

Visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

2º Semestre - Noviembre - Año 2000 - número 17

Genética, una esperanza cada vez más cerca

LOS CIENTÍFICOS NOS CUENTAN...

Sobre Genética y Terapia Génica:
Alan Bird pág. 8

Sobre Genética y Síndrome de Usher:
W. Kimberling pág. 21

Concentración de congresos sobre RP

Madrid pág. 6
Toronto pág. 10
Soria pág. 13
Valencia pág. 16



USHER 2000 pág. 23

La Asociación de Castilla-La Mancha pág. 26



Órgano de la Federación de
Asociaciones de Afectados por
Retinosis Pigmentaria del Estado
Español (FAARPEE)

VISION

NUMERO 17 Noviembre de 2000.

EDITA

Federación de Asociaciones de
Afectados por Retinosis
Pigmentaria del Estado Español.
FAARPEE
C/ Montera, 24 2º Dpto. H 1
28013 MADRID
Telf. FAX 91 5216084

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,

ASESORIA CIENTÍFICA

Dra. Concha Vilela

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

Asociación de Afectados por
Retinosis Pigmentaria de la
Comunidad de Madrid.
C/ Montera, 24 2º Dpto. H 1
28013 MADRID
Telf./FAX 91 5216084

MAQUETACION Y DISEÑO

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

SUMARIO

PRIMERAS PALABRAS

Editorial: ¿Podemos hacer algo más?	3
FAARPEE. Algo más que una federación	4
Fundaluce. Una realidad en marcha	4
Retinosis.ORG nuestra página web	5
FFUNDALUCE resuelve el concurso de ayudas a la investigación	5

MUNDO CIENTIFICO MEDICO

III Jornadas sobre enfermedades hereditarias de la retina	6
La genética nos ayuda. Entrevista con Dr. Alan Bird	8
11th World Congress of Retina International	10
Seminario sobre Ciencias Experimentales. «Degeneraciones Retinianas: del Gen a la Terapéutica»	13
USHER 2000	
Heterogeneidad Genética y Síndrome de Usher	16
Terapia Genética	17
Transplante de células de la Retina	20
Genética en el Síndrome de Usher.	
Entrevista con el prof. W. Kimberling	21

AREA SOCIAL

Congreso Usher 2000: Una jornada para compartir experiencias y avances científicos	23
Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Castilla La Mancha	26
Libros accesibles	27
La unidad terapéutica, afectado-familia: una aportación para la atención del Síndrome de Usher	28
Actividades de las Asociaciones del Estado Español	30



Relevo del Director de la revista VISION

A partir del presente número se hace cargo de la dirección de la revista VISION, **Joaquín Selva**, vocal de la Junta de FAARPEE y presidente de la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana.

Afectado por RP, economista de 46 años, casado y con dos hijas, manifiesta su ilusión por este proyecto para el que es imprescindible la gestión del equipo de redacción y colaboradores, bajo la tutela de Vicente Genovés, secretario de la AARPCV y Director Técnico de Visión.

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.

¿PODEMOS HACER ALGO MAS?

El progreso de la sociedad humana ha exigido continuos esfuerzos para alcanzar cotas cada vez más exigentes. Nunca parece que se alcance el sosiego. Siempre nos encontramos otro "escalón", otro esfuerzo adicional.

El deporte es un buen ejemplo de lo comentado en el parrafo anterior: La cadena de superaciones nunca parece tener límite. El record alcanzado hoy, no es suficiente, otro deportista consigue superarlo, provocando de forma inmediata una nueva reacción de superación. Dentro de este espíritu de lucha competitivo los records se suceden, y en definitiva, se produce una evolución y un progreso.

Cuando me sugirieron ser director de esta revista VISION, lo primero que pense es, si podría alcanzar el nivel de mis ilustres y batalladores predecesores. Tomás Ripa y Luis Palacios han conseguido una prestigiosa revista que convina el rigor científico con una cuidada selección de noticias de aspecto social que tratan de difundir mejoras en la calidad de vida. Seguramente estas ideas fueron las que provocaron la concesión del premio Jose Sicilia en el año 1997.

En ese momento, surge el espíritu de superación y el empeño por conseguir el reto de publicar el numero que tienes en tus manos. **Una vez aceptado el testigo en esta especie de carrera de relevos nos pusimos a trabajar para lograr el reto.**

En esta tesitura lanzamos este primer número, el número 17, con una gran esperanza en los avances por parte de la genética. Parecen lejanos aún los días que pueda obtenerse una curación definitiva pero el camino está trazado, y todo apunta que surgirá de la genética. La terapia génica o el desarrollo de proteínas avanzan vertiginosamente. Se suceden ponencias en congresos y publicaciones con continuos descubrimiento de genes.

Desde la publicación del pasado número de la revista, se han desarrollado multiples congresos o jornadas; después del congreso de Sevilla de enfermedades raras, en donde empiezan a ser conocidos sindromes de escasa prevalencia, pero de incidencia importante, como nuestro síndrome de Usher.

Posteriormente se llevaron a cabo las tradicionales Jornadas sobre Retinosis Pigmentaria en Madrid, en este caso las terceras, con la visita del investigador inglés Alan Bird. Ya en Julio, asistimos a otras jornadas de degeneración retiniana en Soria, así como al 11º Congreso Internacional de Retina en Toronto, por parte del presidente de FAARPEE, Joan Claramunt, con una revisión del estado de la investigación sobre la R.P. Finalmente el 20 de octubre se celebró en Valencia, el I Congreso de inserción y Formación Científico Social sobre Síndrome de Usher - Retinosis Pigmentaria, con una perspectiva de aspectos sociales sobre específicamente estos afectados así como una revisión del estado de las investigaciones, contando con la presencia del investigador americano Prof. W. Kimberling.

Esta enorme actividad congresual nos parece muy sugerente desde la perspectiva del interés general que plantea en el ambiente científico nuestra patología, lo que permite confiar en un progreso hasta un resultado positivo.

En nuestro caso esperamos satisfacer las expectativas que pudierais tener sobre este número de la revista VISION.

Finalmente quisiera transmitir una reflexión, En los primeros parrafos señalaba la importancia del progreso, del avance, de la consecución de hitos. En nuestro caso, la Retinosis Pigmentaria, este progreso se lo debemos a la preocupación de los científicos y médicos, que se han ido sumando al famoso lema de LUCHA CONTRA LA CEGUEIRA. Muchos de estos científicos y médicos son amigos al compartir nuestras preocupaciones y ansiedades. A nosotros nos consta que a veces esta labor la han realizado con escasos medios y disponiendo de sus horas de descanso.

En mi opinión, la investigación sobre Retinosis Pigmentaria en España debe subir "un peldaño". La base, el equipo humano está preparado. El Gobierno y otras instituciones pueden prestar los recursos para ese progreso; ¿y nosotros?, afectados por Retinosis Pigmentaria,

¿PODEMOS HACER ALGO MAS ?

Joaquín Selva
Director



FAARPEE algo mas que una federación.

Con este número que tienes entre tus manos inicia la Revista Visión una nueva etapa de su todavía corta, pero fecunda existencia.

Más allá de todo personalismo que, aunque humano, tanto nos perjudica porque desvía nuestra atención y nuestros escasos esfuerzos de los objetivos que justa y noblemente perseguimos, queda, sin duda alguna, la impronta personal de cuantos colaboran y han colaborado en la tarea de conseguir que ésta nuestra nueva revista sea cada día un mejor órgano de información y de comunicación entre todos los afectados por la Retinosis Pigmentaria. Vaya pues, nuestro agradecido y reconocimiento, individual y colectivo, para todos ellos por sus largas horas dedicadas a conseguir este milagro que tienes, amable lector en tus manos, de excelente formato y preciado contenido. Es nuestra Revista

Visión una realidad que debe alentar y crecer mientras la Retinosis Pigmentaria constituya un problema no superado y a la que, por esta precisa razón, deseamos sin paradojas una muy breve vida. Es esta nuestra lucha.

Es por ello ésta una buena ocasión para poner de relieve el impulso que ha tomado nuestro movimiento asociativo, los esfuerzos investigadores que en torno a él han ido surgiendo y los avances científicos logrados por la búsqueda de nuevas y eficaces terapias. En suma, progresos cuantitativos y cualitativos de todo orden que son el exponente de un saber y de un querer hacer generoso, inteligente, ordenado y solidario.

Joan Claramunt
Presidente de FAARPEE



FUNDALUCE UNA REALIDAD EN MARCHA

Nuestra recientemente creada FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA-FUNDALUCE. En FUNDALUCE se resume y concentra institucionalmente todo nuestro movimiento. Ella ha de ser para el futuro la referencia de todos nuestros comportamientos asociativos.

Es FUNDALUCE en el contexto político, jurídico, social y científico-cultural de la España actual, el mejor instrumento que podemos alcanzar para conseguir dar cumplimiento a nuestros anhelos como afectados por la R.P. Y, porque así lo hemos entendido, FUNDALUCE es en la actualidad miembro de pleno derecho de la Confederación Española de Fundaciones y ha publicado en el presente año una generosa convocatoria de Ayudas a la investigación de la R.P. a cuya llamada han respondido cuatro prestigiosos grupos de investigación, formados por numerosos investigadores, con proyectos de vanguardia que van desde la investigación epidemiológica a la implantación de células retinianas, pasando por la investigación genético-molecular y el estudio de mutaciones de proteínas. Esta convocatoria se resolverá en fechas muy próximas y alcanza un importe de DIEZ MILLONES DE PESETAS.

FUNDALUCE se encuentra en disposición de poder acceder en el 2001 a las convocatorias de subvenciones del Estado y demás organismos públicos y tiene una tarea futura inabarcable para suscribir convenios de cooperación con otras entidades públicas y privadas y reforzar y ampliar así los proyectos de investigación que con el tiempo irán surgiendo.

FUNDALUCE, querido lector, necesita en su futuro de tu esfuerzo. Un esfuerzo que podemos cifrar en aportaciones económicas, pero que es tanto más

importante en el aspecto personal y humano. Te pedimos para ello que intervengas activamente en tu Asociación, que te integres en sus distintos grupos de trabajo, aportando ideas, gestionando temas, organizando campañas recaudatorias y de difusión de nuestra problemática, interesando en ella a las autoridades científicas y políticas del país y de tu autonomía, organizando y asistiendo a congresos, etc...

No pienses que es tarea de unos pocos. Nada se consigue en soledad. En España no hay buena investigación porque sencillamente no existe clima investigador, y, este clima es simplemente un estado generalizado de opinión, un hecho socio-cultural complejo que se resume en una voluntad de hacer que la investigación sea uno de los cometidos de mayor importancia en nuestra sociedad, que la investigación es una fuente de ingresos económicos y, en definitiva, de bienestar colectivo.

Hay que tener presente que al crear este clima favorable a la investigación, cooperamos produciendo nuestro particular micro clima, desarrollando FUNDALUCE, ampliando sus horizontes. Crear ese clima investigador está en nuestras manos, por eso, a fuerza de resultar pesado, te pido querido lector, que cooperes activamente.

FAUSTO TORÍO
Secretario de FAARPEE y FUNDALUCE

SEDE SOCIAL
C/ Montera, 24 - 2º H1
Tlf.: 91 532 07 07
Fax: 91 521 60 84
28013 - Madrid
C.I.F. G-82040023

retinosis.org**«Nuestra página web»****La RP en español**

Retinosis.org es el PUNTO DE ENCUENTRO en internet de los afectados y afectadas de Retinosis Pigmentaria que nos expresamos en español.

Retinosis.org es ACTUALIDAD sobre los últimos aspectos relacionados con la investigación: trasplantes, terapia génica, microchips, nuevos fármacos. Se trata de poner al alcance de cualquier persona toda la información sobre el estado de los progresos de los investigadores e investigadoras sobre las enfermedades degenerativas de la retina.

Retinosis.org es INFORMACIÓN GENERAL sobre nuestra enfermedad, síntomas, tipos de herencia. En modo texto y en modo gráfico para facilitar el acceso a las personas con menor capacidad visual.

Retinosis.org es UNA LISTA DE CORREO donde personas de todo el mundo pueden compartir sus experiencias, miedos, alegrías, esperanzas, esfuerzos y proyectos para ganar la partida a la Retinosis. Ya superamos el centenar y tan sólo con un clic de ratón por muy lejos que estés en este planeta tendrás alguien que te escucha. ¡¡¡Suscríbete!!!

«<http://retinosis.org/rpeslist.htm>»

Retinosis.org

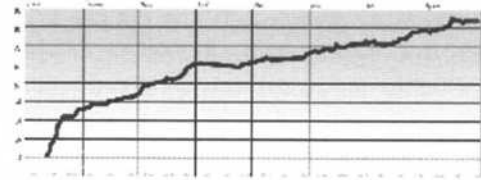
Retinosis.org es UN PROYECTO DE FAARPEE (Federación de Asociaciones de Afectados/as de Retinosis Pigmentaria del Estado Español) que se gestiona desde Asturias, donde son los propios afectados/as miembros de la asociación los encargados del diseño y mantenimiento del sitio, aunque

con alguna colaboración externa. Durante este año se han recibido más de 8.000 VISITAS DE LOS CINCO CONTINENTES, incluido África.

Estadísticas de suscripción a la lista de correo RP-ES-list

enero-agosto 2000

Total d'us	221
Subscripcions novades	77
Altres novades	66
Total novades	143
Altres d'altres	282



Retinosis.org es centro de recursos con directorios de las asociaciones en España y el resto del mundo. Donde no podía faltar FUNDALUCE, la Fundación Lucha Contra la Ceguera a través de la cual hemos de encauzar los esfuerzos para favorecer la investigación biomédica tendente a curar y/o prevenir la Retinosis y otras enfermedades afines de la retina. Becas, congresos, subvenciones, otras asociaciones, ...

Pero lo más importante es el futuro y por eso nuestro objetivo es ofrecer nuevos servicios (incorporar un buscador), mejorar la accesibilidad, aportar nuevas ideas que favorezcan el conocimiento de nuestra problemática y apoyar a las asociaciones en el salto a la red. Y todo esto no será posible si no te implicas tú que lees estas líneas. ¿Qué te parece nuestra web? ¿Cómo se podría mejorar? ¿Qué podrías aportar? Ya sabes estamos a tu disposición <http://retinosis.org>

Andrés Mayor
Director Retinosis.org

FUNDALUCE RESUELVE EL CONCURSO DE AYUDAS A LA INVESTIGACION

El pasado día 4 de noviembre de 2000, se celebró la Junta Directiva de la 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 convocada por FUNDALUCE.

El resultado final del concurso ha establecido ayudas para cuatro proyectos de investigación. "Bases Moleculares y genéticas en Retinosis Pigmentaria", dirigido por la Dra. Roser González, le correspondió unos fondos de 1.869.000 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 le fueron adjudicadas 1.200.000 pts., "Expresión y caracterización de

mutaciones en rodopsina asociadas a Retinosis Pigmentaria", bajo la dirección de Joan Manllosa Ribatallada con un fondo de 2.641.000 pts. Finalmente "Estudio epidemiológico y genético de retinopatías hereditarias en España" coordinado por la Dra. Carmen Ayuso García, mereció un importe de 4.290.000 pts.

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

Estos fondos se han generado desde aportaciones de todas las asociaciones de Retinosis Pigmentaria de las diversas comunidades de España, donativos de empresas y particulares y excedentes de FAARPEE

Vicente Genovés
Director Técnico de Visión

III JORNADA SOBRE ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA

Madrid. Luis Palacios

Como todos sabéis, los días 23 y 24 de Junio de 2000, la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Madrid organizó, en colaboración con la Fundación Jiménez Díaz, la III Jornada sobre Enfermedades Hereditarias de la Retina.

Antes de hacer un resumen de las ponencias presentadas, queremos expresar nuestro más sincero agradecimiento a las entidades patrocinadoras de este encuentro: en primer lugar, el Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalías; también el Ministerio de Sanidad y Consumo, el IMSERSO, Caja Madrid y La Caixa.

La Jornada del día 23 fue especialmente dedicada a los profesionales implicados en la investigación y atención clínica de las diferentes patologías que nos afectan. La asistencia de público a las ponencias presentadas ese primer día fue de 83 personas en total, lo que para nosotros es todo un éxito considerando que la celebración de nuestra Jornada coincidió con otros eventos científicos no previstos, como un seminario sobre glaucoma que tuvo lugar

en Londres y al que se desplazaron numerosos médicos internos residentes que en principio iban a asistir a lo nuestro.

El día 24, en cambio, la Jornada estuvo orientada a los afectados de las distintas enfermedades hereditarias de la retina y a sus familiares. En este caso el salón estuvo prácticamente lleno, lo que supone que nos reunimos más de 180 personas. El éxito de la convocatoria puede medirse por el importante número de preguntas que se plantearon al final del día.

Aunque a continuación vamos a referirnos a algunas de las ponencias allí presentadas, la Asociación dispondrá de copias de la grabación que se hizo en la sala en vídeo y en cassette. En una próxima *Hoja Informativa* os comunicaremos la forma de adquirir estas copias.



Resumen de la Ponencias

• La investigación básica (neurociencia) estuvo representada por el Dr. Vidal Sanz y la Dra. Hurtado:

• El Dr. Vidal Sanz (Universidad de Murcia) habló sobre la plasticidad de las células neuronales del nervio óptico, así como del tiempo que estas células tardan en morir tras sufrir la falta de riego sanguíneo provocado artificialmente.

• La Dra. Hurtado (Hospital de Murcia), que vino en sustitución de la Dra. Villegas, expuso los resultados de su trabajo de experimentación en cuanto a la interrelación de la capa retiniana de fotorreceptores y los vasos sanguíneos que riegan la propia retina.

El campo de la genética tuvo como protagonistas a la Dra. Ayuso, la Dra. Trujillo y el Dr. Carballo:

La Dra. Carmen Ayuso (Fundación Jiménez Díaz) hizo una brillante exposición sobre el trabajo realizado hasta la fecha por el Grupo Multicéntrico de Investigación de la R.P. en España, así como sobre los proyectos que en estos momentos llevan entre manos referidos a la identificación de las mutaciones genéticas que afectan a los pacientes de las distintas enfermedades hereditarias de la retina en nuestro país.

• Muy clarificadora para los afectados fue la presentación que hizo la Dra. Trujillo referente a la metodología de trabajo que aplican en el laboratorio de genética de la Fundación Jiménez Díaz. En este caso la Dra. Trujillo presentó no sólo su trabajo, sino también el de la Dra. Isabel Lorda, presente en la Sala.

• El Dr. Carballo (Hospital de Tarrasa) explicó los

avances en la detección de mutaciones genéticas relacionadas con la retinosis pigmentaria autosómica recesiva.

Las presentaciones oftalmológicas corrieron a cargo de los Dres. Martín Osés, Serrano, García Sandoval y Rovirosa.

• Los Dres. Martín Osés y Serrano (ambos de la Fundación Jiménez Díaz) presentaron sendos vídeos en los que mostraron dos tipos de cirugía aplicables a nuestras patologías: el implante de un microtelescopio en el espacio subcapsular posterior y la traslocación macular para los afectados de degeneración macular asociada a la edad.

• La Dra. García Sandoval (Fundación Jiménez Díaz) y el Dr. Rovirosa (Centro Oftalmológico Rovirosa) hicieron una presentación sumaria de las enfermedades hereditarias de la retina.

En esta Jornada la Asociación a hecho un especial esfuerzo por traer a dos figuras de relieve internacional como son los Dres. Ali y Bird:

• El Dr. Robin Ali (Instituto Oftalmológico de Londres) dio a conocer como primicia mundial los resultados de su investigación en terapia génica. Trabajando sobre el modelo de ratones RD, que sufren una degeneración retiniana muy parecida a la retinosis pigmentaria humana, han desarrollado la tecnología de ingeniería genética para corregir el defecto genético que provoca la degeneración y reintroducir el material así modificado en el organismo del animal. La electrorretinografía demuestra el éxito de la intervención: los ratones tienen un ERG

plano antes de ser sometidos a la terapia génica; después de pasar por todo el proceso, el ERG es prácticamente normal. Sólo les queda por demostrar que los resultados del electroretinograma se corresponden con la funcionalidad visual y averiguar si el proceso es aplicable a otros modelos animales y, en definitiva, al ser humano.

El Dr. Alan Bird (Hospital Moorfields de Londres), uno de los oftalmólogos más prestigiosos del mundo en el campo de las enfermedades hereditarias de la retina, resumió los tres enfoques terapéuticos más prometedores desde la perspectiva biológica: la terapia génica, los factores de crecimiento y el trasplante de fotorreceptores. La terapia génica servirá para reparar el defecto genético que provoca la degeneración de los fotorreceptores; los factores de crecimiento tienen que ver con el desarrollo de las células y su muerte por apoptosis (suicidio programado de la propia célula), mientras que el trasplante de fotorreceptores y/o epitelio pigmentario es el enfoque quirúrgico del que ya nos habló el Dr. del Cerro en 1998, que aún está en fase de desarrollo.

Actos de apertura y cierre.

Desde nuestra perspectiva como Asociación de Afectados, nos parece que podemos considerar como un éxito de la III Jornada haber conseguido la participación de las entidades públicas más importantes a la hora de hacer los actos de apertura y cie-

rrer de las sesiones: el Director General del FISS (Fondo de Investigaciones Sanitarias) y Dña. Encarnación Blanco, Subdirectora de Programas para Discapacitados del IMSERSO, abrieron las sesiones del viernes y sábado respectivamente; el Dr. Segovia Arana, Presidente del Consejo Asesor de Sanidad del Ministerio de Sanidad y Consumo, y D. Manuel García Viso, Asesor Técnico del Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalías, protagonizaron los actos de clausura

Conclusiones

A modo de conclusión, podemos decir que todos los asistentes, tanto los profesionales como los afectados, salimos francamente satisfechos de este encuentro. Muestra de ello es que el Dr. Fallos, oftalmólogo que asistió a la sesión del viernes 23 de Junio y que colabora habitualmente con la Cadena SER, ha recogido comentarios acerca de nuestra patología en dos espacios de radio emitidos por Radio Madrid los domingos 25 de Junio y 2 de Julio respectivamente.

¡Ojalá la Asociación pueda organizar una IV Jornada sobre Enfermedades Hereditarias de la Retina en el año 2002!

Luis Palacios



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:

LA GENETICA NOS AYUDA

ENTREVISTA CON EL DR. ALAN BIRD

Madrid, 23 de junio. Joaquín Selva.

Con posterioridad a la celebración de las III Jornadas sobre RP, tuvimos la suerte de poder entrevistar al Prof. Alan Bird, que trabaja actualmente en el Hospital Moorfields de Londres, en Terapia Génica. Fuimos asistidos para la traducción e interpretación de conceptos por Luis Palacios y la Dra. Blanca García Sandoval, colaborando la asociación de la Comunidad Valenciana en la transcripción de cintas. Se ha incluido únicamente un resumen de la entrevista y no el literal de la misma.

- **Visión.** Todos los asociados de RP nos preguntamos en qué fase está la terapia génica, y nos gustaría saber, qué fases se pueden plantear y como podemos reconocer la fase en donde este próximo un resultado práctico, desde el punto de vista terapéutico.

- **Alan Bird.** Lo que se está haciendo es muy prometedor, es para autosómicas recesivas. El problema en las recesivas, es que falta una proteína y hay que meter un gen que la produzca pero tiene que ser la cantidad adecuada exactamente y en la célula adecuada y que además esa mutación, ese gen que introduces en el cromosoma no altere el resto de las células. Para la autosómica dominante todavía es mucho más difícil porque no se trata de que falte una proteína, sino que hay un gen anómalo que produce otra proteína y hay primero que anular esa proteína

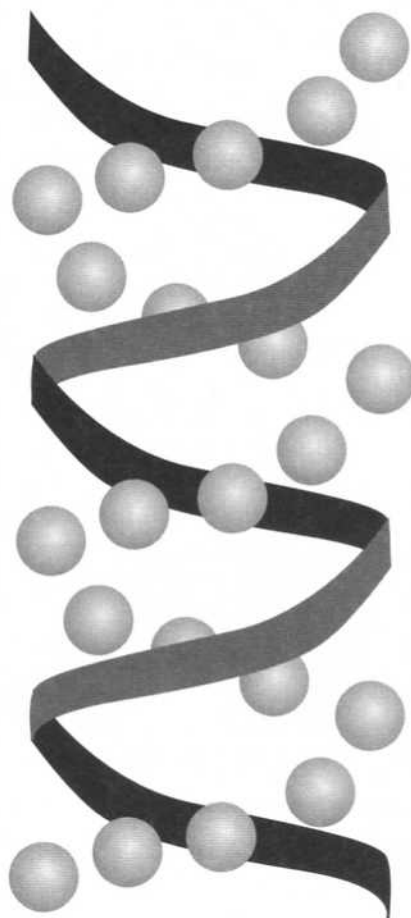
Todo lo que se está haciendo ahora es positivo pero no se sabe cuánto tiempo va a pasar hasta que se pueda aplicar en humanos porque es muy complejo.

- **V.** ¿La segunda fase sería la aplicación en humanos?

- **AB.** Cuando ya se logre el efecto deseado, que no se puede obtener en un corto periodo de tiempo, está previsto que se inicie la segunda fase dentro de cuatro o cinco años. Ahora tiene que pasar por otros animales, que ya de hecho tienen esas enfermedades y **el punto crítico será decidir cuando pasará a la fase humana** con la conciencia tranquila de que se ha hecho con seguridad.

- **V.** Tenemos una gran preocupación los afectados, por si podemos hacer más para acelerar estos pasos desde las asociaciones o desde los enfermos.

- **AB.** **La importancia de las asociaciones de afectados radica en que desde ellas podemos acercar-**



nos a los pacientes y participar en proyectos de investigación, siendo también los responsables de la captación de fondos que son cruciales para llevar la investigación adelante, ya que nosotros no disponemos de tiempo suficiente para dedicarnos a ello.

Por otro lado desde las familias se pueden aportar los casos para dar los registros genéticos de tal forma que luego podemos revisar de un vistazo quiénes son los miembros de la familia, el tipo de mutación genética, de herencia genética e incluso en su día, podrían identificarse la mutación genética de esa familia entera.

La confidencialidad de la información es también importante. Los registros de los afectados están en manos de los doctores exclusivamente y nunca en manos de las asociaciones.

- **V.** La experiencia de la Comunidad Valenciana es que no todos los afectados tienen registros sino solamente aquellos que por motivo de la investigación se les requiere, por ejemplo Síndrome de Usher o un tipo de retinosis. ¿Cuál es su experiencia?

- **AB.** Desde hace unos cuatro años no hemos

visto una nueva familia ligada al sexo, teniéndolas todas censadas y estudiadas. De las dominantes tenemos censadas solo el 60%, y de las recesivas el porcentaje es aún menor.

Las asociaciones de retinosis invitan a los pacientes a que cuando se registren en la asociación rellenen un cuestionario que luego envían al hospital. Hay pacientes que no están explorados en el hospital pero sí figuran en el registro del hospital porque este ha recibido su cuestionario. Algunos de estos cuestionarios son de familias informativas, por lo que se ponen en contacto con el paciente para ver si desea participar en el estudio.

Lo que recomiendo es centralizar todos los registros de España en un solo hospital.

- **V.** El camino que está trazado es el correcto, es decir, el propio hospital o el médico solicite a una determinada familia la extracción de sangre y que no se hagan de una manera exhaustiva, en todos los pacientes, parecería lo correcto desde el punto de vista económico.

- **AB** Todos los pacientes de retinosis están investigados en sus hospitales pero si al recibir los cuestionarios el registro del hospital consideran que son interesantes se decide que conviene investigarlos.

Lo ideal efectivamente, sería tener una muestra de sangre de todos los afectados, pero esto no es posible. En este momento tienen recogidas más de cien mil muestras de sangre y sería imposible procesar todas esas muestras para cada una de las mutaciones, por lo que se realiza una selección.

- **V.** En la conferencia ha hablado de otras terapias, de otros posibles tratamientos, por ejemplo el tema del factor del crecimiento y otros, es decir qué recomienda Ud. en este momento como posible paliativo para la enfermedad, incluso a nivel de cuidados o por ejemplo llevar una vida sana que imagine que será lo que también se diga.

- **AB.** Quizá lo que primero llegue es el tratamiento del factor del crecimiento, en todo caso lo más importante que podemos hacer es difundir la información y que los pacientes sepan qué es lo que ellos están haciendo y cómo lo están haciendo. El tratamiento del factor del crecimiento irá dirigido a las formas ligadas al sexo porque son las más progresivas y con menos tiempo se podrán ver los resultados. El problema es conocer el momento en el que la señal desaparece del electroretinograma (ERG) en las formas ligadas al sexo, por lo que actualmente están haciendo ERG en niños para detectar cuando deja de haber señal y en qué momento deberían aplicar el tratamiento.

Hay un matiz importante. Las asociaciones tienen que transmitir al paciente, que muchas de las exploraciones que se les realizan, no son directamente beneficiosas para ese paciente. Una exploración de

ERG en ese niño pequeño no le reporta ningún beneficio directo, pero es importante para tener bien caracterizado, cuando entremos en la fase de tratamiento, en qué personas son eficaces y en cuáles no, por lo tanto incluso una persona que está perfectamente diagnosticada con un fondo de pigmento él hacerle un ERG no es despreciable porque puede tener otra señal y entonces poder comprobar si el tratamiento ha sido eficaz.

Hay que realizar muchas pruebas y el paciente puede que no le entienda si no existe actualmente tratamiento.

- **V.** ¿Se puede hacer algo para ayudarnos a mantener el estado de la visión hasta que llegue el tratamiento, por ejemplo algo que tenga que ver con la dieta, se habla de los antioxidantes, de la vitamina A?

- **AB.** Respecto a las medidas generales lo único que se ha demostrado es que la exposición grande al sol no es beneficiosa para algunos tipos de retinosis, no para todos, pero como no se sabe cuál exactamente es el dañado por la luz del sol se generaliza y se deben utilizar gafas de sol muy oscuras, no poco oscuras sino muy oscuras para las exposiciones grandes al sol.

Respecto a las vitaminas, en estos momentos **los oftalmólogos están divididos**, parece que todavía no hay datos con suficiente relevancia como para poder recomendar el uso generalizado de la vitamina A.

Respecto a las normas básicas de salud, **se recomienda hacer una vida normal y sana**, haciendo todo tipo de actividades porque no hay nada que limite. Los oftalmólogos y otros profesionales no pueden curar pero se les puede ayudar a comprender los efectos psicológicos de la enfermedad.

Sobre las cataratas, hace unos años se recomendaba no realizar la operación porque no iba a recuperar vista, y en cambio actualmente, se recomienda lo contrario, ya que pueden recuperar en un porcentaje de pacientes que no esté muy dañada la retina.

El problema del edema macular quístico, que se produce después de operar de cataratas en un determinado porcentaje de la población de operados, es que en la población normal respecto a los operados de RP tiene un mejor pronóstico su tratamiento.

Pero en general lo que hay que vivir es de la manera más normal y sana posible y cuando se produce alguna limitación en la vida, como puede ser que te quiten el permiso de conducir, la asociación, el gobierno debe ayudar para suplir el problema con ayudas para el transporte público.

También en el uso de ordenadores existen facilidades que pueden ayudarnos en el trabajo cuando se producen limitaciones.

11TH WORLD CONGRESS OF RETINA INTERNATIONAL

14-16 de julio de 2000 - Toronto, Canadá

INFORME CIENTÍFICO

Toronto. Joan Claramunt

Organización de las conferencias y debates

El programa científico del Congreso estaba constituido por diferentes tipos de reuniones:

- Sesiones Plenarias (2),
- Coloquios de Interés General (8)
- y Sesiones Científicas (3).

Tanto las Sesiones Plenarias (conferencias de 15 minutos de duración) como los Coloquios de Interés General (15 minutos de duración) se dedicaron a aspectos generales (médicos y sociales) y poco novedosos de diferentes distrofias retinianas, fundamentalmente a la degeneración macular, y en menor número a la retinosis pigmentaria, al síndrome de Usher y otros.

Durante Congreso se realizaron 30 conferencias (15 minutos de duración) repartidas en tres Sesiones Científicas. Estas conferencias estaban dirigidas a especialistas. En diez de ellas se habló de retinosis pigmentaria, aunque en solo cuatro de forma específica.

Resumen de los contenidos científicos

En el 11º Congreso Internacional sobre la retina se trataron un número importante de distrofias de la retina como el Síndrome de Usher, la Amaurosis Congénita de Leber, la Ceguera Nocturna, el Síndrome de Bardet-Biedl, la Retinosis Pigmentaria, la Distrofia Macular y otras.

Hacer un resumen científico completo del Congreso en el que han participado más de setenta y cinco investigadores de todo el mundo resulta prácticamente imposible y no es el objetivo principal de este informe. Por otro lado muchas de estas distrofias solo fueron tratadas de modo general sin aportaciones nuevas importantes. Es por ello que concretaremos nuestros comentarios sobre los dos temas: La RP, y la degeneración macular debida a la edad, (AMD). La RP, que es el tema que obviamente más interesa a nuestros asociados, aunque no fue el tema del que más se habló en el Congreso. La degeneración macular, de la que si se habló largamente, debido -posiblemente- a que uno de los más



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

importantes colaboradores económicos del congreso fue la compañía internacional de productos farmacéuticos CIBA, que ha sacado recientemente al mercado un fármaco específico para esta enfermedad.

RETINOSIS PIGMENTARIA

Heterogeneidad y multiplicidad génica

Hasta hace unos diez años se creía que había uno o dos genes causantes de la retinosis pigmentaria autosómica dominante (ADRP), uno o dos causantes de la retinosis pigmentaria autosómica recesiva (ARRP) y unos pocos más causantes de los otros tipos de las enfermedades retinianas. Actualmente se sabe que existen —al menos— 11 genes causantes de la AD, 14 de la AR, y un total de por lo menos 122 que pueden causar alguna de las numerosas enfermedades hereditarias de la retina.

El Dr. S.P Daiger, profesor de Oftalmología de la Universidad de Texas y creador de una Web (RetNet) que contiene un catálogo completísimo de los genes causante de las enfermedades retinianas, habló en su conferencia de la **dificultad que implica el hecho de que un gran número de genes estén implicados en los procesos degenerativos** de la retina. No se sabe exactamente el por qué, pero posiblemente la explicación este relacionada con el hecho de que, en la retina, existen muchos procesos que, si no funcionan bien, tienen como resultado la muerte de las células fotorreceptoras y por lo tanto la pérdida de visión. El Dr. Daiger terminó su conferencia con un mensaje optimista de la situación actual: Aunque, en la actualidad, nos hemos dado cuenta que estos procesos son mucho más complicados de lo que se había pensado en un principio y que el número de genes implicados no ha cesado de aumentar en los últimos años, también es cierto que el conocimiento de esta multiplicidad y el hecho de que aproximadamente la mitad de los genes ya hayan sido clonados permiten tener una imagen global de las causas genéticas de las enfermedades retinianas hereditarias.

Otros investigadores como el Dr. S.S. Bhattacharya de la University College de Londres, y el Dr. T.P. Dryja de la Harvard Medical School describieron nuevas técnicas para la detección de nuevos genes implicados en las distrofias retinianas. En particular el Dr. Dryja presentó los últimos resultados obtenidos con pacientes de América del Norte con retinosis pigmentaria autosómica dominante. Se ha comprobado que en el 25% de los casos estudiados la enfermedad era causada por mutaciones en el gen de la rodopsina.

Muerte celular y apoptosis

En conjunto, un total de aproximadamente 100 mutaciones se han encontrado en el gen del rodopsina relacionados con la retinosis pigmentaria y la ceguera nocturna. El grupo del Dr. P. Humphries del

Trinity College de Dublin que además es miembro fundador de la Organización Irlandesa del Genoma Humano ha utilizado ratones que tienen modificado el gen de la rodopsina y que pierden sus fotorreceptores en un periodo de tres meses y que presentan, en esta situación, un electroretinograma plano de las células bastón.

Estos animales pueden utilizarse como modelo para el estudio de la RP tanto recesiva como dominante. El conocimiento detallado de los procesos implicados en la apoptosis de las células retinianas y los factores que puedan afectar a este proceso son fundamentales para una posible acción terapéutica futura. **El Dr. Humphries presentó los últimos trabajos relacionados con el papel que juegan ciertos factores genéticos (c-fos) en la supervivencia de las células fotorreceptoras cuando son expuestas a dosis excesivas de luz.** Los resultados obtenidos muestran que el comportamiento de las células es independiente de la presencia de estos factores, lo que hace pensar que —en animales— existen distintos caminos que llevan a la muerte celular, estas observaciones que estarían en desacuerdo con otros trabajos que señalan que son las mutaciones en alguna de las proteínas de las células fotorreceptoras las que inducen directamente la apoptosis. Los investigadores concluyen en que es necesario continuar en el futuro con estas investigaciones con el objetivo de poder conocer los mecanismos moleculares implicados en estos procesos.

Sobre el mismo tema hablo el Dr. R McInnes, miembro del comité científico de la Fundación Canadiense para la Lucha contra la Ceguera y profesor de Pediatría de la Universidad de Toronto.

Este grupo trabaja desde hace años en aspectos genéticos relacionados con diversas degeneraciones retinianas y describió las posibles causas y mecanismos implicados en las distrofias de la retina. Aunque, tal como ya se ha dicho anteriormente, las mutaciones genéticas son de alguna forma la causa de muchas degeneraciones retinianas y que estas tienen como resultado la muerte celular, el proceso podría ser indirecto e implicaría mecanismos intermedios entre los cuales se incluirían: (i) los efectos tóxicos de las mutaciones, (ii) la pérdida de los factores neurotróficos y (iii) la pérdida de proteínas relacionadas con la matriz extracelular. **El Dr. McInnes señaló que el conocimiento de estos procesos puede tener una gran importancia** en los próximos años desde el punto de vista terapéutico, ya que, como han señalado otros autores la inhibición de la apoptosis de las células fotorreceptoras podría ser la base de un tratamiento efectivo de la RP.

Terapia génica

En los últimos años la posible introducción de material génico exógeno para reemplazar o inactivar genes mutados presentes en enfermedades hereditarias ha sido una de las estrategias terapéuticas más prometedoras. La técnica ha sido uti-

lizada por el Dr. S.S. Bhattacharya de la University College de Londres que ha demostrado, por primera vez, que un defecto celular importante puede ser corregido, tanto morfológicamente como funcionalmente utilizando transferencia genética in vivo. Se han utilizado ratas en las cuales se había modificado el gen de la periferina. Esta proteína es fundamental para estabilización de los discos dentro del segmento externo de las células fotorreceptoras. Mutaciones en esta proteína producen diferentes distrofias de las células fotorreceptoras y pueden tener como consecuencia ADRP y distrofia macular. El resultado final es la muerte celular debido a la imposibilidad de que se fabriquen correctamente los discos. El Dr. Bhattacharya con inyecciones sub-retinales de un vector vírico (adeno-associated virus, AAV) que contenía el gen de la periferina logró generar las estructuras del segmento externo y la formación de nuevos discos, que eran, en muchos casos, morfológicamente similares a los segmentos externos normales. Estos resultados se consideran muy prometedores dentro de la terapia génica.

Otro ejemplo de terapia génica lo presentó el Dr. W.W. Hauswirth de la Universidad de Florida que hablo de aspectos generales y de la potencialidad de estas técnicas. En particular, este grupo utiliza ribozimas, que son moléculas de RNA con actividad enzimática que pueden interaccionar de manera específica con determinadas secuencias de ácidos nucleicos. En el caso de pacientes con ADRP, por ejemplo, se puede bloquear el gen que produce la mutación, dejando solo el gen que producirá la proteína correcta. El Dr. Hauswirth ha utilizado como modelo animal de estudio, ratas transgénicas que contenían una mutación puntual en el gen de la opsina. Tres meses después de la inyección del ribozima correspondiente las ratas presentaron una significativa protección de sus células fotorreceptoras. **Los investigadores están trabajando en la actualidad intentando mantener la protección en periodos de tiempo más largos** y utilizando también otros animales modelo. Se estima que será necesario un periodo de cinco años para iniciar los ensayos clínicos en humanos

Terapia celular

Una de las Conferencias que suscito más expectación del Congreso fue la presentación por el grupo del Dr. D. Van der Kooy de la Universidad de Toronto del descubrimiento en la retina de ratones adultos de células madre (stem cells) con la capacidad de regenerarse in vitro. Las colonias obtenidas se pueden diferenciar posteriormente en diversas células retinianas como bastones, neuronas bipolares y otras. Estos resultados son muy importantes ya que hasta ahora se creía que no era posible la regeneración de la retina de mamíferos adultos, especialmente humanos. Los investigadores han verificado que a partir de células madre obtenidas del margen

ciliar se puede obtener otras líneas celulares que se dividen y diferencian y podrían reemplazar a otras que hayan perdido su funcionalidad o hayan muerto. Aunque la mayoría de los experimentos se han realizado utilizando ratones, los científicos han descubierto células madre en otros mamíferos incluyendo al hombre. Estas células que se encuentran inhibidas in vivo, pueden ser extraídas y proliferar in vitro. Posteriormente se implantarían de nuevo en la retina. Los autores creen que esta estrategia puede tener gran repercusión a medio plazo para los pacientes con AMD y otras retinopatías.

La degeneración macular debida a la edad (AMD) y el "Visudyne" (CIBA).

Un gran número de conferenciantes habló a lo largo del Congreso de diversos aspectos de la AMD: estudios epidemiológicos (R. Klein, Universidad de Wisconsin, y A.C. Bird, Instituto oftalmológico de Londres), factores genéticos y hereditarios implicados en el origen y desarrollo de la enfermedad (E. Stone, Universidad de Iowa) y también de los últimos avances en terapia foto dinámica (P. Harvey, Universidad de Toronto y J.W. Miller, de la Harvard Medical School).

Los aspectos terapéuticos más novedosos de la enfermedad estuvieron relacionados con la terapia foto dinámica y con un nuevo fármaco, activado con LASER, que ya ha sido aprobada por la FDA en los EEUU. Este nuevo fármaco, el "Visudyne" desarrollado conjuntamente por la compañía Suiza CIBA y la canadiense QLT Photo Therapeutics es el primer tratamiento que disminuye la pérdida de visión en los pacientes que tienen degeneración macular húmeda. Esta degeneración de la macula esta producida por un crecimiento anormal de los vasos sanguíneos y afecta a uno de cada cinco de la población mayor de sesenta años. Un 10% corresponde a la forma húmeda y por lo tanto es susceptible de tratamiento con el "Visudyne". El fármaco se suministra al paciente mediante una inyección intravenosa en el brazo. Parte de la sustancia se deposita en los vasos sanguíneos de la retina. A continuación la droga es activada durante 90 segundos mediante una luz de LASER. El tratamiento no requiere hospitalización. El tratamiento con el "Visudyne" enlentece el proceso de degeneración macular pero no permite recuperar la visión perdida.

En las pruebas clínicas realizadas en los EEUU, la visión fue "estabilizada" en el 61% de los pacientes tratados.

En la última Sesión Plenaria del Congreso, el Dr. J. Rizzo de la Harvard Medical School presentó una película sobre la implantación de una retina artificial (multiple-electrode array) y hablo de las posibilidades —que a medio plazo pueden tener las prótesis retinianas.

Al finalizar el Congreso se informo que la próxima convocatoria de Retina Internacional se realizara en el Japón los días 1, 2 y 3 de agosto del 2002.

SEMINARIO SOBRE CIENCIAS EXPERIMENTALES. "DEGENERACIONES RETINIANAS: DEL GEN A LA TERAPÉUTICA".

Soria. Luis Palacios y Félix Aceña

Organizado por la Fundación Duques de Soria (FDS) y dirigido por los Dres. Carlos Belmonte y Manuel Vidal Sanz, se ha celebrado en Soria, del 4 al 8 de Julio de 2000 el Seminario arriba mencionado.

Por parte de la Asociación de ARP de la C. de Madrid hemos asistido, becados por la FDS, Félix Aceña y Luis Palacios. Durante el Seminario hemos estado alojados en la Residencia de Estudiantes de la propia Fundación.

A lo largo del Seminario, los distintos ponentes, todos de excelente calidad, hicieron un amplio recorrido por las distintas facetas de la ciencia que interviene en estas patologías. En general, podemos hablar de tres áreas:

1. Investigación básica.- Tras exponer el Dr. Pedro de la Villa (Universidad de Alcalá) la estructura celular de la retina, los distintos tipos de células que componen sus capas y las funciones de las mismas (hasta donde se conoce), varios profesionales nos explicaron los distintos procesos fisiológicos que tienen lugar en el interior de dichas células cuando están en fase de degeneración:

- El Dr. Enrique de la Rosa (CSIC) explicó los procesos de apoptosis celular y los experimentos que llevan a cabo en su laboratorio de Madrid para identificar las proteínas que desencadenan e intervienen en este proceso de muerte celular programada.

- El Dr. Vidal Sanz (Universidad de Murcia) expuso los resultados de su investigación sobre el tiempo que tardan las células de la retina en morir tras una isquemia por presión intraocular, pinzamiento de los vasos sanguíneos de la retina y/o seccionamiento del propio nervio óptico.

- La Dra. Villegas (Hospital de Murcia) explicó la interrelación entre las células fotorreceptoras y los vasos capilares que riegan la retina, así como la neovascularización que se produce en algunos casos tras la degeneración neuronal.

- El Dr. Robert W. Rodieck (Universidad de Washington), explicó todo el mecanismo de la fototransducción, haciendo especial hincapié en la captación del movimiento.

- El Dr. Ruben Adler (Universidad Johns Hopkins de Baltimore) explicó la forma de reproducirse los fotorreceptores y demás células de la retina a partir de las células progenitoras, lo cual puede ser fundamental para el posterior trasplante celular.

- Desde un enfoque colateral, el Dr. José M. García (Universidad de Oviedo), habló sobre las Degeneraciones Retinianas como modelo para el estudio de la fotorrecepción circadiana, que influye en el reloj biológico interno que regula los ciclos de sueño y vigilia.

2. Genética.- En este campo se produjeron tres intervenciones básicas:

- La Dra. Carmen Ayuso (Fundación Jiménez Díaz) expuso los hallazgos sobre las mutaciones genéticas que influyen en las distintas degeneraciones retinianas, presentando los resultados epidemiológicos y de investigación realizada por el Grupo Multicéntrico de Investigación de la R.P. en España.

- La Dra. Capeáns (Hospital de Santiago de Compostela) expuso los resultados de un estudio análogo al de la Dra. Ayuso, pero referido exclusivamente a la Comunidad Autónoma de Galicia.

- El Dr. Bhattacharya (Escuela Universitaria de Londres) presentó los resultados de sus experimentos en terapia génica sobre ratones RD. El contenido de esta ponencia fue, en esencia, el mismo que el de la del Dr. Robin Ali en la III Jornada sobre Enfermedades Hereditarias de la Retina, celebrada en Madrid (ver página 6), pues ambos investigadores son compañeros de laboratorio y colaboran en los mismos proyectos.

3. Enfoques terapéuticos.- Los ponentes que se pueden englobar en este apartado hicieron, en general, revisión de los múltiples enfoques terapéuticos aplicables, en un futuro más o menos próximo, a las distintas enfermedades hereditarias de la retina. Cabe destacar las siguientes cuatro ponencias:

- El Dr. Raymond Lund (Universidad de Londres) centró su exposición en los distintos tipos de trasplante celular aplicado a la retina.

- El Dr. Alan Bird (Hospital Moorfields de Londres) se centró en la terapia génica y los factores de crecimiento como enfoques para la prevención y rescate de fotorreceptores.

- El Dr. José Sahel (Universidad de Estrasburgo) resumió los numerosos trabajos de investigación aplicada a la terapéutica de nuestra patología que se están realizando en su centro de trabajo, sobre todo en trasplantes y cultivo de células embrionarias. Especial interés merece su explicación de la polémica en torno al medicamento Diltiazem, del que afirmó que se trata de un producto eficaz para problemas de corazón con posibles repercusiones positivas en casos de enfermedades hereditarias de la retina, que en todo caso requiere el asesoramiento del especialista cardiólogo.

- La Dra. Rosa Coco (IOBA) habló de la degeneración macular asociada a la edad, explicando su fisiopatología y las posibles causas (mutaciones genéticas, factores ambientales, etc.) y las terapias con láser y cirugía.

En resumen, en cuanto a los ponentes, a nuestro entender, se desarrollaron a un gran nivel, ampliando con sus ponencias los conocimientos generales que los alumnos asistentes pudiéramos tener.

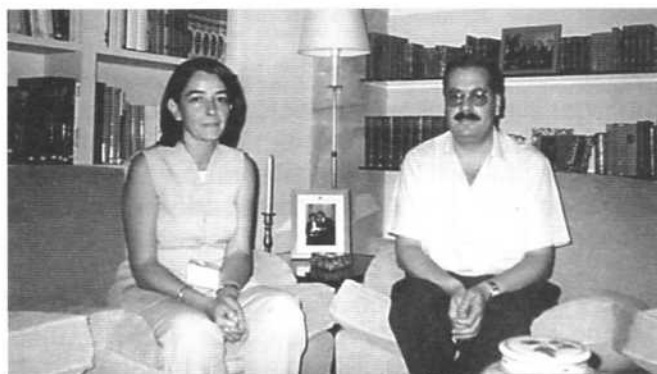
El ambiente creado entre profesores y alumnos es

digno de ser destacado por lo agradable y formativo que resultó para los que asistimos en representación de los afectados.

El interés que demostraron los ponentes dedicados a la investigación básica por entender más de nuestra enfermedad, nos hace reflexionar en el sentido de que este colectivo (biólogos moleculares y celulares) muestra más preocupación incluso que los clínicos (oftalmólogos), aun siendo éstos los llamados a aplicar las diferentes terapias curativas en los afectados. De aquí se deriva que en próximas jornadas organizadas por nuestra Asociación deberíamos dirigirnos a ambos colectivos, contando con biólogos moleculares como ponentes para que nos informen de la marcha de la investigación a ese nivel.

Si el objetivo fundamental de nuestra Asociación es promover la investigación de nuestra patología,

parece lógico que ampliemos el campo de actuación en este sentido para incluir la biología molecular como ciencia que también puede aportar resultados fundamentales para nuestra curación.



Dr. Manuel Vidal y Dra. Villegas

**EL PROFESOR JOSÉ SAHEL DE LA UNIVERSIDAD
LOUIS PASTEUR DE ESTRASBURGO
PRESENTA SU ENSAYO EN LA FUNDACIÓN DUQUES DE SORIA**

UNA NUEVA TÉCNICA DE TRASPLANTE DE FOTORRECEPTORES ABRE UNA ESPERANZA A LOS ENFERMOS DE RP QUE CONSERVEN LA VISIÓN CENTRAL

SORIA. Dra. M^a Belén Merino

La nueva técnica que consiste en transplantar una capa de fotorreceptores de una retina sana —y no una suspensión como se venía haciendo hasta ahora— permitirá la supervivencia de los bastones —células responsables de la visión nocturna— no dañados, evitando que el campo visual central de los enfermos por Retinosis Pigmentaria se deteriore.

El profesor José Sahel presentó esta técnica en el transcurso de un seminario que con el título "Degeneraciones retinianas: de los genes a la terapéutica" se desarrolló en Soria dentro del ciclo de actos programados por la Fundación Duques de Soria para el verano. Con este curso se pretendía ofrecer una actualización de los conocimientos que se tienen sobre las enfermedades degenerativas de la retina, y en el que participaron hasta quince expertos, nacionales e internacionales.

Para el director del curso y catedrático de Oftalmología Experimental de la Universidad de Murcia, Manuel Vidal Sanz, si los resultados de este trabajo son positivos "se conseguirá que los pacientes puedan conservar la visión central que les reste y que no se deteriore con la edad".

Vidal Sanz destacó la importancia de los ponentes que pasaron por la capital soriana, procedentes de diversas universidades nacionales e internacionales "para ofrecer una perspectiva global sobre cuál es el estado actual de las enfermedades degenerativas de la retina", señaló.

La terapia definitiva para esta enfermedad está

todavía muy lejos de hallarse, aunque como apuntó este profesor "el descubrimiento del mapa definitivo del genoma humano trae nuevas y grandes perspectivas para los enfermos por Retinosis Pigmentaria ya que podrá aplicarse para cada grupo de enfermos una terapia individual que aunque técnicamente difícil es un campo con mucho futuro".

Según M^a Paz Villegas, coordinadora del seminario, y profesora titular de la Universidad de Murcia, además de médico oftalmólogo en el Hospital de esta misma ciudad, "el curso se diseñó fundamentalmente para ofrecer a los estudiantes una perspectiva bastante global de cuál es en la actualidad el estadio en el que se encuentra la investigación de las enfermedades degenerativas de la retina y por eso el título tan genérico de los genes a la terapéutica y los ponentes se han elegido en función de ello," dijo.

Así la conferencia del doctor Enrique de la Rosa del Centro de Investigaciones Biológicas del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) versó sobre el estudio del desarrollo de la retina en las fases tempranas y cómo la división de las células que permiten la formación de este órgano depende de diferentes factores.

Con el título "Fisiología de la Retina", el profesor Pedro de la Villa Polo, de la Universidad de Alcalá de Henares, explicó cómo se elabora el proceso de información de la retina y cuáles son las funciones generales de ésta dentro del sistema visual del ser humano. También participó en el seminario el profesor Robert W. Rodieck de la Universidad de Washington que ha escrito libros clásicos en la lite-

ratura de la retina como Primeros pasos en la visión: lluvia de fotones a los conos y a los bastones.

Otro de los conferenciantes, el profesor José M. García Fernández, de la Universidad de Oviedo, se dedicó a mostrar su trabajo sobre la vía que regula los ritmos circadianos —encargados de controlar los estados de vigilia y sueño— para averiguar cuál es el origen del estímulo visual de la retina que es capaz de activar estos ritmos.

La profesora Carmela Capeans Tomé, jefe de Servicio de Oftalmología del Hospital Clínico Universitario de la Universidad de Santiago de Compostela, expuso su estudio epidemiológico de los enfermos de RP realizado en la comunidad de Galicia. Y la doctora Carmen Ayuso, del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, habló de la "Investigación genética sobre la Retinosis Pigmentaria en España", exponiendo su labor como coordinadora del estudio epidemiológico más grande que se ha realizado en España para catalogar a las familias enfermas de RP.

Terapia génica

Una de las vías terapéuticas que ofrece mayores perspectivas a los enfermos de RP es la llamada terapia génica, que consiste en infectar células de la retina con virus que vehiculan un fragmento de ADN, que a su vez permite anular la expresión de un gen defectuoso. Para hablar de ello y de los distintos abordajes terapéuticos de las enfermedades hereditarias de la retina estuvo el profesor de Oftalmología Experimental de la Universidad de Londres Shomi Bhattacharya, que ha tipificado genéticamente las enfermedades hereditarias de la retina y cuya más reciente investigación se centra en el estudio del tratamiento genético de las alteraciones retinianas.

Según el coordinador del seminario, "el problema de esta técnica estriba en que el número de alteraciones genéticas en los enfermos de RP es muy grande y en cada grupo de enfermos es distinta, por lo que será necesario diseñar una terapia para cada uno de ellos y en la actualidad esto es muy complicado técnicamente". No obstante, "es la mejor opción de futuro ahora que ya se conoce cuál es el genoma humano, por lo que en unos cuatro años se producirán avances muy positivos en este campo, y siempre y cuando se disponga de la tecnología para ello", añadió.

También la profesora M^a Paz Villegas afirma que no es previsible una solución a corto o a medio plazo para los enfermos de RP, aunque está convencida de que la esperanza reside en la terapia génica. Para la doctora Villegas "la vía farmacológica quizá pueda conseguir retrasar o paliar los efectos de la Retinosis, pero no sirve para curar definitivamente al tratarse de una patología de tipo genético".

Nuevos descubrimientos

Además de estos ponentes estuvo en Soria, Ruben Adler profesor de Oftalmología Experimental

de la Johns Hopkins University School of Medicine de Londres, que ha demostrado que la supervivencia o muerte de los fotorreceptores no se produce solamente por la alteración genética, sino también por la interacción con otras células que están en la retina y así se produce la muerte de los bastones, responsables de la visión nocturna, o en condiciones de baja luz que es propiamente la RP, pero también los conos responsables de la visión diurna.

También destacó en este seminario la asistencia del retinólogo Alan Bird de University College of London, quien ofreció un resumen de cuál ha sido la evolución en el despistaje y diagnóstico de todos los enfermos y familiares de Retinosis Pigmentaria y destacó la importancia que tiene para la investigación su catalogación genética. Por último, la doctora Rosa Coco del Instituto de Oftalmobiología Aplicada (IOBA) de la Universidad de Valladolid que se centró en otra patología degenerativa como es la degeneración macular asociada a la edad.

Por último, el director del curso, Manuel Vidal Sanz, presentó el estudio que ha venido realizando en Murcia para caracterizar cuáles son los patrones de muerte neuronal de células de la retina y cuál es la posibilidad de alterar el curso de esta muerte inducida por la lesión.

Investigación

Tanto el profesor Vidal Sanz como la doctora Villegas coincidieron en señalar que en España en general hay buenos investigadores, pero que respecto a los países de nuestro entorno como Francia, el número de ellos no es muy alto. "Además, los recursos que se dedican a este apartado en nuestro país son muy limitados y aunque cuantitativamente la investigación no es muy elevada los resultados son bastante satisfactorios, por lo que podemos concluir que el rendimiento de nuestros investigadores es bastante alto", afirman.

Desde el punto de vista de la investigación en Retinosis el porcentaje que se dedica es muy escaso, "pero también tenemos que pensar que la prevalencia de RP es baja en nuestro país. Dicho esto hay que añadir que las asociaciones de pacientes juegan un papel fundamental dando a conocer a la opinión pública su problema, logrando así la sensibilización y el incremento en el interés por esta patología oftalmológica", señaló Manuel Vidal Sanz.

A lo que añade M^a Paz Villegas que "los resultados que se están originando en la investigación básica, que afectan a todas las patologías de origen genético, van a repercutir de forma espectacular en el descubrimiento de una terapia definitiva para la enfermedad".

Por último, la coordinadora del seminario, esbozó cuál debe ser la tendencia para un buen diagnóstico y tratamiento de la Retinosis, que debe apuntar a la subespecialización en cada servicio oftalmológico.

USHER 2000

VALENCIA. Dr. Herminio Pérez Garrigues¹

La participación científica en el congreso fue muy importante, con médicos e investigadores de todas las especialidades relacionadas con el síndrome de Usher: otorrinolaringólogos, oftalmólogos, neurofisiólogos, genetistas y biólogos moleculares. Acudieron representantes de los principales grupos que trabajan e investigan en España sobre el S. de Usher y otros médicos y profesionales que tenían interés con esta enfermedad.

Se presentaron conferencias de un alto nivel científico y participó la primera autoridad mundial en el estudio del S. de Usher, el profesor W. Kimberling, del Boys Town Hospital Research Institute de Nebraska (Estados Unidos).

Durante la **primera parte** de Congreso Científico se discutieron los protocolos propios de cada especialidad. En ellos se establecen los elementos de la historia clínica y de las exploraciones pertinentes que deben figurar en el historial de un paciente afectado de S. de Usher.

La **segunda parte** constaba de un ciclo de conferencias sobre temas de máxima actualidad como son: " Trasplante de células de retina", "Implante coclear en el S. de Usher", "Heterogeneidad genética", "Rehabilitación del equilibrio", "Neuroprotesis visuales y plasticidad cortical", "Terapia génica" y mecanismos reguladores de la apoptosis en retina".



USHER 2000

I Congreso Nacional de Formación e Integración Científico-Social Síndrome de Usher. Retinosis Pigmentaria

Valencia 20 de octubre de 2000

Centro Cultural Bancaja

Declarado de interés científico sanitario por la Conselleria de Sanidad de la Generalitat Valenciana

 Asociación de Afectados Retinosis Pigmentaria Comunidad Valenciana
Declarada de Utilidad Pública

El profesor Kimberling presentó una conferencia sobre los aspectos médicos y genéticos en conjunto. La participación de los asistentes en los coloquios fue importante y facilitó el intercambio de conocimientos y opiniones entre todos.

¹Otorrinolaringólogo
Presidente del Congreso Científico

HETEROGENEIDAD GENÉTICA Y SÍNDROME DE USHER

VALENCIA. Dra. Magdalena Baneyto

Se estima que en el genoma humano hay entre 65.000 y 85.000 genes, los cuales ocupan el 25%-35% del ADN nuclear.

Cada gen codifica para una proteína, ya que parte de su secuencia de ADN, concretamente la que corresponde a los exones, sirve de molde para la síntesis de una cadena polipeptídica determinada. Si se produce un cambio o mutación en el ADN y ello repercute en una alteración de la secuencia polipeptídica normal, la función proteica se verá afectada en mayor o menor grado y se desarrollará una enfermedad en la mayoría de los casos. Hay cambios en el ADN, fundamentalmente aquéllos que ocurren en secuencias que no codifican para la proteína, que no

se traducen en una función proteica anómala, por lo que a estos cambios se les denomina variantes polimórficas de ADN. No obstante, en no pocas ocasiones es difícil establecer la verdadera repercusión de una alteración en la secuencia de bases del ADN.

A pesar de que cada gen es responsable de una proteína, sería erróneo pensar en la genética humana en términos de un gen-una enfermedad. En la mayoría de los casos la enfermedad es la consecuencia del fallo de un proceso complejo en el que están involucrados muchos genes, y una mutación en cualquiera de ellos tiene como consecuencia final la misma enfermedad. A esto se le conoce con el término de heterogeneidad de locus. Por otro lado,

aunque un único gen esté implicado en una determinada patología, es frecuente encontrarse con la presencia de heterogeneidad alélica, lo que significa que distintas mutaciones en dicho gen provocan la misma patología. Series alélicas o variantes alélicas es el término que se utiliza para expresar que distintas mutaciones en un mismo gen producen fenotipos totalmente diferentes; ello es debido a la distinta repercusión en la función proteica de las diferentes mutaciones

La existencia de heterogeneidad genética puede ser ya intuída antes de iniciarse los estudios genéticos correspondientes, al detectarse variabilidad clínica entre las distintas familias afectadas. Aunque la enfermedad presente heterogeneidad de locus, el mismo gen estará implicado en todos los afectados de una misma familia, observándose una transmisión mendeliana del fenotipo. Es fácil de imaginar la existencia de heterogeneidad genética en enfermedades de carácter general como son sordera o ceguera hereditarias, las que supuestamente resultan del fallo de complejos y variados mecanismos en los que interaccionan distintas proteínas.

Pero existe también tal heterogeneidad en procesos más concretos de pérdida de visión o audición, como son la retinosis pigmentaria e incluso el síndrome de Usher. La heterogeneidad de locus, máxime si además existe heterogeneidad alélica sin mutación mayoritaria, tiene implicaciones en el estudio genético de los pacientes y familiares, ya que al dificultar mucho el estudio genético éste no estará en principio indicado como prueba diagnóstica ante un caso de sospecha clínica. Por otro lado, **la existencia de heterogeneidad genética representa un importante obstáculo** para el análisis de portadores en la población general, con la consiguiente repercusión negativa en el consejo genético de parejas

en las que uno de los cónyuges es portador de una enfermedad hereditaria autosómica-recesiva. Puede citarse como ventaja que, si ambos cónyuges están afectados por una patología autosómica-recesiva, a mayor heterogeneidad de locus será menor el riesgo de que esta pareja tenga descendencia afectada.

El síndrome de Usher (USH) presenta heterogeneidad clínica, con al menos tres tipos clínicos reconocidos, USH1, USH2, y USH3, que se diferencian entre sí por las características de la función vestibular y de la hipoacusia fundamentalmente. A este síndrome le caracteriza también la existencia de heterogeneidad de locus, con diez loci distintos reconocidos hasta la fecha, de los cuales seis corresponden al tipo I, tres al tipo II, y uno al tipo III del síndrome: Tres de los genes responsables han sido identificados hasta la actualidad: MYO7A (USH1B), Usherina (USH2A), y USH1C, siendo los dos primeros los que con mayor frecuencia están implicados en USH1 y USH2 respectivamente. En cada uno de estos genes se ha puesto de manifiesto la existencia de heterogeneidad alélica y de variantes alélicas. En el caso del gen MYO7A no existe mutación mayoritaria, y las mutaciones detectadas son específicas para cada población. En el gen Usherina existe una mutación más frecuente, la 2299delG, mutación que se detecta en el 16% de los cromosomas USH2 en pacientes españoles, aunque su frecuencia es mayor en la población USH2 del norte de Europa. Como dato a resaltar, destaca el hecho de que la mutación 2299delG se asocia a distintos fenotipos, sin que hasta la actualidad se conozca la causa de ello.

La identificación del gen responsable de USH en cada familia es esencial para conocer las bases fisiopatológicas de la enfermedad y diseñar en el futuro la estrategia terapéutica más adecuada.

TERAPIA GÉNICA

VALENCIA. Dra. Carmen Nájera

La terapia génica es la primera aproximación a la curación de enfermedades hereditarias manipulando el material hereditario del hombre. Las evidencias experimentales que permitieron considerar que la terapia génica podría ser una aproximación terapéutica aplicable al tratamiento de enfermedades hereditarias humanas se basan en los estudios preclínicos realizados en modelos animales y en cultivos de tejidos.

La primera cura genética en mamíferos la consiguieron en 1985 Palmiter y Brinster microinyectando el gen de la hormona del crecimiento de rata en óvulos de ratones enanos fecundados "in vitro". Entre los descendientes había ratones con altos niveles de dicha hormona, por tanto habían incorporado el gen y éste se había expresado. Sin embargo no se pudo controlar la expresión del gen ya que también

se originaron ratones gigantes, además de la baja eficacia y elevada mortalidad (sólo sobrevivió uno de cada 20 ratones tratados).

Este tipo de terapia utilizado con éxito en mamíferos inferiores, la terapia génica de las células germinales o del cigoto, sería muy útil para conferir genes "sanos" a todos los órganos. Sin embargo, en el hombre, la alteración de la constitución genética de las generaciones futuras plantea problemas no sólo a nivel genético y médico sino también ético y social. Por ello, la terapia génica de las células somáticas es el método de elección. Consiste en la inserción y correcta expresión de una o más copias funcionales de un gen en células que portan un gen defectivo sin reemplazar físicamente el DNA afectado. También se podría realizar la modificación química de la secuencia de DNA defectuosa en el lugar

exacto del cromosoma en que se encuentra, restaurando el código genético a fin de hacerlo idéntico al del alelo normal. Esto último sería lo ideal aunque mucho más difícil de conseguir.

En cuanto a los tipos de estrategias de introducción de los vectores portadores de las secuencias que nos interesan, podemos considerar:

- 1 - Introducción "in vivo" del gen en las células
- 2 - Introducción "ex vivo" de genes en células.

En los últimos años, se ha avanzado hacia la aplicación de la primera estrategia en determinadas enfermedades administrando directamente el material al tejido deseado, por ejemplo en fibrosis quística o cáncer. El problema es la baja eficacia de la transducción aunque hay estrategias para aumentarla, por lo que hoy en día la mitad de los protocolos son "in vivo", aunque se sigue utilizando la terapia "ex vivo" que consiste en extraer las células defectuosas de un paciente, insertar el gen funcional en ellas y reintroducir en el cuerpo del paciente las células "reparadas". Esta técnica es atractiva fundamentalmente por la falta de complicaciones inmunológicas y eficacia de liberación del vector.

Entre los métodos de transferencia de genes se ha planteado la posibilidad de utilizar métodos físicos, químicos y biológicos. Entre los no biológicos, la introducción de complejos DNA-lípidos es la técnica más utilizada. Implica colocar el DNA en sacos membranosos (liposomas catiónicos), que pueden fusionarse con la membrana externa de las células blanco permitiendo al DNA su introducción en las células. Pueden unirse a microesferas de intercambio iónico (microplex).

Aunque el DNA plasmídico desnudo puede entrar en las células, las técnicas más exitosas han sido la transferencia de DNA mediante vectores víricos. En esta estrategia se saca provecho de la capacidad natural de los virus para entrar en las células llevando consigo su propio material genético. La clave es modificar el genoma vírico de modo que se elimine cualquier probabilidad de efectos patogénicos del vector cuando esté presente en el animal transgénico, sin cambiar por ello su capacidad de integrarse en el genoma hospedador. Para ello hay que eliminar la mayor parte de los genes estructurales víricos y sustituirlos esencialmente por un marcador seleccionable y el gen que se desea introducir y expresar en las células.

Como se trata de que el material genético que queremos introducir se integre de forma estable, en el núcleo de las células infectadas, los retrovirus, presentan precisamente esta propiedad. Además, la eficacia es elevada y se integra una única copia del genoma vírico por célula (provirus), aunque sólo integran su DNA en cromosomas de células que se dividen activamente y tienen limitaciones de tamaño

por lo que no es aplicable a genes grandes o con elementos reguladores largos. Actualmente también se utilizan vectores lentivirales (lentivirus) que sí pueden infectar a células diferenciadas como es el caso de HIV, que además de los 3 genes principales tienen 6 genes más que codifican para proteínas accesorias también eliminables, por lo que el transgen puede ser mucho mayor.

Existe actualmente un gran interés por el desarrollo de sistemas víricos alternativos a los retrovirus, con virus episomales (que no se integran como los retrovirus) tratando de aprovechar el tropismo natural de determinados virus para ciertos tipos celulares como Herpes para el sistema nervioso central, SV40 para el músculo, adenovirus para hígado, pulmón y piel, etc. Los adenovirus infectan tanto células en división como no, tienen amplio rango de huéspedes y nivel de expresión, mínima patología asociada con la infección, son fáciles de manipular y aceptan insertos más grandes que los retrovirus. Sin embargo, la respuesta inmune es muy elevada y presentan problemas en la expresión a largo plazo. Los virus adenoasociados (AAV) son capaces de transducciones muy eficaces tanto en células y tejidos en división como no, originan expresión de transgenes a largo plazo, ausencia de respuesta inmune y se integran en lugares específicos (19q13.4) en presencia de proteínas Rep que pueden ser expresadas transitoriamente para limitar sus efectos adversos. Las mayores restricciones son su capacidad genética limitada, y lo laborioso, problemático y caro que resulta la producción de AAV recombinantes. Ultimamente se han desarrollado vectores quiméricos que utilizan los aspectos favorables de la integración de los retrovirus y la infectividad de adenovirus para realizar la transducción.

El primer protocolo de terapia génica en humanos se realizó para conseguir la corrección de la deficiencia en adenosina deaminasa (ADA). El protocolo comenzó el 14 de Septiembre de 1990 y perseguía varios objetivos: Evaluar la eficacia terapéutica de la administración de linfocitos autólogos modificados con un gen de ADA normal, la supervivencia in vivo de células T y la duración de la expresión de los genes insertados. Este último punto fue el problema principal. Sin embargo, en la actualidad, gracias a la moderna tecnología, se pueden utilizar factores de crecimiento recombinantes no sólo para incrementar el número de células madre o progenitoras sino también para movilizarlas desde la médula ósea a la sangre periférica por lo que la transferencia puede también realizarse en células madre de vida muy larga, que permiten la expresión prolongada del gen.

Otras enfermedades hereditarias tienen en la actualidad aprobados protocolos de terapia génica como fibrosis quística, hemofilia, enfermedad de Gaucher, hipercolesterolemia familiar, deficiencia en (-1 antitripsina, DMD, etc. Sin embargo, la aplicación más útil de la terapia génica la constituye en la actualidad, el tratamiento de enfermedades adquiri-

S. Grisolia y W. Kimberling en el Congreso Usher 2000



das, fundamentalmente el cáncer. Para ello, se siguen varias aproximaciones como la inmunopotenciación genética insertando genes que aumentan la inmunogenicidad, la utilización de genes suicidas que originan la muerte celular produciendo en las células tumorales sensibilidad a las drogas, o la compensación de mutaciones por transferencia del alelo normal a las células tumorales en el caso de un gen supresor de tumor o transfiriendo a las células tumorales un RNA antisentido que interfiera con la traducción del RNAm del oncogen e inhiba su expresión génica. La lista completa de genes que se han transferido ya mediante terapia está en:

<http://www.wiley.com/genmed/clinical/genes.html>

En cuanto a la **terapia génica** ocular dada la enorme heterogeneidad genética que existe (unos 118 loci asociados a enfermedades del ojo), se requiere tanto estrategias de terapia génica independientes como dependientes de las mutaciones específicas para la supresión de sus efectos. Debido a que las degeneraciones retinianas humanas más severas afectan a los fotorreceptores, las células del RPE deben ser el foco inicial; por ello, la inyección subretinal parece el medio más favorable de acceder al estrato fotorreceptor. Aunque no hay ningún protocolo de terapia génica en humanos, los modelos animales proporcionan pruebas convincentes de su posible utilidad futura.

Dado que los animales modelo que se utilizan son ratones rd (con deficiencia de la subunidad (de la GMP fosfodiesterasa) y rds (con deficiencia de la periferina-2 RDS), se han utilizado estos ratones para introducir transgenes con cDNA de estos genes utilizando adenovirus o AAV como vectores y se han obtenido expresiones estables de los genes. Los resultados más prometedores proceden del University College de Londres infectando con vectores AAV el gen de la periferina con un promotor de opsina obteniéndose la restauración transitoria de la estructura y la función de los bastones. Otros investigadores han realizado transferencias "in vivo" y "ex vivo" mediante lentivirus introduciendo la proteína verde fluorescente (GFP) en células fetales RPE humanas observando una transducción eficaz y esta-

ble durante al menos 3 meses. También en el espacio subretinal de la retina de conejo donde las células sobreviven meses si el ojo es inmunosuprimido con cápsulas de ciclosporina A de liberación lenta.

La terapia génica no viral también es un tratamiento potencial para muchas enfermedades retinales incurables. Se han hecho pruebas en células "in vitro" con plásmidos que contienen (-galactosidasa o luciferasa utilizando lípidos catiónicos o dendrímeros que resultan menos tóxicos para las células RPE observándose un bajo porcentaje de células transfectadas aunque la expresión del gen es elevada. Otra aproximación también en prueba es la utilización de ribozimas u oligonucleótidos antisentido. Se ha conseguido preservar entre el 30 y el 80% de fotorreceptores en ratas RPAD transgénicas tratadas con ribozimas.

Muy importante es el consentimiento informado de los pacientes voluntarios entendiendo la naturaleza de lo que se propone, riesgos, beneficios y obligaciones. Debe estar claro que se puede negar a participar sin dar ninguna razón, lo que no repercutirá nunca sobre sus posibles futuras ventajas clínicas. En el caso de que implique a niños es más complejo porque son los padres o tutores los que deciden. La confidencialidad es obligada.

Se especula con la realización de la terapia "in útero" que tiene las ventajas de que permite que las células blanco sean poblaciones de células madre que se extienden rápidamente y permiten una mejor toma del vector e integración de los genes terapéuticos, el sistema inmune no se ha desarrollado del todo, y la corrección puede tener lugar antes de que ocurra la patología en el órgano.

Sin embargo, la muerte reciente de un paciente de terapia génica tratado para la deficiencia en ornitina transcarbamilasa utilizando un adenovirus modificado ha hecho replantearse la seguridad de todos los métodos.

En cuanto a las **perspectivas futuras de la terapia génica**, hay varias áreas de investigación en las que se está trabajando como conocer la regulación de la expresión de determinados genes, campo en el que se esperan grandes logros gracias a los avances del proyecto genoma humano; conseguir técnicas de reparación y/o reemplazamiento de genes y desarrollar técnicas de transferencia génica más eficientes por ejemplo sistemas híbridos constituidos por combinaciones de virus y compuestos sintéticos o construcción de cromosomas artificiales de mamífero (MAC) y cromosomas artificiales humanos (HAC) para utilizar en terapia génica.

El progreso en Terapia Génica está incrementando pero no revolucionando. Por el beneficio de los pacientes, los científicos y los clínicos han de unir su trabajo, su esfuerzo y su imaginación para hacer de la terapia génica una realidad clínica.

TRASPLANTE DE CELULAS DE LA RETINA

Dra. Amparo Navea, Octubre 2000

La retina se encuentra en el nivel más periférico del Sistema Nervioso Central, formando parte de él. Se conoce bastante de su compleja estructura y funcionamiento.

La historia de los trasplantes de retina comenzó a finales de los años 50, cuando se trasplantó retina fetal entera a la cámara anterior de la rata madre y se pudo observar su diferenciación en capas junto a la supervivencia del injerto.

Sin embargo no fue hasta los años 80 en que Turner y Blair trasplantaron retina fetal a cámara posterior vía pars plana, cuando se produjo un avance cualitativo en la investigación. Describieron en estos experimentos el desarrollo estructura laminar e integración con huésped.

Es en los años 90 cuando se consigue la mejora en las técnicas de aislamiento y trasplante celulares que permite el desarrollo en el laboratorio de dos tipos de trasplantes:

- Trasplante Neuroretina
- Trasplante Epitelio Pigmentario

TRASPLANTE DE NEURO-RETINA

La retina neural tiene ciertas características que la hacen asequible al trasplante: las células fotorreceptoras sinapsan en vecindad, solo las células ganglionares lo hacen en el cerebro. Este hecho facilitaría las conexiones del tejido trasplantado con el receptor. Se han realizado varios tipos de trasplante de neuroretina:

- Retina embrionaria entera
- láminas de capas retinianas
- células disociadas
- fotorreceptores

Hasta el momento actual la finalidad de los experimentos realizados ha sido el demostrar la ausencia de complicaciones serias que desestimaran la técnica

Se han realizado algunas experiencia en humanos:

-Trasplantes de neuro-retina fetal a espacio subretiniano macular en pacientes con Retinosis Pigmentaria avanzada por el grupo de del Cerro en la india, en 1995 trasplantaron una suspensión fotorreceptores procedentes de fetos humanos a mácula temporal de 5 pacientes. En aquel experimento observaron un cambio en 4 pacientes que pasaron de percepción luz a movimiento manos, el 5º pacien-

te llegó a ver 0,1. Sin embargo estos mismos autores en la última publicación de sus resultados en 14 pacientes, no encuentran mejoría funcional y si ausencia de efectos adversos.

-Trasplante de capas de retina fetal en 2 ojos de pacientes con Retinitis Pigmentaria que se toleraron bien, sin reacción de rechazo inmunológico.

-Trasplante de capas de bastones en un modelo animal de retinosis, demostrando que puede beneficiar a los conos de estos animales enfermos.

TRASPLANTE DE EPITELIO PIGMENTARIO

El epitelio pigmentario de la retina (EPR) es vital para el funcionamiento de los fotorreceptores y la retina. El fallo en su funcionamiento puede producir diversas enfermedades retinianas. El trasplante de células EPR sanas podría mejorar el pronóstico de estas enfermedades.

El EPR es una monocapa de células con capacidad de multiplicación y de fácil aislamiento y cultivo.

A finales de los años 80 se describió la curación de una enfermedad retiniana hereditaria en ratas, mediante el trasplante de células EPR. Desde entonces se han realizado gran cantidad de experimentos para intentar aplicar estas técnicas a enfermedades humanas.

Entre estas experiencias cabe destacar las del grupo de Gouras en Degeneración Macular Asociada a la Edad, que nos han enseñado que el trasplante es posible pero que se produce una reacción de rechazo inmunológico.

Para evitar esta reacción de rechazo algunos grupos, entre los que se encuentra el nuestro, han desarrollado el trasplante de células del Epitelio Pigmentario del Iris (EPI).

Nosotros realizamos un estudio en 10 ojos con Degeneración Macular Asociada a la Edad, a los que practicamos la extracción quirúrgica de la membrana neovascular que tenían y la inyección de células del EPI que habían sido aisladas previamente del propio paciente. A los dos años después encontramos que efectivamente no se ha producido reacción de rechazo, pero tampoco hemos conseguido mejorar la visión de los pacientes.

En resumen, el trasplante de células de la retina es un campo prometedor para el tratamiento de determinadas enfermedades, pero todavía estamos lejos de salir del terreno de la investigación al de las aplicaciones clínicas.

GENÉTICA EN SÍNDROME DE USHER

ENTREVISTA CON EL PROF. W. KIMBERLING

Valencia, 19 de octubre. Joaquín Selva.

El día anterior a la celebración del Congreso sobre síndrome de Usher realizamos una entrevista al Prof. W. Kimberling que desarrolla su trabajo sobre genética en síndrome de Usher en Boys Town Hospital Research Institute de Nebraska (Estados Unidos). Fuimos asistidos para la traducción e interpretación de conceptos por la Dra. Concha Vilela, colaborando la asociación de la Comunidad Valenciana en la transcripción de cintas. Se ha incluido únicamente un resumen de la entrevista y no el literal de la misma.

- Visión. ¿Cuántos tipos de Síndrome de Usher se conocen?

- Kimberling. Existen tres tipos clínicos y más de diez tipos genéticos hasta el momento, seis tipo I, cuatro tipo II y uno tipo III.

- V. ¿Qué diferencias hay entre estos tipos?

- K. El tipo I es severo, con una sordera profunda, con problemas del equilibrio, vestibulares. La retinosis pigmentaria puede presentarse antes.

El tipo II es más suave, tienen dificultades de audición, el equilibrio está bien y la retinosis aparece hacia los diez años. La retinosis más severa que he visto era en un caso de tipo II.

El tipo III tiene una pérdida de audición progresiva, probablemente oyen normal al principio y aparece sordera a los 3 ó 5 años de edad y no se sabe con seguridad si la pérdida progresiva de audición comienza en la adolescencia como el tipo II o en los 4 ó 5 años como el tipo I. Probablemente tendrán un progresivo trastorno del equilibrio en muchos, pero no en todos los pacientes.

No podemos hacer una clasificación de los tipos moleculares, aunque esto cambiará en un futuro a medida que avance la investigación. Ahora podemos decir sólo las diferencias clínicas. En el momento en que se pueda obviar la clasificación a través de signos clínicos, se podrán determinar las diferencias reales entre tipos. Si ahora le llaman tipo I, le tienen que adscribir unos síntomas. En el momento en que la clasificación sea genética o molecular se podrán dar unas características clínicas a esa futura clasificación genética.

- V. Se está hablando de un grupo de genes defectuosos en esa heterogeneidad. Hay en muchos casos tipos de RP que tienen el mismo síntoma, ¿Cómo es posible que sean genes diferentes?

- K. Es una buena pregunta, estoy sorprendido. Hay tres genes que se han identificado y parece que no están relacionados. El gen 1B que está relacionado con la miosina (la miosina está dentro de los fotorreceptores realizando algún tipo de actividad en las células). Probablemente hay otras proteínas en esas células. En el Usher II hay otra proteína completamente diferente. Nos quedamos atónitos porque pensábamos que todo estaba relacionado y resulta completamente diferente. No es el mismo camino, pensábamos que había alguna similitud. El nuevo gen para el Usher 1C no sabemos aún con cuál estará relacionado.

Así pues, hasta el momento no tenemos explicación al motivo por el cual existen diferentes genes produciendo los mismos signos clínicos.

- V. Siempre decimos que Usher es una enfermedad de las definidas como rara, la cuestión es si conoce la prevalencia en la población, por ejemplo en Estados Unidos.

- K. Para ser honesto muchas veces la prevalencia depende de quién hable y de quién tenga los datos. Uno de cada 25.000 habitantes, dicen algunos estudios. Casi todos esos estudios son de Usher tipo I y como consecuencia de una población que no ha sido diagnosticada. Probablemente el tipo II es dos veces más común que el tipo I, uno de cada diez mil mezclando las dos cifras, lo que nos pondría en la misma frecuencia que la enfermedad de Huntington, que es una enfermedad neurológica degenerativa en la que los enfermos mueren demenciados o como la distrofia muscular que es otra enfermedad neurológica degenerativa. El síndrome de Usher es una enfermedad que es como estas otras. En los EEUU, es más conocida y está catalogada como las otras y por lo tanto recibe muchas más becas para su estudio.

- V. ¿Se conoce, en esa prevalencia, alguna característica de la población, por ejemplo la gente que vive en sitios más soleados, o en ciudades más ruidosas?

- K. En la comunidad franco canadiense tienen una alta frecuencia el tipo 1C, habiendo una población importante en Luisiana. También existe una gran prevalencia en el norte de Suecia.

- V. ¿Se conoce el motivo?

- K. En Luisiana el origen es debido a los fundadores que llegaron en barcos desde Canadá. Probablemente era una familia muy extensa que llevó el gen mutado y lo han ido transmitiendo a sus descendientes.

- V. ¿Cómo es posible que en una misma persona se combinen sordera y ceguera y nos gustaría conocer si esto es debido a un solo gen o a dos genes?

- K. En los dos casos sería un solo gen. Es curioso que actúan en los dos sistemas, la proteína se expresa en el sistema nervioso, en la formación del sistema auditivo y visual, participando en los dos campos. Aunque también puede existir la posibilidad de que actúen dos genes.

- V. Pensando que pueda existir un tratamiento sobre la terapia génica, entonces habrían varias cuestiones, una de ella sería en qué momento nos encontraríamos, suponiendo que tuviéramos que hacer un trayecto de Madrid a Nueva York pasando por Londres, en qué situación nos encontraríamos.

- K. En mi opinión muy personal, hay gente que está de acuerdo conmigo y otros que no, nos encontraríamos saliendo de Madrid. Estoy hablando de Usher y desde un punto de vista tecnológico. Una de las direcciones alternativas y complementarias sería el desarrollo de medicinas que frenen el desarrollo de la enfermedad, como la vitamina A que puede beneficiar una ralentización. Me parece interesante y aconsejable estos tratamientos con fármacos, porque darían más tiempo para desarrollar técnicas. Sería interesante usar estas terapias en enfermos cada vez más jóvenes que permita trabajar con pacientes con ojos más sanos. Las otras dos terapias, los implantes de retina que tienen la misma función que el implante coclear y el trasplante de fotorreceptores sería el segundo, el trasplante de células de retina el tercero. Y el cuarto sería la terapia génica.

En resumen el orden sería, en primer lugar una terapia con fármacos que retrasara la enfermedad, después el trasplante de fotorreceptores, el trasplante de células de retina y por último hablaríamos de terapia génica. Se aplicarán terapias diferentes según la edad de la persona, y esto será especialmente relevante en la terapia génica.

- V. Al hilo de las vitaminas, en EEUU ¿Qué es lo que se recomienda y a qué edades, como fármacos y vitaminas?

Estaríamos hablando de las 15.000 unidades de vitamina A en ausencia de Vitamina C. Esta es la recomendación del profesor Berson en Miami, pero que se está generalizando su uso.

- V. ¿Requiere un control estricto del enfermo y de sus condiciones?

- K. Hay gente que lo hace sin ningún control médico, pero él no lo haría. Él haría un control hepático una vez al año, la vitamina es bastante inocua pero puede haber algunas personas que no debería tomar dosis grandes de vitamina A

- V. ¿Se recomienda en una determinada edad, o es bueno para todas las edades?

- K. Es una buena pregunta pero no tengo la contestación. Una de las cosas que están haciendo los investigadores es conocer su efectividad y el grado de inocuidad. Actualmente para los niños es tóxica pero ha visto que algunas de las vitaminas que se toman los niños tienen hasta 5.000 unidades de vitaminas A.

- V. ¿Sobre el tema de la terapia génica, se está conociendo cómo se transportan esos genes, pero en el ámbito teórico, qué fases existirán, por ejemplo experimentación en ratas, etc.?

- K. Ya se está haciendo experimentación animal. El problema es configurar un transportador del gen que llegue hasta la vía visual, ese es el problema que se está intentando solucionar. Los primeros experimentos se han hecho con ratones, pero no tienen un buen modelo al no disponer de un ratón que padezca esos síndromes. Para ensayar la terapia génica tienes que tener un modelo que cumpla clínicamente y genéticamente la enfermedad. Puede haber un fármaco que trabaje bien para la retinosis pero que no resuelva el síndrome de Usher. La terapia génica servirá solamente para una cosa.

En el hospital trabajo con niños aunque no olvido a los adultos. Si tu hijo tuviera el Síndrome de Usher, diría a los padres mirándoles a los ojos y sin bromear: "cuando el niño tuviera 50 años sería capaz de oír y ver totalmente, pueden estar seguros de eso". Un niño que naciera hoy con un Síndrome de Usher cuando el niño tuviera 50 años oíría y vería. Puede ser más temprano pero no lo puedo asegurar.

Confío mucho en la biología y creo que se va a poder reconstruir la coclea y la retina. Para los enfermos con retinosis se tienen que entender cómo crece la retina, cómo se desarrollan los fotorreceptores porque para devolver la visión necesitan conocer muy bien todos los mecanismos de la visión, especialmente para los afectados con mayor edad.

CONGRESO USHER 2000: UNA JORNADA PARA COMPARTIR EXPERIENCIAS Y AVANCES CIENTÍFICOS

VALENCIA. Sergio Lluch

Se celebra en Valencia el I CONGRESO NACIONAL DE FORMACIÓN E INTEGRACIÓN CIENTÍFICO-SOCIAL SÍNDROME DE USHER. RETINOSIS PIGMENTARIA

Los afectados de Síndrome de Usher padecen una enfermedad genética que afecta a la visión y al oído con lo que es habitual que un afectado de este síndrome muestre un cuadro clínico de sordera, ceguera total o parcial y mudez.

Para avanzar en la investigación y mejora de la calidad de vida sociolaboral de este colectivo se celebró el pasado 20 de octubre de 2000 en Valencia, en la Fundación BANCAIXA, el el I CONGRESO NACIONAL DE FORMACIÓN E INTEGRACIÓN CIENTÍFICO-SOCIAL SÍNDROME DE USHER organizado por la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana y con la colaboración y soporte de importantes instituciones, empresas y asociaciones.

Presentó el acto inaugural del congreso el presidente de la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana y presidente del Congreso Social, **Joaquín Selva**, contando con la presencia de la Alcaldesa de Valencia, **Dña. Rita Barberá Nolla**, que inauguró formalmente el congreso.

Enrique Llin Subdelegado territorial de ONCE en la Comunidad Valenciana puso énfasis en la necesi-

dad de llevar a cabo un esfuerzo multidisciplinar que agrupara a técnicos, políticos y afectados para buscar salidas a la enfermedad y paliativos para los afectados. Insistió en que lo importante no era el tamaño más o menos grande del colectivo sino su gran dificultad para conseguir la integración laboral. No dudó, ya para terminar, en ofrecer la ayuda y plena colaboración de ONCE para conseguir todos estos objetivos.

Félix Prieto confía que en breve plazo la farmacogenética hallará una solución revolucionaria para esta enfermedad

A continuación Félix Prieto, Jefe de la Unidad de Genética del Hospital la Fé de Valencia y premio Reina Sofía de Investigación para la prevención de deficiencias psicofisiológicas, habló acerca de la importancia que la investigación genética (proyecto genoma humano) está teniendo para hallar los genes responsables de la enfermedad y, lo que es más importante, descubrir una cura.

La alcaldesa de Valencia, **Dña. Rita Barberá Nolla**, transmitió su afecto y abierta colaboración a los afectados y sus familias

Para terminar, la alcaldesa de Valencia, **Dña. Rita Barberá** comenzó su discurso diciendo que se celebran en Valencia muchos congresos médicos cada



Inauguración del Congreso, de iz. a dcha. E. Llin y J Selva, Rita Barberá, H. Pérez Garrigues y F. Prieto

año pero que éste tenía una diferencia muy importante: que tenía en cuenta a los afectados, a la parte social de la enfermedad y que por eso ella estaba allí. De igual manera, transmitió su afecto y abierta colaboración a los afectados y sus familias y señaló la necesidad de mejorar la calidad de vida sociolaboral de los afectados en tanto la ciencia encuentra una solución a la enfermedad.

En este mismo sentido, la doctora Carmen Ayuso apuntó los resultados de un estudio epidemiológico llevado a cabo por un equipo compuesto por varios investigadores repartidos por diversas universidades españolas. Las conclusiones apuntan a que la tasa de incidencia de esta enfermedad en la población es de 2 casos cada 100.000 habitantes.

La doctora Ayuso también definió científicamente el síndrome como una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que cursa con retinosis pigmentaria y sordera y que se asocia en ocasiones defectos vestibulares (vértigo).

El colectivo de sordociegos pidió que se reconociera a la sordoceguera como discapacidad específica

Una de las intervenciones más sobresalientes del congreso fue protagonizada por las dos representantes de ASOCIDE, asociación de sordociegos de España, Marina Martín y Clara M^a Victoria Pechuán. Estas conferenciantes reivindicaron su derecho a que se considere la sordoceguera como una discapacidad específica y que no se asuma a este colectivo bien dentro de los sordos bien dentro del grupo de ciegos. Defienden que los sordociegos tienen características y necesidades idiosincrásicas que no se pueden satisfacer si no es con una consideración de colectivo específico. Dentro de la heterogeneidad del colectivo pidieron, pues, que se reconocieran sus características particulares.

La intervención de Clara Pechuán fue llevada a cabo mediante el lenguaje de signos con la ayuda de una traductora

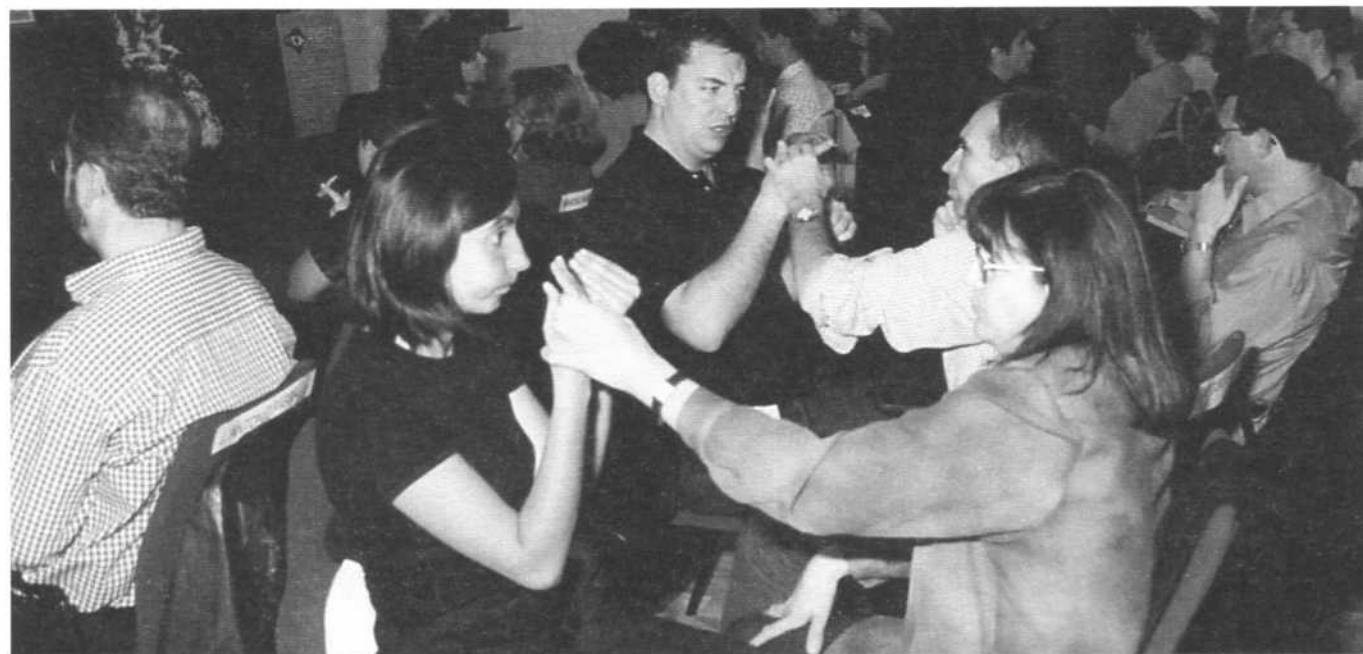
Los objetivos de ASOCIDE quedaron concretados de la siguiente manera:

1. Difundir ASOCIDE en todas las Comunidades Autónomas.
2. Mejorar la calidad de vida sociocultural de los sordociegos a través de actividades como visitas a museos, fiestas, etc.
3. Incorporar a las actividades de ASOCIDE a los sordociegos más jóvenes.
4. Colaborar intensamente con la Asociación de Retinosis Pigmentaria.
5. Presionar a las instituciones públicas para que no se olviden de las personas sordociegas.

Los afectados de Usher tienden a experimentar alteraciones emocionales que pueden llevarles a la depresión

La psicóloga Eva Jordá mostró las conclusiones de un estudio llevado a cabo exclusivamente para el congreso. En él, se mostraban las fases que suele atravesar un afectado de Usher:

1. Shock o desconcierto. Al comunicarle el diagnóstico, el afectado de Usher sufre un estado de confusión que normalmente se concreta en un miedo a la ceguera.
2. Negación. Se produce a continuación una "peregrinación" a varias consultas médicas en búsqueda de un segundo juicio médico que desmienta al primero.
3. Alteraciones emocionales. Según el estudio, los sentimientos que despierta la enfermedad en el afectado son: depresión, sentimiento de culpa, sentimiento de inutilidad, evitación, miedo al futuro, miedo y rabia.
4. Claudicación. Posteriormente, algunos pacientes delegan la solución de su problema en familiares, asociaciones, etc.
5. Aceptación. Fue definida por Jordá como la fase ideal a la que hay que orientar al afectado. Consiste en aceptar la enfermedad y poner en marcha mecanismos de aprendizaje de métodos y conductas (llevar un bastón, sistema de lectura Braille, ...) para hacer frente al problema. Una fase paralela a esta y no funcional sería la de resignación: aceptar como un mal la enfermedad



sin desencadenar mecanismos adaptativos.

Los problemas más importantes para el colectivo son, según Jordá, la sobreprotección de la familia, el desconocimiento del lenguaje de sordociegos por parte de los familiares, la escasa formación de los afectados y el aislamiento.

El congreso incluía, asimismo, una mesa redonda sobre la formación e inserción de los afectados de Usher.

Coquillat lanzó un reto a los asistentes al congreso: desarrollar ideas de negocio para crear un centro especial de empleo de afectados de Usher

Fernando Coquillat, Jefe de sección de programas de empleo de la Conselleria de Economía, Hacienda y Empleo de la Generalitat Valenciana, informó a los asistentes acerca de las ayudas que concede la Conselleria al empleo protegido y a los Centros Especiales de Empleo, que son empresas donde más del 70 % de los trabajadores son discapacitados. A través de un ejemplo de alto valor didáctico, Coquillat mostró en breves palabras el funcionamiento de un centro especial de empleo y las importantes ayudas que recibe de los organismos públicos.

ONCE instaló los elementos de ayuda para personas sordociegas en el hall del congreso y animó a los participantes a probarlos.

Elena Baixauli, técnico de tiflotecnología de ONCE Valencia expuso los elementos auxiliares para personas sordociegas, que son tres:

- Síntesis de voz.
- Ampliaciones visuales para las personas con resto visual.
- Líneas Braille que traducen el texto de una pantalla en el popular idioma Braille.

La técnico de ONCE se inclinó sin ambages por la idoneidad de las líneas Braille, que abren a los afectados un gran campo de posibilidades.

Todos estos elementos se podían probar y evaluar a conveniencia de los afectados.

Las personas discapacitadas son los ciudadanos escondidos, según, José Ramón Juaníz

José Ramón Juaníz Maya, abogado especialista en la defensa de derechos, expuso de manera original y valiente sus conclusiones respecto al problema de los afectados de Usher:

1. Los afectados deben exigir de los poderes públicos su apoyo real basado en aportaciones económicas a la investigación y mejora de la calidad de vida laboral de los afectados.
2. La promoción del empleo para discapacitados debe estar basado en la no discriminación.
3. Debe sensibilizarse a la población acerca de la igualdad de oportunidades. Deben crearse nuevos puestos adaptados.
4. Deben crearse alternativas a la cuota de contratación de discapacitados y a los Centros Especiales de Empleo.
5. Las asociaciones deben crear empleo para sus asociados en paro a través de fórmulas como centros especiales de empleo o cooperativas.

6. Los discapacitados deben tener facilitado el acceso a pensiones contributivas.

7. Se debe potenciar el lenguaje de signos en los medios de comunicación y colegios.

Los poderes públicos no pueden responder a las exigencias de los afectados con un farol, apuntó Juaníz

Consuelo Romeu, jefa del servicio del discapacitado de la Dirección General del Discapacitado de la Conselleria de Bienestar Social de la Generalitat Valenciana, hizo una reflexión acerca de la evolución de la situación de los discapacitados desde la creación de SEREM en los años 70 hasta la actualidad. Apuntó la existencia de una mejora continua para la que es conveniente seguir trabajando.

La representante de la asociación de sordociegos de Finlandia, psicóloga, expuso su punto de vista sobre el tema destacando las diferencias entre su país y el nuestro:

- En Finlandia se trabaja para la rehabilitación de los afectados y la cooperación con diversas instituciones.
- Los afectados se educan en las mismas escuelas que el resto de niños.
- El gobierno financia 250 horas de intérprete por persona a los afectados y los taxis necesarios para desplazamientos.

- Entienden que todos tienen derecho a recibir una educación que les proporcione un empleo en el futuro. A nadie se concede una pensión sin haber intentado antes su formación e inserción laboral.

Después de esta breve e interesante conferencia, se pasó a una serie de charlas acerca de los métodos y técnicas de que disponen los afectados de Síndrome de Usher para su rehabilitación y adaptación a la vida social.

Amparo García Llopis y Coni Peris Perales, diplomadas en fisioterapia, mostraron el trabajo llevado a cabo con afectados de Usher para rehabilitar el equilibrio en estos pacientes ya que, como se ha señalado más arriba, los afectados de Usher tienen, en ocasiones, sensación de vértigo y pérdida de equilibrio.

Isabel Madrigal Agudo, técnico de rehabilitación básico de ONCE Valencia, complementó las charlas anteriores abordando el tema de la Autonomía personal.

La última conferencia previa a la clausura del congreso fue protagonizada por el profesor W. Kimberling y los doctores Baiget, Marco, Beneyto, Pérez Garrigues y Vilela que reflexionaron acerca del pasado, presente y futuro de la Retinosis Pigmentaria y del síndrome de Usher.

Finalmente en la clausura tuvo una especial participación el Prof. Santiago Grisolia, destacando la importancia de conseguir agrupar a asociaciones de las llamadas enfermedades raras. D. Vicente Gil Suay, gerente del Hospital La Fé de Valencia, mostró su interés por trabajar para los objetivos del congreso. Finalmente, cerró el acto Herminio Pérez Garrigues, presidente del Congreso Científico y realizó la clausura el Hnble. Conseller de Sanidad de la Generalitat Valenciana, D. Vicente Rambla Momplet.

Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Castilla-La Mancha



La creación de la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Castilla La Mancha el día 29 de Mayo de 1993 (remitimos a la revista nº 5 de VISION) con un número reducido de socios fundadores se llevó a cabo gracias a los desvelos de nuestra querida y admirada vocal, CONCHITA SÁEZ DONAT, verdadera alma de la Retinosis, dedicada en cuerpo y alma a las Relaciones Institucionales y que tanto hizo por nosotros hasta su fallecimiento el día 3 de Junio de 1999 . Justo es reconocer desde estas líneas la labor abnegada de una gran mujer sin cuya ayuda y dedicación no existiría hoy en día esta asociación castellano manchega.

Éramos poquitos pero se le puso mucha ilusión por organizar un grupo en el que no sólo se encontrasen respuestas a los interrogantes de los afectados y familiares sino también abrir un cauce de colaboración en los posibles avances de nuestra enfermedad.

La junta Directiva actual esta compuesta por:

-Nuestro Presidente, Antonio Gómez Ibáñez verdadero artífice de la creación de nuestra Asociación.

-Vicepresidenta: D^a M^a Jesús Mañas, Psicóloga y firme apoyo de nuestra Asociación.

-Tesorero: D. José Manuel Henarejos Reyes, impulsor de los logros financieros de nuestra Asociación.

-Secretaria: Concepción Gómez Saéz, quién lleva la infraestructura de la Asociación en el tiempo de ocio.

-Vocales: D. Abelardo Morcillo, socio fundador y fiel colaborador en todas las iniciativas que propone la Presidencia.

D. Pascual González García de León, sacerdote, fiel colaborador de la Asociación desde Ciudad Real y bastión importantísimo que mantiene viva nuestra fe gracias a sus desvelos y plegarias.

Con respecto a las actividades, las que llevamos a cabo son gracias a las subvenciones que nos

conceden las Consejerías de Bienestar Social y Sanidad de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha. Llevamos cuatro convocatorias de Convivencia en la provincia de Ciudad Real (la última, la IV Convivencia Regional) auspiciadas gracias a la subvención de Bienestar Social.

Esta última la realizamos el 21 de Octubre en Valdepeñas, contando con el Dr. González del Valle, Jefe del Servicio de Oftalmología del Hospital La Mancha Centro de Alcázar de San Juan, quien dio vista a un ciego tras muchos años de ceguera. Este especialista nos dio una charla en uno de los salones del Restaurante La Hospedería. Anteriormente habíamos visitado la bodega Museo y finalizamos la Convivencia con una comida de Hermandad.

Gracias a la Consejería de Sanidad, llevamos ya la segunda edición del día Mundial de la Retinosis Pigmentaria. En esta última hemos contado con la inestimable presencia del Dr. D. Miguel Carballo, famoso genetista del Hospital Tarrasa y de nuestra estimada D^a Concha Vilela, excelente investigadora de las enfermedades de la Retina.

Cuando existía el Fondo de Investigación, hemos colaborado organizando rifas en las cuales las afiliadas de la Roda (Albacete) Emilia Lara y Juana Jiménez han aportado una importante cantidad. Así mismo hemos organizado Ballets (destacando la colaboración del grupo Al- Alba conseguida gracias a la labor de nuestra vocal Conchita) y conciertos de música (contando con la desinteresada participación de todo el Liceo de Arturo Moya y de la Rondalla Resurgir, otro logro más de nuestra admirada vocal) con los cuales hemos aportado nuestro granito de arena.

Desde estas líneas queremos agradecer a aquellas instituciones como la Caja de Ahorros de Castilla La Mancha, Ayuntamiento de Albacete y Diputación Provincial de Albacete que nos han ofrecido sus Auditorios y Salones para que pudiésemos realizar nuestras actividades.

En la actualidad, estamos inscritos 81 asociados aunque no coticemos todos ni sea el número total de afectados de la Comunidad, pero nos consta que lo importante es mantener vivo el espíritu de la Asociación e intentar no desfallecer en el intento

LIBROS ACCESIBLES

PAMPLONA. Jose M^a Casado

«Por el gusto de leer ... a lo grande» es el lema con el que, desde la pasada primavera, la editorial Grijalbo-Mondadori ha puesto a la venta al público los seis primeros títulos de la colección «Perfiles XL».

En contacto con el departamento de prensa de la editorial, la responsable de esta edición, doña Silvis Cuerini nos comenta «en otros países como Francia, Alemania o Estados Unidos, ya existen productos de estas características. Pero en el entorno de la lengua castellana, no los había. Así que pensamos en editarlos, a ver cómo respondía el público».

Las características físicas de esta edición, «pensada para poder disfrutar de la lectura sin los problemas de la vista cansada», según afirma la propia editora, le hacen adecuada para que las personas con problemas de degeneración retiniana, y con resto visual, puedan acceder a su lectura.

La letra que emplea en el texto es una Times, de tamaño 14, con un interlineado superior al normal. Esto hace que la lectura sea más cómoda, sin forzar tanto el trabajo de acomodación del cristalino.

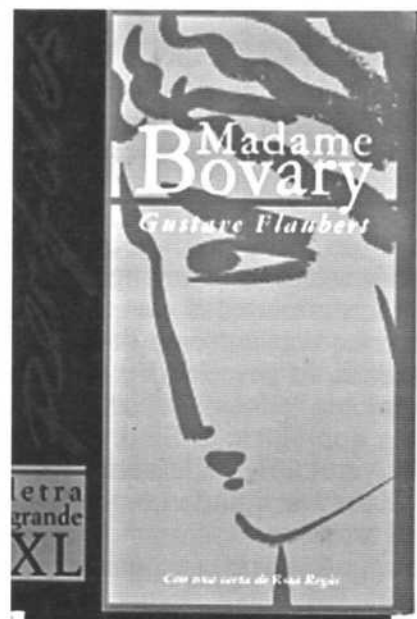
Por otro lado, se han dejado unos márgenes laterales suficientemente amplios «para que se puedan emplear lupas» en el hecho de leer, ya sean de mano o de tipo electrónico.

El tamaño de los libros, cuyo grosor de entre 1 cm. y 3 cm. (va de las 80 hojas a las 260. con un gramaje de 75) y cuya superficie es de 17 cm. por 25 cm. los hacen muy manejables, a la vez que nos permiten transportarlos con facilidad.

La encuadernación es de alta calidad, lo que permite que se pueda abrir el libro sin los problemas de que las hojas se desprendan. Y tienen el detalle de llevar inserta una cinta para marcar la página de nuestra lectura.

La tirada de las primeras ediciones ha sido de 6.000 ejemplares y su financiación ha corrido a cargo de la sociedad Grijalbo-Mondadori, aunque se ha contado con el asesoramiento técnico del departamento de producción bibliográfica de la O.N.C.E.

Los títulos seleccionados para esta colección se han elegido de entre las novelas más famosas de la literatura mundial de los siglos XIX y XX.



Actualmente hay seis de ellos a la venta y en el mes de noviembre saldrán a la luz otros tres títulos, y tres más en el mes de febrero de 2001.

Desde el punto de vista de su valor literario esta colección no presenta ninguna duda. Pero merece la pena que destaquemos que a cada una de las obras se ha añadido una «carta insólita». Están dirigidas al personaje central de la novela por reconocidos escritores de nuestro entorno actual. Es una idea brillante, «que une pasado y presente», en una permanente actualidad de las situaciones que vive el ser humano en el reloj de arena del tiempo.

Esta colección está teniendo una gran acogida entre los lectores, como nos explica amablemente doña Silvia: «se nos ha solicitado ejemplares desde muchos países de hispanoamérica, e incluso desde Estados Unidos. Desde Miami se nos ha felicitado por esta colección y se nos dice que la están empleando para enseñanza del castellano en las escuelas de adultos.»

Desde esta revista Visión, agradecemos a la empresa editora Grijalbo-Mondadori S.A. esta iniciativa y le animamos a continuar esta línea con otros productos editoriales.

Títulos publicados:

- «Madame Bovary», de Gustave Flaubert.
- «Tristana», de Benito Pérez Galdós.
- «El extraño caso del Dr. Jekyll y Mr. Hyde», de Robert Louis Stevenson.
- «Insolación», de Emilia Pardo Bazán.
- «Tifón», de Joseph Conrad.
- «Bartleby, el escribiente», de Herman Melville.

La unidad terapéutica, afectado-familia: una aportación para la atención del Síndrome de Usher.

VALENCIA. Eva Jordá Carreres

El deterioro auditivo congénito neurosensorial asociado a retinosis pigmentaria caracteriza un grupo de enfermedades recesivas autosómicas conocidas como Síndrome de Usher. Es la edad de comienzo, la severidad y la evolución de la sintomatología clínica las que distinguen las diferentes tipologías. El Síndrome de Usher tipo 1 constituye el 50% de la sordo ceguera, es por ello que debe ser tratado como el resto de enfermedades crónicas.

Como ocurre con otras especialidades, también el síndrome de Usher está enmarcado dentro del enfoque Bio-psico-social. Así pues, el Síndrome de Usher englobaría tres aspectos:

1. El concepto biológico: se trata de una enfermedad médica, orgánica.

2. El concepto psicológico: por las repercusiones emocionales, afectivas que tiene sobre el afectado.

3. El concepto social: como cualquier enfermedad crónica, el afectado va a tener unas limitaciones que influirán en sus relaciones, en su economía, en definitiva en su entorno.

Por todo ello, la intervención en este grupo de afectados debe ser multidisciplinar, trabajando en equipo: médico, psicólogo, fisioterapeuta, asistente social, intérpretes y todos aquellos profesionales para mejorar la **Calidad de Vida**.

El presente artículo presenta un estudio realizado a los afectados de Usher tipo 1 de la ciudad de Valencia y a sus familias. **La Unidad Terapéutica: afectado – familia**, es decir de las personas a las que va a ir dirigida la intervención como especialistas ya que sobre este binomio recae el peso de la enfermedad.

El primer objetivo era conocer a los afectados y a sus familias: su problemática psicológica y relacional, para ello hemos realizado once entrevistas a afectados valencianos y a familias. Esto será la base para en un segundo momento, detectadas las necesidades y las cargas familiares plantear una nueva aportación al tratamiento integral de los afectados de Usher y sus familias. Las enfermedades agudas, repentinas y por supuesto las crónicas son emergencias familiares que pueden trastornar el equilibrio del grupo familiar. El objetivo final de este proyecto es detectar el impacto de la enfermedad sobre la familia para conseguir una mayor adaptación y afrontamiento psicológico, familiar y social.

El número de afectados entrevistados fue de 11, de los cuáles el 72% fueron varones y el 36% mujeres.

El 90% tienen algún tipo de estudios. En el terreno laboral, solo el 45% tienen un trabajo, el 27% cobra una pensión y el resto está en paro o cursando estudios.

En cuanto al entorno familiar, el 36% tienen pareja y otro 27% son familia nuclear - tienen pareja e hijos -. El 45% forman una familia extensa – viven con sus padres y hermanos-

Es importante resaltar en este apartado del trabajo que 4 familias no tienen descendencia por miedo a que los descendientes hereden la enfermedad o la madre pierda más visión durante el embarazo y/o el parto.

1.- Información

Las personas tenemos derecho a saber que es lo que nos pasa, cual es nuestra enfermedad. Así lo recoge el artículo 10.5 de la Ley General de Sanidad "El paciente tiene derecho a que se le dé, en términos comprensibles, a él y a sus familiares o allegados, información completa y continuada, verbal y escrita sobre su proceso, incluyendo el diagnóstico, pronóstico y alternativas de tratamiento", pero en ocasiones se esconde el diagnóstico y en otras ocasiones es el propio paciente el que no quiere escuchar lo que le pasa. En este primer estudio, el 81% de los afectados conocen el diagnóstico de Usher de los cuáles el 45% conocen el pronóstico. Esta diferencia entre la información de diagnóstico y pronóstico puede explicarse por las dudas que el propio paciente tiene sobre el futuro: la investigación sobre el genoma humano abre las esperanzas de una posible curación. En cuanto a las familias, el 54% saben el diagnóstico y el pronóstico pero también estas presentan serias dudas y albergan muchas esperanzas en el futuro (27%).

2.- Adaptación a la enfermedad

Durante las entrevistas quisimos saber como la familia se adapta al diagnóstico de Usher. Al igual que ocurre en el momento de la información del diagnóstico la familia y el afectado presentan un paralelismo en la asimilación de la información. Estudios realizados en otras patologías médicas demuestran que la familia es necesaria en la aceptación de la enfermedad por parte del afectado. Si la familia asimila de forma rápida y adecuada la situación, facilitará al afectado su proceso de adaptación.

El diagnóstico de Síndrome de Usher suele ser tardío, y una vez emitido dicho juicio diagnóstico nos podemos encontrar con distintas fases por las que pueden atravesar tanto la Familia como el Afectado:

- Fase de shock o desconcierto: es el momento del diagnóstico, "el jarro de agua fría" al recibir la noticia, en la que la palabra ceguera se convierte en el único pensamiento.

- Fase de negación o incredulidad: es la etapa de peregrinación por diferentes especialistas con la

esperanza de encontrar otro diagnóstico, incluso la curación. Es en esta fase en la que se crean falsas expectativas, confusión en el afectado. En el caso de familias, 2 de las entrevistadas estaban en esta fase.

- Fase de alteraciones emocionales: es la manifestación entre otras de Depresión. Tres familias, en nuestro estudio, tiene depresión, sentimiento de culpa por pensar que han sido transmisoras del síndrome, tres afectados padecen depresión siendo sentimiento de inutilidad el signo más presente. La gran mayoría desarrollan miedos sobre todo por el futuro. La evitación "sino lo veo y/o pienso no existe" es otro mecanismo psicológico que puede llegar a ser patológico –el 65% de las familias presentaban este síntoma. La ira y la rabia, en el 27% de los entrevistados, delatan la mala adaptación personal y familiar desarrollándose un clima de tensión en el núcleo familiar que precisará de la intervención del psicólogo.

- Fase de claudicación: la cronicidad del Síndrome de Usher, el impacto familiar y la carga que todo ello representa provoca el alejamiento del problema por agotamiento del cuidador principal. El 18% de los cuidadores intentan delegar en manos de otros familiares, de la asociación la situación del afectado.

- Fase de aceptación: es la etapa en la que se acepta la enfermedad con sus limitaciones y se esta motivado para ir aprendiendo todo lo que pueda beneficiar ahora y en un futuro – R.H.B. utilización del bastón, braille, lenguaje de signos... -

Afortunadamente el 45% de los afectados se adaptan a la nueva situación, al igual que las familias, muchas de ellas invierten de rol en casa, adaptan sus trabajos para un mejor funcionamiento familiar. La resignación podría ser incluida aquí aunque no sería el ideal al que debemos tender los profesionales en nuestra labor de ayuda a la Unidad Terapéutica.

El terapeuta es pues fundamental y debe ayudar a la Unidad Terapéutica a ir superando, y en la mayoría de los casos guiarla a pasar por las distintas fases para facilitar el proceso de adaptación a una enfermedad crónica. Si la Unidad Terapéutica conoce las fases podrá entender lo que les ocurre y a lo que deben llegar para Aceptar y Adaptarse al Síndrome de Usher.

Nuestro estudio observa que la realidad es distinta ya que la familia se olvida de que el afectado sigue siendo una persona adulta con capacidad de decisión en lo que se refiere a su propia vida y enfermedad. El equipo multidisciplinar también tiene que respetar el concepto de autonomía del afectado ya que es educador de la familia y por lo tanto modelo en el manejo del afectado.

3.- Comunicación

El afectado recibe escasa información debido a que no existe una vía de información clara y precisa y al pobre lenguaje y en ocasiones baja formación dando lugar a una incomprensión y mala comunicación tanto con los profesionales como en el seno familiar.

1. Comunicación afectado-familia

Solo el 45% de los afectados manifiestan una comunicación fluida con su entorno, otro 45% solo se comunican con un familiar. Estos datos son alarmantes y deberían hacernos reflexionar tanto a los profesionales como a los familiares.

- La familia debe aprender a comunicarse con los afectados, debe aprender el lenguaje de signos – el 45% de los afectados no pueden comunicarse con sus padres- si no quieren que sean personas aisladas y sean parte responsable de su marginación.

- Los silencios son otra forma de comunicación, al afectado no se le dice toda la verdad para protegerlo, demostrando también aquí el rol pasivo/dependiente que la sociedad atribuye al afectado por el Síndrome de Usher.

2. Comunicación afectado-equipo multidisciplinar

El afectado se queja en el 90% de los casos de un problema serio de comunicación con el especialista.

- No conocen el lenguaje de signos
- Excesivo uso de tecnicismos
- Problemas de interpretación
- Falta de médicos técnicos : fax en la consulta para agilizar la comunicación directa entre afectado-especialista...

Todos estos aspectos de la comunicación llevan a una nula relación del afectado con su familia, entorno, relaciones inadecuadas, tensas, aislamiento social, pérdida en la capacidad de decisión sobre la enfermedad, falsos mitos....

CONCLUSIONES

Esto es solo una muestra de la población Usher debemos aunar esfuerzos entre todas las comunidades para conocer más la problemática del afectado y su familia.

Sin embargo hay problemas, que a la luz de este primer trabajo, ya podemos plantearnos:

1. Informar, difundir la problemática que conlleva El Síndrome de Usher creando un ambiente motivador y no de caridad social e institucional. Recordar el principio ético de autonomía.
2. Urgencia en la necesidad de formar, educar a las familias respecto a la enfermedad rompiendo mitos.
3. Formación de guías interpretes, especialistas – médicos- en el lenguaje para facilitar la comunicación.
4. Fomentar el asociacionismo y el encuentro entre afectados.
5. Buscar recursos sociales, que cubran sus necesidades.
6. Creación de programas de "descarga y respiro" para los cuidadores principales

BIBLIOGRAFÍA

"Como dar malas noticias en medicina"
Gómez Sancho , Marcos . Ed. Aula medica, 1996
Kubler -ross

Actividades de la Asociación de Andalucía



A lo largo del año actual, se han desarrollado las siguientes actividades:

1.- Charla - coloquio en Sevilla: el día 13 de Mayo de este año, celebramos una charla - coloquio en Sevilla capital, la cual contó con la presencia de la doctora Irene Marcos, que tuvo como tema principal "Estado actual de la investigación de la R.P".

2.- Realizamos otra charla en Granada capital, contando con la dra. Irene Marcos, con las mismas características que la anterior citada en Sevilla, realizándose el día 20 de Mayo, en el Salón de Actos de la Dirección Administrativa de la ONCE de Granada.

3.- La televisión local ONDA GIRALDA, nos dio la oportunidad de difundir nuestra asociación y por tanto nuestra enfermedad, este suceso transcurrió el pasado mes de Junio.

4.- En el mes de Noviembre celebraremos como todos los años la Cena - Baile, este año probaremos en un nuevo restaurante. Y además vendemos la Lotería de Navidad, que este año jugaremos con el número 18.805, y está a disposición de aquel que desee comprarla.



5.- Este año hemos optado por una forma peculiar de celebrar el día mundial de la RETINOSIS PIGMENTARIA, el día 23 de Septiembre, hemos contratado un TANDEN, consiste en una bicicleta doble, la cual lleva un amplio cartel en el que resalta el nombre de la enfermedad y el día de su celebración. El objetivo era informar a los ciudadanos de Sevilla de la existencia y funciones de la asociación en el día mundial de la R.P. Este tanden dio vueltas por Sevilla durante nueve horas, repartidas en bloques de tres horas, por los sitios más estratégicos de Sevilla, donde hubiera mas afluencia de público. Además hacían paradas en las cuáles repartían trípticos informativos de la Asociación y la enfermedad.

Actividades Asociación Aragón



El pasado día 15 de Enero en el salón de actos de la Delegación Territorial de la Once, celebramos una conferencia- Coloquio.

Pensando que dado el carácter Genetico-Hereditario de numerosas enfermedades que afectan a la Visión y a otras partes del organismo. "Diagnostico de las enfermedades Genéticas en Embriones Producidas In Vitro antes de Transferirlos a la madre". A cargo del Catedrático de Biología Celular de la Universidad

de Barcelona (Prof. Josep Egozcúe y Cuixat).

En la misma sesión intervino el Dr. José ángel Cristóbal del servicio de oftalmología del Hospital Clínico de Zaragoza que nos habló del Tratamiento Quirúrgico de la catarata mediante la Facoemulsificación.

Organizamos nuestro fin de semana de Convivencia los días 26 al 28 de Mayo, a San Carlos de la Rapita, con el objeto de cambiar experiencias y estar todos juntos.

Actividades de la Asociación de Asturias



D. José García, Consejero de Servicios Sociales del Principado de Asturias felicita y anima a la Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria

El día 17 de octubre el Consejero de Servicios Sociales del Principado de Asturias, D. José García recibió a la Junta Directiva de la Asociación y se mostró sorprendido por la actividad de la asociación por lo cual nos felicitó y animó a seguir en nuestro empeño, en el cual podremos seguir contando con su ayuda. Especial atención supuso la web www.retinosis.org que consideró muy interesante y sobre todo útil por la cantidad de información que ofrece a las personas que necesitan conocer más esta enfermedad.

Otra actividad destacable de la asociación es la edición del número 12 de nuestro boletín informativo con el Día Mundial de la Retinosis como portada y la reivindicación de más ayuda económica para la investigación en Biomedicina. **"Ahora que España va tan bien, las grandes fortunas y empresas de este país deben devolver parte de lo que reciben**

de la sociedad apostando por la investigación en Biomedicina", comentaba el Prof. Dr. Mariano Barbacid en una de sus charlas.

El programa "La Retinosis va a la escuela" ya está en marcha y en los próximos meses se organizarán jornadas de salud en las escuelas e institutos asturianos para dar a conocer entre los escolares la problemática de la Retinosis. Nuestras colaboradoras, Cris y Ana han preparado una batería de juegos para poner en entredicho nuestra audacia cuando de repente nos falta algo tan esencial como la visión. Así podremos comprender todos y todas las dificultades que supone la Retinosis y nos ayudará a comprender a las personas que la padecen.

La primera semana de diciembre tendrá lugar una jornada de convivencia entre los/as socios/as y colaboradores/as de la asociación. Nos reuniremos en torno a una buena mesa donde dicen que todo es más fácil.



Actividades de la Asociación de la Comunidad Canaria



La Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria a logrado crear un comité científico-médico asesor con prestigiosos especialistas de la comunidad, del cual se conectaría un representante al comité nacional. Las normas de este comité están reflejadas en los estatutos de nuestra asociación.

También se ha celebrado, como en años anteriores, en el mes de abril la cena de la Villa Mariana de Teror con gran participación de destacados personajes del mundo del arte y autoridades del citado ayuntamiento. Cabe destacar la gran afluencia de familiares y amigos a nuestro movimiento asociativo. La recaudación íntegra de dicho evento irá al fondo de investigación de nuestra fundación.

A finales del mes de Mayo también se celebró la cuarta cena de primavera en los salones del Hotel

Bahía Mar, a la cual asistió una representación de la sociedad oftalmológica de canarias, otorrinolaringología, optometría, así como la directiva de la ONCE.

También cabe destacar la participación de familiares, amigos y socios. Queremos reiterar nuestro agradecimiento a la gran colaboración, como en años anteriores, que nos ha prestado la directiva del Hotel Bahía Mar y las empresas que nos han apoyado en dicha cena con sus presentes, los cuales fueron sorteados en una agradable velada. Esta recaudación será englosada al fondo de investigación de nuestra fundación.

Estos actos refuerzan lazos de unión entre nuestra asociación y la ciudadanía de nuestra comunidad.

Fdo: Julio Delgado

Actividades de la Asociación de Euskadi



El día 12 de Junio de 2.000 se realiza la conferencia impartida por el Dr. José Manuel Cela y la Dra. Edurne Etxeandía bajo el título: Nuevas perspectivas sobre Retinosis Pigmentaria en Euskadi. En la misma se trazan los últimos avances a nivel mundial sobre la enfermedad, los resultados obtenidos de los estudios realizados en Euskadi y la relación de estos con los obtenidos en otros centros de investigación a nivel internacional, así como las posibles aplicaciones terapéuticas a corto plazo.

El día 6 de Octubre de 2.000 se celebró la Cena Anual de la Asociación. En este acto se realizó la entrega del Premio de Investigación Retinosis Pigmentaria Euskadi 2.000 a la Dra. Edurne Etxeandía, haciéndose entrega también de la Insignia de Oro del Fondo Vasco de Investigación -Euskal Ikerketa Fondo- Retinosis Pigmentaria a D. Javier Sáez de Buruaga, ex vicepresidente de Sanidad del Gobierno Vasco, por su apoyo inestimable durante los años que permaneció en la Administración; y del alfiler de oro a Dña. Begoña Gómez, Presidenta de "AARPE" al cumplirse 13 años de dedicación a los afectados por RP.

Al término de la cena, a la que asistieron 250 personas, entre las que se encontraba el Consejero



D. Javier Sáez de Buruaga entrega el alfiler de oro a Dña. Begoña Gómez



Dña. Gloria Urriaga, presidenta de Honor de "AARPE" entrega el alfiler de oro a la Dra. Edurne Etxeandía



D. José Antonio Ardanza, entrega la insignia de oro a D. Javier Sáez de Buruaga

de Sanidad, el Diputado de Acción Social, el concejal de Salud, la Coordinadora del Área Socio Sanitaria del Gobierno Vasco, la esposa del Alcalde de Bilbao, etc., se realizó la tradicional rifa con más de 70 establecimientos y entidades colaboradoras, y cuyo regalo estrella sigue siendo un viaje a Túnez.

Actividades de la Asociación de Cataluña



ACTIVIDADES REALIZADAS POR ASOCIACIÓN CATALANA DURANTE EL PRIMER SEMESTRE DEL AÑO ACTUAL

Conferencias-coloquio:

"DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS EN EMBRIONES PRODUCIDOS IN-VITRO, ANTES DE TRANSFERIRLOS A LA MADRE".

A cargo del profesor Josep Egozcue i Cuixart, Catedrático de Biología Celular de la Universidad Autónoma de Barcelona.

"LA VIDA COTIDIANA EN RETINOSIS PIGMENTARIA"- Consejos Prácticos.

A cargo de D^a Maarú Bercedo Sanz, Técnica de Rehabilitación de la ONCE.

CONVOCATORIA DE ELECCIONES A LOS CAR-

GOS DE JUNTA DIRECTIVA DE LA ASOCIACIÓN.

Proceso concluido en su primera fase al no haber obtenido uno de los dos candidatos presentados los avales necesarios para concurrir a las mismas, según lo establecido en los Estatutos de la Asociación.

PRESENTACIÓN DE UNAS GAFAS DE VISIÓN NOCTURNA.

Asistencia en Madrid a la presentación a cargo de los técnicos de la empresa alemana VISYSAG, de un prototipo de gafas de visión nocturna.

CORREO ELECTRÓNICO

Adecuación técnica para la consecución de un correo electrónico.

SU DIRECCIÓN ES aarpc@virtualsd.net

Actividades de la Asociación de la Comunidad de Madrid



Durante los primeros meses del año 2000, la Junta directiva de la Asociación de Madrid volcó sus esfuerzos en la organización de la III Jornada sobre Enfermedades Hereditarias de la Retina. Este encuentro, tuvo lugar los días 23 y 24 de junio y ha constituido un éxito en todos los sentidos, al menos desde nuestra perspectiva asociativa.

A fin de concienciar al mundo profesional respecto de nuestros problemas y transmitirles nuestras inquietudes, la Asociación de Madrid desplaza todos los años una representación al Curso Master de Oftalmología organizado por el Instituto de Investigaciones "Ramón de Castroviejo", Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid, y a la escuela Universitaria de Óptica-Optometría de la misma Universidad. Estas charlas han tenido lugar en febrero y mayo respectivamente y en ambas han participado Félix Aceña, Guadalupe Iglesias y Luis Palacios representando a la Asociación.

También han sido Félix Aceña y Luis Palacios los representantes de la Asociación de Madrid en el Seminario sobre Ciencias Experimentales celebrado en Soria del 4 al 9 de Julio. Este Seminario lo patro-

cina anualmente la Fundación Duques de Soria y lo organizan los Dres. Belmonte y Vidal Sanz.

Por otro lado, del 27 al 29 de septiembre, la Asociación ha participado en la IV FERIA DE Ayuda Mutua y Salud organizada por la Consejería de Sanidad y Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid. En esta ocasión el encuentro ha tenido lugar en la Plaza Mayor de Madrid, lo que habría favorecido al éxito general de la Feria si nos hubiera acompañado la climatología.

Especialmente orientada a los socios afectados de la Asociación de Madrid el 25 de septiembre organizamos una charla-coloquio sobre el uso de perros-guía como ayuda a la movilidad y para favorecer el mantenimiento de la calidad de vida de los afectados por cualquier enfermedad hereditaria de la retina en fase avanzada. Esta actividad se celebró en la sede de la Federación Española de Clubs de Leones y tuvo como invitado especial a D. Carlos Gallusser, embajador volante de la Escuela Leader Dogs for the blind de Rochester (Michigan, EE.UU.).

Un acto social ya habitual de todos los años es la Jornada de Convivencia, que en el año 2000 se celebra el 25 de noviembre.

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 NUESTRO CATALOGO. NO ACUMULABLE A OTRAS OFERTAS

Actividades de la Asociación de Navarra



La actividad en la Asociación de RP de Navarra ha sido durante estos meses muy variada, teniendo como referencia principal el Proyecto Anual de Trabajo, que hemos desarrollado en 12 Programas, en los que se concretan las diferentes actividades. Vamos a destacar, por respetar el espacio disponible, las que han sido más interesantes.

El 25 de mayo tuvo lugar una Charla Coloquio a cargo del Dr. Alfredo García Layana, oftalmólogo especialista en retina, que nos habló sobre "La actualidad de la investigación oftalmológica en las enfermedades degenerativas de retina". Nos hizo una exposición comentando los avances que se habían explicado en la reunión de ARVO'2000. Los avances más rápidos y llamativos están en el campo de la visión artificial. Un resumen más completo aparece en el artículo central del nº 1 de la revista "Activemos".

En julio se publicó el primer número de "Activemos", la revista de información específica de la Asociación de RP de Navarra. Se han distribuido 500 ejemplares en nuestra Comunidad. Es uno de los medios con que la Asociación quiere

estar en contacto con la sociedad navarra, en un flujo de ida y vuelta.

Por motivo de las fiestas de "San Fermín Chiquito", el Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria lo celebramos el sábado 7 de octubre. Comenzamos con una Rueda de Prensa, en la que se presentó el Mensaje del Día y nuestras reivindicaciones en el terreno de la investigación biomédica y en el de las barreras sociales. Estuvimos presentes en la televisión local en dos programas, en el Diario de Noticias y en la radio. A nivel interno tuvimos una convivencia de Socios y Amigos, que acabó con una comida.

Aprovechamos este Día Mundial para comenzar una campaña denominada "Del brazo por la calle", que pretende acercar las personas discapacitadas visuales a la sociedad, y viceversa, dando ideas para eliminar las barreras sociales de relación entre las personas normovidentes y el colectivo de esta discapacidad. Esta campaña se ha ido desarrollando durante todo el mes de octubre. Y nos está dando mucha presencia en la vida social.

Nada más por ahora, sólo animarnos a todos a seguir trabajando por mejorar las condiciones de vida de las personas afectadas de RP. Un saludo.

Actividades de la Asociación de la Comunidad Valenciana



El principal acto que ha realizado este año la Asociación, es la organización de I Congreso Nacional de formación e Inserción Científico - Social, Retinosis Pigmentaria: Síndrome de Usher que tuvo lugar el pasado día 20 de Octubre.

Además se han realizado por orden cronológico las siguientes actividades:

Charlas - Coloquio.

1 de Marzo de 2000.

"Avances y últimas noticias en Retinosis Pigmentaria" a cargo de Dr. D^a Concepción Vilela.

12 de Abril de 2000

"Técnica de Rehabilitación Visual" a cargo de D^a Isabel Madrigal T.R.B de la O.N.C.E

10 de Mayo de 2000

"Psicología para una vida satisfactoria" a cargo de la Dra. Inmaculada de la Mata. Psicóloga.

7 de Junio de 2000

"Importancia de una buena selección de filtros. Consejos prácticos para la protección social" a cargo de Asunción Oliver. Optometrista

Concierto

8 de Junio de 2000

Concierto extraordinario realizado en el Palau de la Música de Valencia en el que actuó el Pianista, D. Perfecto García Chornet, y las solistas María Mircheva (violoncelo) en la primera parte y M^a José Martos (soprano) en la segunda parte, que nos deleitaron por espacio de hora y media con la interpretación de conocidas obras.

Cursos.

"Ofimática Básica"

"Búsqueda Activa de Empleo"

Dirigidos a Asociados y otras personas con minusvalías.

Ocio.

Cena de verano organizada por la asociación con el objetivo de pasar una noche de convivencia entre todos y a su vez despedirnos hasta pasadas las vacaciones.



FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

C/ Montera, 24 - 2º H1 - 28013 Madrid



FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES

C/ Montera, 24 - 2º H 1

28013 - MADRID

Telf. 91 532 07 07 Fax. 91 521 60 84

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 Añoño



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, 7-3ª

02002 - ALBACETE

TEL.: 967 221 540 - FAX: 967 52 38 62

Presidente: Antonio Gómez Ibáñez

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



ASOCIACIÓN DE CASTILLA-LEÓN

C/ Dos de Mayo, 16

47004 - VALLADOLID

Telf. 983 39 40 88 - Fax. 983 30 57 26

Presidente: 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: aarp@virtualsd.net



ASOCIACIÓN DE EUSKADI

C/ Iturrubide, 26 - Ent - Dpto. 6º

48006 - BILBAO

Telf. 94 415 64 76 - Fax. 94 416 76 08

Presidenta: Begoña Gómez la Fuente



ASOCIACIÓN DE EXTREMADURA

C/ Bullones, 6

06360 Fuente del Maestre (Badajoz)

Telf. 924 531084

Presidente: Purificación Zambrano Gómez



A.G.A.R.P.
ASOCIACIÓN 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: Pascual Matesanz Manzanet



Avda. Primero de Mayo, 10

Teléfono: (928) 36 71 88

35002 - Las Palmas de Gran Canaria

SOCIACION
DE
AFECTADOS
DE

LA COMUNIDAD 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: Gregorio Beltrán Cortés



ASOCIACIÓN DE MURCIA

C/ Juan Fernández, 28 - 8º A

30204 - CARTAGENA (Murcia)

Telf. 968 52 62 10

Presidente: Luis Berrocal Balanza



ARPN

ASOCIACIÓN DE NAVARRA

C/ Arlar, 3

31002 - PAMPLONA

Telf. 948 203 322 - Fax. 948 20 63 12

Presidente: José María Casado Aguilera

e-mail: navarra@retinosis.org



ASOCIACIÓN DE VALENCIA

C/ AV. Barón de Cárcer, 48 - 3B

46001 - VALENCIA

Telf. 96 351 17 35 - Fax. 96 351 17 35

Presidente: Joaquín Selva Roca de Togores

e-mail: valenciarp@terra.es