal y aumentar la capacidad para resolver problemas. En definitiva se intenta conseguir una mejora en su **autoestima y bienestar personal**.

La psicoterapia reforzará las estrategias exitosas y los recursos con que ya cuenta el paciente, los que ha ido aprendiendo a lo largo de su vida.

En los grupos terapéuticos, los propios miembros del grupo son los agentes primarios de la ayuda. En gran medida, los afectados de RP tienen una sensación de impotencia e inutilidad, temen tanto ser una carga como carecer de valor para los demás, y en la asistencia a los grupos comprueban que tienen mucho que ofrecer a los otros, lo que aumenta la sensación del propio valor.

Además, el hecho de ser útil a los demás y el salir fuera de uno mismo, ayuda a disminuir la excesiva concentración en los propios problemas que parece ser una secuela añadida a cualquier enfermedad crónica.

Una buena manera de ayudarse a si mismo y ayudar a los demás es compartir la propia experiencia. Las personas, por lo general, aumentan la propia soledad cuando son incapaces de compartir sus

preocupaciones. Si bien es cierto que la soledad básica de nuestra existencia no puede ser eliminada, una cierta soledad autoimpuesta si puede ser tratada eficazmente en los grupos. En ellos se crea una atmósfera segura y de apoyo donde se pueden analizar experiencias y sentimientos de una forma abierta y tratar de encontrar soluciones para los problemas de cada día. Por otra parte, la situación de grupo puede prestar un respiro a los extenuantes esfuerzos diarios de enfrentarse al mundo de las personas con ojos capaces de ver bien.

Compartir experiencias con personas a las que les está sucediendo lo mismo que a uno, es una buena manera de encontrar respuestas y de aceptar sentimientos dolorosos. Sentir comprensión, similitud y aceptación por parte de otros nos ayudará a aceptarnos a nosotros mismos, y la aceptación de la propia realidad nos permitirá valorar y gozar lo que tenemos y continuar el camino extrayendo lo mejor de cada uno de nosotros.

El objetivo de estas ayudas psicológicas no es pues la curación, sino conseguir que el paciente recobre el control sobre su propia vida, ya que a menudo, cuando se está en una situación abrumadora, es difícil reconocer las opciones disponibles y elegir las más satisfactorias.

Nuestra identidad personal va unida al modo en que nos sentimos, y cuando el cuerpo no responde a lo que de él esperamos y no hace lo que acostumbraba, nuestra autoestima se coloca bajo mínimos.

Aceptar la realidad y a nosotros mismos es también estar abierto a las posibilidades. Si lo hacemos, veremos que la realidad es mucho más positiva y generosa de lo que creemos.

La vida feliz no es una vida ideal sino real y la realidad contiene el placer y el dolor, la alegría y la tristeza, los problemas y sus soluciones, las frustraciones y los logros.

Vivir plenamente es crecer y desarrollarse en las posibilidades, hacer de éstas una realidad.

La adaptación a la RP es un proceso de crecimiento y cambio individual y en este proceso, las intervenciones psicológicas, en sus diferentes formas, constituyen un recurso que no debemos desdeñar.

*Dra. Inmaculada de la Mata
Valencia*

LA RETINOSIS VA A LA ESCUELA

Escolares Asturianos conocen de forma interactiva la retinosis pigmentaria

La Asociación Asturiana lleva a cabo un programa un programa de difusión entre escolares de secundaria para que conozcan de motu propio lo que significa padecer retinosis, eso sí de forma divertida y tratando de que comprendan lo que significa no ver bien.



Los OBJETIVOS del programa son:

1. Dar a conocer la Retinosis Pigmentaria en toda la Comunidad Autónoma.

2. Sensibilizar a la población más joven acerca de las discapacidades y en concreto sobre la Retinosis Pigmentaria.

Las ACTIVIDADES de la jornada informativa consta de tres partes, muy bien estructuradas, ajustándose a los horarios lectivos y siguiendo una secuencia lógica para su mejor comprensión. Las partes de dicha Jornada son:

1. Charla informativa sobre la Retinosis Pigmentaria, para que los alumnos conozcan en que consiste la enfermedad, sus características y principales implicaciones.

2. Proyección del vídeo de la A.A.R.P, con este vídeo lo que pretendemos es que los jóvenes se conciencien de la enfermedad a través de la experiencia de las personas que la padecen.

3. Juegos interactivos, son materiales especiales a través de los que los jóvenes experimentan la sensación por un ratito de padecer una deficiencia visual.

Los DESTINATARIOS/A de este programa son todos los Centros de Primaria, así como todos los I.E.S de la Comunidad Autónoma. A los cuáles se les manda un boletín informativo al comienzo del curso por si desean participar. En los últimos meses han participado los siguientes centros:

1. Universidad Laboral (Gijón). Ciclo Formativo de Actividades Deportivas y Ciclo Formativo de Animación de Actividades Físicas y Deportivas.

2. I.E.S Turón. Ciclo Formativo

3. I.E.S Virgen de la Luz (Avilés). Todos los grupos de la E.S.O.

La VALORACIÓN que hacemos es muy positiva, porque damos a conocer la Retinosis Pigmentaria de una forma práctica, puesto que los más jóvenes aprenden participando, al mismo tiempo que de forma indirecta los formamos para vivir en una sociedad más solidaria de cara a las discapacidades.

Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Cataluña



Tal como se inició en el número anterior, se pretende conocer con mas profundidad a las diferentes asociaciones de cada comunidad autonoma. En esta ocasión le toca el turno a la asociación de Catalunya, que tan importante papel juega en la construcción de los esfuerzos para vencer la enfermedad y elevar la calidad de vida de los afectados.



HISTORIA DE LA ASOCIACIÓN

ORGANIZACIÓN.

La Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Catalunya (A.A.R.P.C.), se fundó el 9 de Junio de 1988, fue inscrita en el Departamento de Justicia de la Generalitat de Catalunya en el Registro de Asociaciones con el nº 10.162.

Desde su fundación ha estado presidida por las siguientes personas:

- Sr. Manuel Martí Salvador hasta el año 1.989.
- Sr. Agustín Aguilera Aguilera de 1.989 a 1.993.
- Sr. Joan Claramunt Pedreny desde 1.993.

El número de socios afectados y colaboradores a 31 de Diciembre de 2000 era de 474.

OBJETIVOS.

La A.A.R.P.C. se creó como una entidad sin ánimo de lucro, con la finalidad y objetivos señalados en el artículo 2º de sus Estatutos, que ha continuación transcribimos:

a) Promover y potenciar la investigación médico-científica de la RP y de las demás degeneraciones retinianas.

b) Fomentar la conciencia individual y colectiva de las afecciones visuales.

c) Realizar diferentes tipos de actividades encaminadas a la protección de las personas afectadas.

d) Instruir e informar a los asociados y al resto de la colectividad, sobre los problemas que plantean las afecciones visuales, y posibles vías de solución, así como divulgar mediante comunicaciones o publicaciones periódicas, los nuevos avances científicos, clínicos, y técnicas en el tratamiento de las deficiencias visuales.

e) Actuar en la esfera de los poderes públicos para que adquieran conciencia de la importancia y trascendencia que tiene para los afectados la búsqueda de soluciones.

f) Establecer acuerdos de cooperación y colaboración para favorecer el desarrollo de medios, ideas y conocimientos para con las Organizaciones o Agrupaciones que tengan una finalidad análoga a la que señalan los presentes Estatutos.

g) Fomentar entre los miembros de la Asociación un espíritu de cordialidad y ayuda mutua.

ACTIVIDADES GENERALES.

En el transcurso de éstos años, la principal actividad de la A.A.R.P.C. ha sido impulsar la Investigación y dar a conocer entre los afectados los avances científicos a través de conferencias y otros medios de comunicación.

Se ha coordinado a diferentes grupos de profesionales para la búsqueda de soluciones a nuestra enfermedad.

Catalunya ha aportado a la investigación en R.P. la colaboración de las siguientes entidades:

Hospital de la Santa Creu y Sant Pau, Hospital de Terrassa, Facultad de Biología de la Universidad de Barcelona, Unidad de Biofísica de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Barcelona, Facultad de Optica y Optometría de Terrassa y Residencia Sanitaria Príncipes de España de Bellvitge.

La AARPC ha contribuido al Fondo de Investigación con aportaciones aproximadas de 1,5 MM de Pts.

La AARPC ha ofrecido varias Conferencias a sus asociados sobre la evolución de la RP desde diversos puntos de vista: genético, farmacológico, quirúrgico (cataratas), rehabilitación visual y temas laborales, destacando los ponentes siguientes:

DRA. CARMEN AYUSO.

Jefe Asociado del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

DRA. MONTSERRAT BAIGET.

Jefe de Servicio de Genética del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona.

DR. BATTACHARYA.

Prof. Institute of Ophthalmology University of London.

SRA. MARU BERCEDO.

Técnica en Rehabilitación de la ONCE.

SR. FRANCISCO CABANILLAS.

Psicólogo del Equip de Nova Orientació.

DR. MIGUEL CARBALLO.

Investigador adjunto del Hospital de Terrassa.

DR. BORJA CORCOSTEGUI.

Director del Instituto de Microcirugía Ocular (I.M.O.) de Barcelona.

DRA. PILAR CHIVELET.

Óptica Optometrista y Psicóloga Infantil.

MR. IAN DOUGHERTY.

Manager Finance and Administration VISYS AG.

DR. JOSEP EGOZCUE.

Catedrático de Genética de la Universidad Autónoma de Barcelona.

DR. BORIS B. FOUX.

Prof. Academia de las Ciencias Médicas de Moscú.

DR. PERE GARRIGA.

E.U. de Óptica y Optometría
- Dpto. Ingeniería Química
Universidad Politécnica de Catalunya.

DR. JOAN MANYOSA.

Unidad de Biofísica - Facultad de Medicina - U.A.B.

SRA. M^a ANGELS MATEY.

Técnica de Rehabilitación Visual de la ONCE.

DRA. ISABEL NIETO.

Oftalmóloga del Instituto de Microcirugía Ocular (I.M.O.) de Barcelona.

SR. CARMELO PALOMERO.

Director Provincial del Instituto Nacional de la Seguridad Social (INSS) en Barcelona.

DRA. ALICIA SERRA.

Oftalmóloga del Hospital de Sant Joan de Deu de Barcelona

DRA. TERESA SOLANS.

Jefe de Sección de Oftalmología del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona.

DRA. AMPARO NAVEA.

Oftalmóloga del Hospital La Fe de Valencia.

MR. RENAUD TIMMERS.

Profesor de Medicina del Royal Victoria Hospital
- Dept. Clinical Epidemiology McGill University Montreal (Canadá).

SR. SANTIAGO MOESES

Tiflotécnico de ONCE.

Asimismo, se ha asistido a diferentes actos y conferencias tanto a nivel nacional como internacional. Destacamos el I Simposium sobre Retina vítreo celebrado en Madrid, coordinado por el Dr. Peter Goulas y el XI Congreso de Retina Internacional 2000 celebrado en Toronto (Canadá).

ACTIVIDADES DE ASESORAMIENTO.

De los objetivos y actividades citados anteriormente, la Asociación, con una clara voluntad de servicio a sus asociados y, en general, a todos los afectados, ha centrado sus servicios en base a :

1. ASESORAMIENTO MÉDICO

Los afectados de RP desean conocer cual será la evolución de su enfermedad y qué tipo de retinosis padecen. Para responder a estas cuestiones, la Asociación ha puesto al servicio de sus asociados diversos grupos de médicos especialistas:

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO, CONTROL Y SEGUIMIENTO.

Este servicio se desarrolla en los Centros siguientes: Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona y la Residencia Príncipes de España en Bellvitge. El afectado tiene la posibilidad de someterse a diferentes pruebas para determinar el grado de su enfermedad y hacer el seguimiento oportuno de la misma.

UNIDAD DE CONTROL GENÉTICO.

Los afectados y sus familiares tienen la posibilidad de saber si su RP es congénita y así estudiar los casos de descendencia con esta patología.

Este servicio se ofrece en dos centros: Hospital Comarcal de Terrassa y el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

2- ASESORAMIENTO CIENTÍFICO

Responde al interés que los afectados tienen en conocer los logros que día a día se realizan en la comunidad científica. Con la finalidad de hacer un seguimiento del estado de las investigaciones e informar a los asociados, se creó el Comité Científico Médico Asesor integrado por reconocidos médicos e investigadores

Las novedades se divulgan también a través de la revista semestral VISION, que edita la Federación Española de RP, y se encarga de distribuir a todas las Asociaciones Autonómicas y estas a su vez gratuitamente a sus socios.

Asimismo, la Asociación recoge las últimas noticias aparecidas en los diversos medios de comunicación de reconocido prestigio, entre ellos diversas páginas de Internet. La información obtenida y que creemos tienen la oportuna credibilidad, es enviada por correo a los socios e introducida en nuestra Web.

3- ASESORAMIENTO SOCIAL

Se pretende asesorar e informar al afectado de una forma personal e individualizada, de los derechos y beneficios que concede la Administración Pública a las personas disminuidas, para conseguir el máximo grado de tutela y protección, en base a los ámbitos siguientes:

a) Jurídico-laboral

- Informar de la obtención del Certificado de reconocimiento del grado de disminución.
- Informar y asesorar sobre la pensión de incapacidad. (Invalidez)
- Informar de la revisión del grado de invalidez.
- Informar de la integración laboral de las personas con minusvalías visuales.

b) Psicológico

- La Asociación, ofrece los servicios de una psicóloga en los casos en que el afectado muestra síntomas de pérdida de autoestima, desmotivación y otros problemas asociados indirectamente con la pérdida progresiva de las facultades visuales.

c) Divulgativo.

Concienciar a la sociedad en general sobre los problemas de las personas con pérdida de visión. En este sentido la revista VISION juega un papel relevante, ya que, mantiene informados, tanto a los afectados como a sus familiares de todo lo referente a la RP.

Edición de posters y trípticos sobre la RP y que han sido repartidos en todos los Hospitales y Areas Básicas de la Generalitat de Catalunya.

Artículos en prensa, programas de radio y televisión.

Direcciones de contacto y horarios de visita.

Direcciones:

C/ Calabria, 66-5ª planta
08015-Barcelona.
Teléfono: 93 3259200 Ext. 268
E-Mail: aarpc@virtualsd.net
Web: www.retinosiscat.org

Horarios:

Miércoles de 17 a 20 horas.
Jueves de 17 a 19,30 horas.

TEATRO AUDIODESCRIPTIVO

Suenan tres timbrazos, se apagan las luces de la sala, sube con parsimoniosa lentitud el telón, comienza la representación. Son las ocho de la tarde. Nervios y expectación por "ver" una obra de teatro adaptada a la discapacidad visual, llevada a cabo en Pamplona.

El pasado 18 de abril, miércoles, a las 19'30, en el Teatro Gayarre de Pamplona, tuvo lugar la primera experiencia en España de adaptación a la discapacidad visual de una obra comercial, en cartel, abierta a todos los públicos, "La dama no es para la hoguera", que, además, era un estreno en nuestro país, magistralmente dirigida por Miguel Narros.

La experiencia dio comienzo con la presentación de los personajes y del entorno de la comedia por Victor Manuel Dogar, ayudante de dirección. A continuación se fue explicando a la veintena de personas con discapacidad visual que tuvieron el lujo de disfrutar de esta experiencia cómo funcionaba el sistema tecnológico de recepción mediante infrarrojos, cómo colocarse los auriculares y cómo modular el volumen.

Al principio, el sonido de la voz del locutor era tapado por el de los efectos especiales y los diálogos de los actores.

A las 19'50 el locutor del guión descriptivo, previamente preparado en unas 40 horas de trabajo, comenzó su lectura, describiendo la situación temporal de la obra, la disposición de los decorados del escenario, los personajes que iban a comenzar el primer acto, ...

Suenan tres timbrazoa, se apagan las luces de la sala, sube con parsimoniosa lentitud el telón, comienza la representación. Son las ocho de la tarde. Nervios y expectación entre el público, mucha expectación por "ver" una obra de teatro.

Al principio, el sonido de la voz del locutor era tapado por el de los efectos especiales y los diálogos de los actores. Poco a poco, con mucha sensibilidad, Alejandro, el técnico de sonido, fue equilibrando los niveles de ambos emisores y la recepción de las palabras de Mikel, cual gran maestro de ceremonias, se oía clara y precisa: "... Allizon corre a esconderse debajo de la mesa".

La obra transcurría de una forma ágil... "Fin de la primera parte. Descansamos veinte minutos" nos sorprendió el mensaje. ¡Había pasado ya una hora y media! "Ahora comentaremos cómo va la experiencia", nos decía Mikel por los auriculares. Y durante estos momentos estuvimos hablando por corrillos sobre la obra, el trabajo de los actores, la sorpresa

Y os quiero transmitir un deseo y una petición a la vez:

"Me gustaría que todos vosotros, en vuestras ciudades, pudiérais disfrutar de esta representación.

La obra es muy buena, tanto en el texto como en el trabajo de los actores y, como adaptación a nuestra discapacidad.

de ir enterándonos de la obra, algunos fallos de Mikel por los nervios iniciales, ... Vamos, que todo iba saliendo muy bien. Quizá mejor de lo que, en principio, podíamos pensar.

La segunda parte se inició con los comentarios acerca del nuevo decorado, y de las acciones inminentes. Todo se fue creciendo en este período, los actores, el ritmo de la obra, el locutor, el público, ... hasta que culminó en una larga y animosa salba de aplausos, que no cesaba y que hizo que el telón fuera bajado y subido por tres veces. ¡Qué alegría!

Eran las once de la noche, pero las conversaciones tan animadas sobre lo que habíamos experimentado no dejaba entrever el previsible cansancio, después de tres horas de esfuerzo, por un lado por transmitir el sentido de la obra y de sus detalles y, por otro, la concentración de los receptores por saborear y disfrutar este gran estreno.

Como conclusión de toda esta experiencia, y haciéndome eco de muchas expresiones de los asistentes a la misma, puede emplearse una palabra: "¡Maravillosa!" Con lo que, como todos podéis imaginar, ya estamos pensando en la siguiente adaptación.

Y os quiero transmitir un deseo y una petición a la vez: "Me gustaría que todos vosotros, en vuestras ciudades, pudiérais disfrutar de esta representación. La obra es muy buena, tanto en el texto como en el trabajo de los actores y, como adaptación a nuestra discapacidad, creo que todos os merecéis una oportunidad como la que hemos vivido en Pamplona.

**Jose M^º Casado
Navarra**

INTEGRACIÓN LABORAL

El mundo laboral cambia de forma rápida, se exige mucho y hay que adaptarse procurando una formación adecuada. Por otra parte las adaptaciones tiflotécnicas han avanzado bastante y pueden ser de una inestimable ayuda.

En la actualidad el mundo laboral ha cambiado bastante, se exige mucha más preparación, estudios superiores, experiencia, etc... , y todo ello no sirve de nada si además no hay un reciclaje continuo. Es cierto que no ocurre igual en todas las profesiones o por lo menos el "ritmo" no es tan acelerado. De cualquier manera esto nos afecta a todos y en especial a las personas ciegas o deficientes visuales, a las cuales a veces se les hace cuesta arriba seguir ese "ritmo" si no se tiene una pequeña ayuda.

Cada vez se tiende más a la informatización de los puestos de trabajo y es ahí donde quizás se debería enfocar la preparación mediante cursos de formación, bien sean específicos o generales. La intención es formarse y, en el momento de una entrevista, estar a la altura de la misma y así poder desempeñar el trabajo como cualquier persona.

Hoy en día las adaptaciones tiflotécnicas han avanzado bastante, aunque queda mucho camino por recorrer, pero sin duda nos facilitan un acceso y tratamiento de la informa-

ción que antes era muy difícil o por lo menos impensable. Por ello y por las distintas situaciones que encuentro a diario les invito a que se formen, que hagan un curso y después valoren y vean la situación anterior y la actual, entonces se darán cuenta que ha merecido la pena. No tenemos que convertirnos en unos genios, con que hayamos adquirido tan siquiera un conocimiento del medio, cuando estemos delante de un ordenador y no le tengamos miedo, solo con eso ya habrá merecido la pena. Ya tendremos tiempo después de seguir la carrera.

Julio Yeray delgado Ojeda.
Canarias



YO TROPIEZO. ¿Y TÚ?

Los afectados por R. P., cuando se ponen a hablar, lo primero que encuentran en **com'n** son las bofetadas que se van pegando.

Afectado por Retinosis Pigmentaria: Persona que tiene por costumbre ostentar moraduras en su cuerpo y que es constantemente interpelada por no saludar a los conocidos y amigos.

Sí señores, los afectados por R. P. (las siglas resultan más fáciles de identificar que la palabrota entera), cuando se ponen a hablar, lo primero que encuentran en **com'n** son las bofetadas que se van pegando a pesar del cuidado que pongan para evitarlo. Pero dentro de las bofetadas hay categorías: no es lo mismo darse un buen golpe en los pilares de los grandes almacenes donde tienen la **manía** de poner espejos por doquier que nos vuelven locos a darle una patada **futbolística** al cubo lleno de agua que la señora de la limpieza ha dejado en medio del rellano que en ese momento esta fre-gando mientras imita a la tonadillera de turno.

En el primer caso estamos más expuestos a las miradas pero la excusa resulta más sencilla, distraídos como vamos por las distintas ofertas, a nadie importan las lágrimas producidas por el golpe ni el chichón que sin duda sirve de escarnio a nuestra mala vista. Pero la situación, en ningún caso resulta tan ignominiosa como hallarte empapado, tirado en el suelo en medio del charco producido mientras el agua espumosa escurre escaleras abajo, nada de lo que pueda decir la señora de la limpieza puede ser peor que eso. Y esto, siempre que se produzca en la casa propia, tendrá fácil arreglo, basta entrar en casa y cambiarse la ropa, otro problema es cambiarse la cara enrojecida por la vergüenza.

Existe otro tipo de tropiezos, en particular los que se producen en la calle con el resto de viandantes, aquí la variedad es tan amplia como la de personas. Para nadie es lo mismo darse de bruces con un caballero o una señorita, con alguien joven o ya entrado en años pero por encima de todo ello, **este** el carácter del abordado de forma tan intempestiva, las situaciones son variopintas y por qué no decirlo, en ocasiones puedan dar lugar a momentos muy gratos, sin embargo, estas son las menos, lo normal es pasar un mal rato que convertiremos en cualquier otra cosa cuando lo relatemos en el círculo de amistades.

Capítulo aparte merece la clásica imputación de que tan a menudo somos objeto: El otro día pase por tu lado y por más que te hice señas... Nada. Tú, ni caso. Es que te debo algo?. Parece lógico pensar que esta situación se producirá con el grupo de personas no tan cercano a la que no se nos ha ocurrido ni por asomo darles una disertación de los motivos de nuestro comportamiento. En cualquier caso, ¿qué contestar?. Si les dices que no te has dado cuenta, de inmediato nos encontraremos con algo del estilo de: Pues oye!. Sólo me faltó darte una colleja. Es el momento en que nos pensamos si ofrecerle la mencionada disertación con la que puede ser que piensen que sólo pretendemos darles lástima o recurrir a nuestra célebre reputación de despistados, reputación que todo buen afectado por R. P. ha cultivado a lo largo de los años.

En fin, qué se puede decir?. Lo mejor es tener cuidado y sobrellevar estas situaciones lo mejor posible. Si alguien descubre una receta infalible para resolverlas, por favor, que no dude en hacernos partícipes al resto de los sufridores.

*Francisco Rodriguez.
Valencia*

Actividades Asociación Aragón



Conferencia- coloquio:

El pasado 16 de Diciembre: DIAGNOSTICO AYUDAS OPICAS TÉCNICAS DE REHABILITACIÓN VISUAL. A cargo de la Dra. Morato, médico oftalmólogo de la ONCE, Anabel Ranibal técnico en Rehabilitación Visual de la ONCE y Luís Alonso, Diplomado en óptica y optometría, miembro del Instituto de baja Visión (IOBA) de Valladolid.

Presentación de las gafas de Visión Nocturna de la empresa alemana VISISAG, dotadas de cámara fotosensitiva.

Cena Benéfica anual con gran participación de asociados.

El 24 de febrero- Asamblea General.

Conferencia- coloquio-

AVANCES EN GENÉTICA MOLECULAR EN RETINOSIS PIGMENTARIA. A cargo del Dr. Miguel Carballo, genetista del Hospital de Tarrasa.

Actividades de la Asociación de Castilla-León

A.G.L.A.R.P.



A primeros de año y siguiendo la línea marcada en años anteriores de creación de grupos de autoayuda en todas las capitales de provincia de Castilla y León, se ha convocado a los afectados de Valladolid y provincia a una reunión para tratar e informar de la necesidad de estos grupos. Se les comenta que en Burgos y León ya están funcionando. Las actividades a desarrollar son una reunión al mes para hablar de los problemas cotidianos (Autonomía, aceptación de la enfermedad, relación con la familia, etc.....)

Conclusión: la valoración de este programa es positiva.

El día 11 de enero, según los acuerdos tomados en la Asamblea General celebrada en el 2.000, en el apartado referente a reuniones de Junta Directiva, se tomó el acuerdo que a ésta, asistiría un vocal de cada provincia de Castilla y León en calidad de coordinador de su respectiva provincia. Esta se ha vuelto a reunir el día 3 de febrero de 2.001 en Valladolid.

El día 31 de marzo y según marcan nuestros estatutos, se convoca la Asamblea General Ordinaria a todos nuestros asociados de Castilla y

León. Esta se celebró en Valladolid en el Salón de Actos de la Delegación Territorial de la ONCE. Aprovechando esta reunión invitamos a participar en una CHARLA-COLOQUIO expuesta por el Ldo. Ignacio José Ayastaran Martínez, Farmacéutico Optico-Optometrista, sobre la BAJA VISION EN RETINOSIS PIGMENTARIA.

También en este Acto intervino el oftalmólogo D. José Ignacio Alonso de la Fuente, este oftalmólogo pertenece al equipo del Hospital "Río Hortega" de Valladolid y es el responsable de la Unidad de Control y Seguimiento en Castilla y León para los pacientes de la Asociación, resumiendo la evolución de los asociados que han pasado por dicha Unidad desde 1.995 hasta 2.001.

Después de este Actos se realizó una comida de convivencia con los afectados de otras provincias.

Entre los objetivos que se han marcado para el año 2.001, es hacer un día de convivencia con las provincias de León y Zamora.

En la pasada Asamblea General Ordinaria, quedó establecida la nueva Junta Directiva, de la siguiente manera:

PRESIDENTE:	FÉLIX ROMÁN BARCENILLA
VICEPRESIDENTE:	JUAN ANTONIO REGAÑO SANZ
SECRETARÍO:	JOSÉ LUIS SAN JOSÉ DE DIOS
TESORERO:	JESÚS MORÁN CERUELO.
VOCAL DE VALLADOLID:	BEGOÑA TORRES MARTÍN MANUEL CORDERO CORDERO RAÚL FRANCISCO ÁLVAREZ IVÁN DAVID RIO ÁLVAREZ
VOCAL DE LEÓN:	ÁNGEL LAGUNA GARCÍA
VOCAL DE BURGOS:	RICARDO ÁLVAREZ QUIJANO
VOCAL DE ÁVILA:	ROSA GONZÁLEZ GONZÁLEZ.
VOCAL DE SEGOVIA:	ROSA M ^a MARTÍN GONZÁLEZ.
VOCAL DE SALAMANCA:	GUMERSINDO SÁNCHEZ GIMENEZ.
VOCAL DE PALENCIA:	JOSÉ MANUEL PAJARES PAJARES.
VOCAL DE ZAMORA:	M ^a JESÚS CARRETERO GARCÍA.

Actividades de la Asociación de la Comunidad de Madrid



Durante el primer trimestre de 2001, la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Madrid ha invertido la mayor parte de sus energías en el proceso de renovación de su Junta Directiva, lo que se produjo de forma oficial en la Asamblea General del 17 de febrero.

No obstante, hay dos acciones de las que queremos dejar constancia en la Revista:

- Tras más de diez años de colaboración oficial ininterrumpida con la Federación, consideramos que ahora ya es momento de potenciar nuestra presencia en la Comunidad de Madrid y dinamizar nuestras actividades en el plano autonómico. Por esta razón hemos adoptado una serie de decisiones que, aunque puedan ser mal entendidas en otras comunidades autónomas, creemos que beneficiarán a la larga a todos, como son:

- 1º Solicitar la rescisión del contrato que esta Asociación firmó en su día con la Federación para compartir una misma sede social en Madrid. El volumen de trabajo que empiezan a desarrollar ambas entidades hace conveniente que cada una disponga de sus propias instalaciones, con su equipamiento y sus recursos de todo tipo.

- 2º Nuestra Asociación asume el sobrenombre "Retina Madrid" sin renunciar por ello al nombre oficialmente reconocido en los Estatutos. En julio de 1998, la organización internacional que representa a los afectados de RP y de cualquier enfermedad hereditaria de la retina afín, pasó a denominarse "Retina International" y aprobaron la recomendación de recoger esta forma de denominarse las respectivas entidades estatales, regionales, locales, etc., esto es, utilizando el término "Retina" más el nombre del país, región, provincia o área de influencia.

- Por un lado, gracias a los esfuerzos que la Asociación ha venido haciendo en los últimos 2 ó 3 años para la recaudación de fondos pro investigación de las enfermedades hereditarias de la retina, en enero de este año hemos hecho entrega de un talón por valor de 1.200.000 ptas. a favor de la Fundación Jiménez Díaz. Este donativo tiene por objetivo suplementar la ayuda concedida por FUNDALUCE al proyecto del Programa Multicéntrico de Investigación de la RP en España que lidera la Dra. Ayuso.

- Por otra parte, el 20 de febrero se desplazaron Luis Palacios y Félix Aceña a la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid para intervenir, por cuarto año consecutivo, en el Máster de Iniciación a la Oftalmología que organiza el Centro de Investigaciones Oftalmológicas "Ramón Castroviejo".

Actividades de la Asociación de Navarra



De nuevo estamos con vosotros lectores y oyentes de "Visión". Ahora ya en pleno siglo XXI.

En esta ocasión no os vamos a contar qué actividades hemos realizado durante estos anteriores meses, sino que os contaremos cuáles son nuestros principales motivos de trabajo para el año 2001.

Nuestro centro de interés está en el campo del ocio y el tiempo libre, bajo el slogan "2001, un año de cine". Así que los Proyectos más destacados son:

Jornadas de Cineforum.

Se exhiben películas en formato vídeo con sistema "audesc": existe una banda de sonido, aparte de las de música, diálogo y efectos sonoros, que va describiendo los entornos, los personajes, los gestos, ... es decir, todo aquello que es necesario saber para comprender la acción y el mensaje del film. Este año haremos 6 proyecciones desde marzo a diciembre: En marzo, "Todo sobre mi madre"; en mayo, "El mago de Oz"; en septiembre, "Esencia de mujer",

Jornadas de Teatro Adaptado.

Son obras de teatro adaptadas a la discapacidad visual, con sistema de descripción simultánea recibida individualmente a través de auriculares. Esta experiencia está siendo costosa por la dificultad de la realización del Guión Descriptivo, pero muy interesante al ser un campo nuevo de participación en actividades normalizadas. Este año prepararemos 2 obras. La primera ha sido el pasado 18 de abril, con la comedia "La dama no es para la hoguera", de Christopher Fry, en versión de Rosa Chacel y dirigida por Miguel Narros. Un éxito increíble.

"Retin'ocio"

Es una Exposición sobre temas de ocio. En ella, por medio de 8 áreas, se da constancia de las diferentes opciones de ocupar el tiempo libre de que podemos disfrutar.

Con estas Realidades y Proyectos esperamos que, cuando finalice este año, podamos decir que "2001 ha sido un año de cine".

José Abascal, 29
Tlf: 91 441 12 65
28003 MADRID

Pº Extremadura, 99
Tlf: 91 464 10 12
28011 MADRID

Passeig de la Bonanova, 109-111
Tlf: 93 204 76 07
08017 BARCELONA

Av. José Mesa y López.25
Ofi.104 Tlf: 928247726
35006 Las Palmas de G.C.

10%
DESCUENTO
AUDÍFONOS

15%
DESCUENTO
LENTES DE CONTACTO

20%
DESCUENTO
LIQUÍDOS, LUPAS
LENTES CORNING CPF

50%
DESCUENTO
MONTURAS

**FEDERÓPTICOS
BARAÑANO**

ESPECIALISTAS EN BAJA VISIÓN Y AUDIOPRÓTESIS

PROMOCION VALIDA PARA MONTURA SEGUN MUESTRA. NO ACUMULABLE A OTRAS OFERTAS



Actividades de la Asociación de la Comunidad Valenciana

Charlas - Coloquio

"Últimos avances sobre genética en Retinosis Pigmentaria" ofrecida por la Dra Magdalena Beneyto.

Cuestación a beneficio del 1 Congreso Síndrome de Usher

Cuestación en el campo del Valencia CF durante el partido Valencia-Rayo Vallecano, a beneficio del 1 Congreso Síndrome de Usher.

Esta cuestación fue realizada por la ayuda de la Agrupación de Peñas del Valencia CF, a la cual damos nuestras más sinceras gracias.

Cursos

Realización de un curso de diseño de pagina web, para afectados por Retinosis Pigmentaria y otras minusvalías, patrocinado por Fundación ONCE.

Realización de un curso de lenguaje de signos para afectados de Síndrome de Usher y familiares.

Ocio

La celebración de la cena de Navidad organizada por la asociación con el objetivo de pasar una noche de convivencia entre todos y a su vez felicitarnos las fiestas y un próspero año nuevo.

Convivencia de afectados por Síndrome de Usher, en la cual se realizó un almuerzo en la MUNTANYETA de la Albufera, donde realizaron actividades deportivas como Rapel, Escalada, Tirolina, todas dirigidas por personal especializado. Seguidamente hubo una comida en el Palmar, en donde realizaron un paseo en barca por la Albufera.

Excursión al parque de atracciones de Terra Mítica donde todos, mayores y pequeños disfrutaron mucho y subieron a bastantes atracciones.



METE UN GOL A LA CEGUERA



QUE ES LA RETINOSIS PIGMENTARIA ?

Es una enfermedad degenerativa que afecta a la retina. Se caracteriza por ocasionar una progresiva reducción del campo visual. En el momento actual no existe un tratamiento eficaz.

NUESTRA ESPERANZA ESTA EN LA INVESTIGACIÓN.

QUE ES LA ASOCIACIÓN DE RETINOSIS? (AARPCV)

La Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana tiene como objetivo principal buscar soluciones a esta enfermedad, estando declarada DE UTILIDAD PUBLICA, reuniendo más de 500 familias afectadas por esta enfermedad en la Comunidad valenciana.

QUE ES EL SINDROME DE USHER?

Es una enfermedad que asocia Retinosis Pigmentaria, sordera y desequilibrio corporal. Existen tres tipos, siendo el tipo I el más grave, que provoca la denominada SORDOCEGUERA.

QUE ES EL I CONGRESO NACIONAL USHER 2000?

En el presente año bajo la denominación USHER 2000 se han realizado varios eventos para difundir la problemática de dicha enfermedad. Entre otros, se realizó el pasado día 20 de octubre el I CONGRESO NACIONAL DE FORMACIÓN E INTEGRACIÓN CIENTÍFICO-SOCIAL SÍNDROME DE USHER. RETINOSIS PIGMENTARIA.

POR QUE ESTA CUESTACIÓN?

Para conseguir fondos destinados al desarrollo de la investigación y a la difusión de este grupo de enfermedades: Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher, Este acto supone el colofón al CONGRESO USHER 2000.

Todos estos actos se agrupan bajo el lema que une a todos los afectados por Retinosis Pigmentaria, denominado:

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Cualquier colaboración, por poca que te parezca, para nosotros es mucho:

METE UN GOL A LA CEGUERA GRACIAS, POR TU COLABORACIÓN

GENERALITAT VALENCIANA

GENERALITAT VALENCIANA

GENERALITAT VALENCIANA

GENERALITAT VALENCIANA

MINISTERIO DE TRABAJO



AVANÇADA



IBERDROLA



Fundación ONCE



Asociación de Afectados Retinosis Pigmentaria Comunidad Valenciana

Av. Barón de Cárcer, 48 -3B

Tel. 96 351 17 35

DECLARADA DE UTILIDAD PUBLICA e-mail: aarpvc@arrakis.es

Asociación de Afectados Retinosis Pigmentaria Comunidad Valenciana

Av. Barón de Cárcer, 48 -3B

Tel. 96 351 17 35

DECLARADA DE UTILIDAD PUBLICA e-mail: aarpvc@arrakis.es

Fundación ONCE

ASOC. LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Información y difusión

Aparición del presidente y secretario de la asociación en un magazine de la televisión local de Torrente (TC) en directo por espacio de quince minutos donde se hablaron temas como: la retinosis Pigmentaria, la asociación, servicios que da, proyectos que tiene etc.

Nuestra vicepresidenta intervino en un programa de radio local en la emisora radio Buñol.

Asambleas

A finales de Diciembre realización de una junta directiva para decidir el plan de actuaciones para el año 2001.

Realización en Marzo de la junta anual donde se aprobaron las cuentas del ejercicio anterior, hubo nuevas incorporaciones a la junta directiva y presentación de los proyectos para este año.



Presentación de la Cuestación benéfica Pro Síndrome de Usher en la Agrupación de Peñas del Valencia C.F.

Colabora con la revista

Colabora enviando artículos, opiniones, novedades científicas etc. a tu asociación correspondiente.

La revista es para nosotros y nos permite estar informados y conocer mejor nuestra enfermedad.

Visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

REDACCION Y ADMINISTRACION
Asociacion 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



FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA
C/ Montera, 24 - 4 - J- 2013 Madrid
Telf. Fax: 91 532 07 07



FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES
C/ Montera, 24 - 4 - J
28013 - MADRID
Telf. Fax: 91 532 07 07
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: Francico Martín Garrudo



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



ASOCIACIÓN ASTURIANA
DE RETINOSIS PIGMENTARIA
Hospital Central de Asturias

ASOCIACIÓN DE ASTURIAS
Hospital Central de Asturias
C/ Julián Clavería, S/N - 33006 - OVIEDO
Tel. 98 510 61 00 - Ext: 36508 - Fax. 985 75 26 10
Presidente: Andrés Mayor Lorenzo



ASOCIACIÓN DE CANTABRIA
C/ Los Caños, 5 - 1º Izq.
39001 - SANTANDER
Tel.: 942 23 25 89
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



ASOCIACIÓN DE CASTILLA-LEÓN
C/ Dos de Mayo, 16
47004 - VALLADOLID
Telf. 983 39 40 88 - Fax. 983 30 57 26
Presidente: Félix Román Barcenilla



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: aarpc@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



A.G.A.R.P.
ASOCIACION DE GALICIA DE AFECTADOS DE
RETINOSIS PIGMENTARIA

ASOCIACIÓN DE GALICIA
C/ Torreiro, 30 - 1º - Local 5
15008 - LA CORUÑA
Telf. 981 20 47 55
Presidente: Felipe Cotelro Rodal



ASOCIACION
DE
AFECTADOS
DE
LA COMUNIDAD CANARIA
Avda. Primero de Mayo, 10
Teléfono: (928) 36 71 88
35002 - Las Palmas de Gran Canaria

ASOCIACIÓN CANARIAS
Avda. Primero de Mayo, 10 - (Edif. ONCE)
35002 - LAS PALMAS DE GRAN CANARIA
Telf. 928 36 71 88 - Fax. 928 36 49 18
Presidente: Germán López Fuentes



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



ASOCIACIÓN DE MURCIA
C/ Juan Fernández, 28 - 8º A
30204 - CARTAGENA (Murcia)
Telf. 968 52 62 10
Presidente: Luis Berrocal Balanza



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