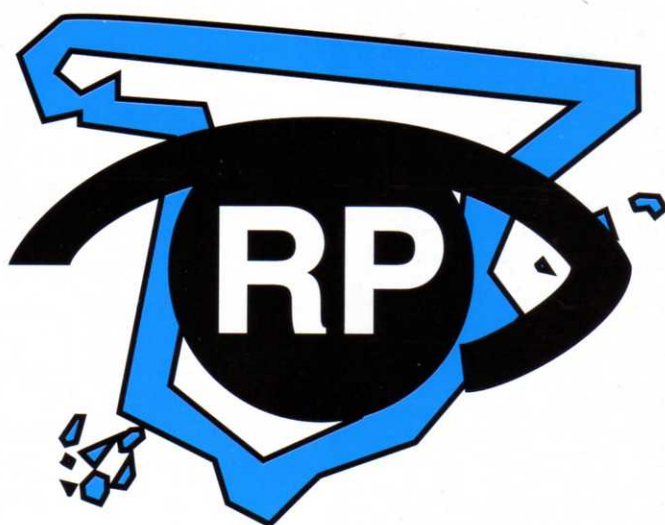


Visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA



- *Galardonada la investigación de la RP en España (Pág. 5-6)*
- *Disgregación de células íntegras: hacia el perfeccionamiento del trasplante (Págs. 7-9)*

Órgano de la Federación de Asociaciones
de Afectados por Retinosis Pigmentaria
del Estado Español (F.A.A.R.P.E.E.)

VISIÓN

Nº 15 - Junio, 1999

Edita:

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

Dirige:

Luis Palacios Fabián

Equipo de Redacción:**Director:**

Luis Palacios

Director Adjunto:

José Luis Campo

Coordinadora:

Purificación Zambrano

Asesoría Técnica:

Colaboradores sociales de
la Asociación de
Afectados de RP de la
Comunidad de Madrid

Asesoría Científica:

Dra. Carmen Ayuso

**Asesor Técnico de
Publicación:**

Juan Carlos Pulleiro

Redacción y**Administración:**

C/Montera, 24-2º Dpto H1

28013 MADRID

Telf. 915 21 60 84

Fax: 915 21 60 84

Fotocomposición e**Impresión:**

I.G. AFANIAS

C/. Segundo Mata, 3

Pozuelo de Alarcón

(Madrid)

Telf. 917 15 15 03

Depósito legal: M.6-1992

I.S.B.N.: 84-604-1293-8

Premio

José García

Sicilia 1.997

Todos los artículos se publican bajo la responsabilidad de sus autores. La Revista Visión no comparte necesariamente las opiniones y comentarios vertidos en los mismos. Se autoriza la reproducción total o parcial de esta publicación citando su procedencia y previa notificación al Editor.

SUMARIO

PRIMERAS PALABRAS

Editorial

1 - Cambios sin traumas

Última hora

2 - Relevó en la Presidencia de la FAARPEE

3 - En la investigación está nuestra esperanza

4 - ARVO-99 y la retinosis pigmentaria

5 - Galardonada la Investigación de la RP en España

MUNDO CIENTÍFICO-MÉDICO

7 - Disgregación de células íntegras: hacia el perfeccionamiento del trasplante

9 - Retinosis pigmentaria: investigación

12 - El síndrome de Usher en España

17 - Aspectos epidemiológicos de la degeneración macular asociada a la edad

20 - Implante de lentes telescópicas: una solución paliativa temporal

ÁREA SOCIAL

22 - Listas de correo electrónico sobre degeneraciones retinianas

24 - Normas UNE que favorecen la accesibilidad a la informática

26 - Los dos lados de la puerta

28 - Actividad asociativa

Tirada: 5.500 ejemplares.

Distribución gratuita.

Coste: 100 ptas./ejemplar

EDITORIAL

Cambios sin traumas

“**V**d. tiene una enfermedad degenerativa de la retina que se denomina...” Esta frase encierra el diagnóstico que, con mayor o menor precisión, todos los afectados de retinosis pigmentaria (o cualquiera de las retinopatías hereditarias afines) hemos escuchado de labios de nuestro oftalmólogo. A partir de ese día todo cambia o, por mejor decir, todo empieza a cambiar, porque el proceso dura toda la vida.

Los cambios en cuestión van a ser de dos tipos: en el primer momento se producirá un replanteamiento general de la vida (de repente ya no valen los planes de futuro que uno pudiera tener respecto a sí mismo, a su vida de pareja o a sus hijos), pero luego vendrá toda una larga serie de pequeños -o grandes- cambios adaptativos, encaminados a acomodarnos a nuestra realidad visual.

Aceptación es el término con el que los psicólogos definen la meta de todo este proceso cuando se trata de estudiar la evolución de las personas físicas en su forma de pensar y vivir, pero también las personas jurídicas experimentan cambios adaptativos y, en cualquier caso, lo más importante es que dichos cambios se produzcan sin traumas, aceptándolos como algo natural.

En los últimos meses, la Federación de Asociacio-

nes de Afectados de RP (FAARPEE) ha experimentado, en esta línea argumental, dos cambios relevantes:

- El primero se deriva de la creación de FUNDALUCE como ente que, siendo dependiente de la Federación al estar promovido y patrocinado por las Asociaciones, va a canalizar a partir de ahora gran parte de las actividades que hasta la fecha desarrollaba la propia Federación, sobre todo las relacionadas con la promoción de la investigación.

- El segundo es de orden político, pues se trata de la natural renovación trienal de la Junta Directiva que gobierna la Federación y, en este caso, las personas que ocupan los cargos directivos de mayor responsabilidad.

Con relación a FUNDALUCE, en el número anterior de esta publicación reproducimos el escrito oficial de su legitimación. En éste incluimos un artículo de presentación (página 3), adjuntamos un modelo de bono para recoger aportaciones económicas.

Ya decíamos en otro momento que la creación de FUNDALUCE implica la desaparición del Fondo para la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina (FIEDR), órgano que también era dependiente de la Federación. El cambio de un tipo de ente al otro tiene por finalidad principal ajustarse mejor al

marco jurídico-administrativo en que nos movemos, así lo hemos entendido todos y por eso no ha sido para nada un cambio traumático.

El pasado 27 de febrero se celebró, por otra parte, la Asamblea General de FAARPEE. Este año correspondía renovar la Junta Directiva, de la que forma parte un representante de cada Asociación, así como nombrar los nuevos cargos. La única candidatura presentada estaba encabezada por Joan Claramunt, de la Asociación de Cataluña, quien ha tomado el relevo como Presidente de FAARPEE de manos de Vicenta Gallart, que se retira de la vida asociativa pública a petición propia.

Así pues, las personas que desempeñan los cargos directivos de la Federación en el período 1999-2002 son:

- Presidente:
Joan Claramunt, de Cataluña.
- Vicepresidenta:
Maite Melero, de Aragón,
- Secretario: Fausto
Torío, de Galicia, y
- Tesorera: Inés
Romero, de Madrid.

A todos ellos debemos darles las gracias por aceptar el reto de llevar el carro de nuestro movimiento asociativo al siglo XXI y desearles suerte en su gestión.

Luis Palacios
Director

ULTIMA HORA

Relevo en la Presidencia de la FAARPEE

Desde finales de febrero, la FAARPEE cuenta con un nuevo equipo directivo, al frente del cual fue nombrado **Presidente** Joan Claramunt Pedreny, representante de la Asociación de Afectados de RP de Cataluña (AARPC) ante la Federación. Pero, ¿quién es Joan Claramunt?

Nacido en Vilanova i la Geltrú (Barcelona), el 28 de abril de 1942, Joan Claramunt está casado y tiene dos hijos, de 29 y 26 años de edad respectivamente. Es Licenciado en Ciencias Químicas por la Universidad de Barcelona.

En el ejercicio de su carrera, Joan Claramunt llegó a ser Jefe de Laboratorio de Análisis Químicos y Control de Calidad en distintas empresas, tanto privadas como públicas. En la actualidad, una vez abandonado el mundo de la química por la enfermedad visual, tras una rápida carrera como directivo de la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ha sido Jefe de Personal en la Delegación Territorial de la ONCE en Cataluña), es Director de la Agencia Administrativa de dicha Organización en Vilanova i la Geltrú.

Joan Claramunt es afectado de retinosis pigmentaria esporádica desde siempre, agudizada a los 42 años de edad. En la actualidad mantiene un resto visual.



Desde 1993, Joan Claramunt es Presidente de la AARPC. En el ejercicio de este cargo ha trabajado por la consolidación y potenciación de:

- La unidad de control-diagnóstico y seguimiento en el Hospital Bellvitge de Barcelona.

- Investigación genética en el hospital de Sant Pau, hospital de Tarrasa.

- Visitas médicas oftalmológicas individualizadas en el hospital de Sant Pau.

- Aumento importante en el número de socios, siendo esta Asociación una de las más importantes en España.

- Saneamiento económico de la Asociación.

- Resolución de los problemas sociales de los afectados de RP.

Como Presidente de la Federación, Joan Cla-

ramunt se propone potenciar e impulsar al máximo posible la investigación en todas las vías hoy en día conocidas. En concreto se propone:

- Procurar ayudas económicas para complementar las subvenciones a los equipos de investigación del Estado.

- Reflotar las Asociaciones Autonómicas que por distintos motivos han dejado de actuar como tales.

- Buscar recursos externos atípicos para la investigación a través de FUNDALUCE.

- Solventar los problemas sociales de los afectados por RP.

- Mantener y/o superar en lo posible el buen nivel de nuestra revista *Visión*, órgano fundamental para la divulgación de la RP, tanto para los profesionales como para los afectados.

- Conseguir que en todas las autonomías haya una unidad de diagnóstico, control y seguimiento.

Con el equipo formado tanto en los puestos directivos como en los vocales de la actual junta directiva, y la voluntad y predisposición que hay en todos ellos, Joan Claramunt confía en que estos fines podrán ser realizados.

Luis Palacios

MADRID

En la investigación está nuestra esperanza

La Fundación de Lucha contra la Ceguera, conocida como **FUNDALUCE**, es la última de las realizaciones del movimiento asociativo de los afectados de RP en España, que tuvo sus comienzos hace ya más de 10 años, en su intento por encontrar en la investigación científica remedio a una enfermedad de progresiva pérdida de visión.

La creación de **FUNDALUCE** culmina una etapa y abre otra cuajada de expectativas y de esperanzas en este movimiento.

Recordemos que para llegar al nacimiento de **FUNDALUCE** hemos tenido que pasar por una serie de denodados y titubeantes esfuerzos para conformar las 17 Asociaciones Autonómicas que, con mayor o menor relieve según los casos, cubren el mapa geográfico español. Que se llegó relativamente pronto a la agrupación de todas las Asociaciones de Afectados en una Federación Española: FAARPEE. Que en la actualidad trabajan en favor de nuestra causa más de doce centros de investigación españoles sobre los variados aspectos desde los que se puede abordar la problemática de nuestra enfermedad. Que casi desde los comienzos se llegó a crear una revista informativa, nacida con ese rango y esa plenitud que tiene lo que está bien concebido: nuestra revista *Visión*, con una tirada semestral de 5.500 ejemplares y que es conocida más allá de nuestras fronteras.

Podríamos extendernos más aún en la enumeración de los hitos que configuran la progresión de nuestro movimiento asociativo, que es todo él un clamor en favor de la

necesidad de la investigación científica sobre la RP, clamor que esperamos se acreciente a partir y en virtud de la creación de **FUNDALUCE**.

FUNDALUCE es una entidad asociativa nacida de FAARPEE y apoyada por ella, mediante la que los afectados por la RP podremos conseguir nuestros objetivos acogiéndonos a las facilidades y beneficios que la Ley concede a las Fundaciones.

FUNDALUCE persigue, entre otros, los objetivos de **promover la investigación científica** elaborando programas y proyectos de investigación propios; **financiar proyectos** con sus propios fondos, habilitando un sistema de becas y ayudas que favorezcan la cooperación entre los distintos equipos de investigación, y **cooperar con otras entidades** en el sostenimiento de programas de investigación comunes; **fomentar la cooperación** de la sociedad española en la lucha contra la ceguera; **difundir los progresos y resultados de la investigación e impulsar la asistencia sanitaria**.

FUNDALUCE es, pues, el segundo y decisivo impulso en nuestra lucha contra la ceguera, en el que todos los afectados y sus familiares, las asociaciones de la RP, los grupos de investigación científica y personalidades de la vida pública debemos poner en cooperación lo mejor de nosotros mismos.

FUNDALUCE inicia su

singladura cargada de expectativas, proyectos e ilusiones, y dotada de un patrimonio suficiente que le permite, al primer año de su nacimiento, publicar una convocatoria de ayudas a proyectos de investigación en la que podrán concurrir libremente los médicos investigadores del Estado Español.

FUNDALUCE somos todos los implicados en la lucha contra la RP y el futuro de **FUNDALUCE** dependerá de nuestro saber hacer y de nuestra voluntad de cooperar, aportando iniciativas, buscando soluciones, secundando programas y actuaciones, propalando su existencia y sus objetivos, buscando y donando los recursos económicos que necesita para desarrollar sus programas.

FUNDALUCE será y podrá lo que entre todos queramos y podamos que sea.

FUNDALUCE es, en definitiva, nuestro propio clamor y nuestra esperanza propia, que confía en hallar en la investigación científica el remedio a la retinosis pigmentaria.

Fausto Torío



ARVO-99 y la retinosis pigmentaria

Con periodicidad anual se celebra en Fort Lauderdale (Florida, EE.UU.) la reunión de ARVO (Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología), que quizás sea el congreso más importante en el ámbito de la investigación oftalmológica a escala mundial.

Esta reunión pone en contacto a oftalmólogos e investigadores básicos de la visión procedentes de diferentes rincones del planeta. Celebrado del 9 al 14 de mayo, se han presentado en esta ocasión más de cinco mil comunicaciones entre pósters, presentaciones orales y simposiums sobre temas específicos en ciencias. La retinosis pigmentaria y las distrofias retinianas han ocupado un lugar destacado, tal y como en los últimos años.

El estudio genético de la enfermedad sigue ocupando a muchos grupos de investigación. Así, entre las comunicaciones presentadas, podemos destacar los estudios acerca de los dos nuevos genes identificados responsables de la enfermedad en su forma ligada al sexo (en el congreso se han presentado las primeras series de mutaciones en estos genes); además, se han comunicado los

resultados de investigaciones en la implicación de nuevas localizaciones cromosómicas en las formas recesivas de la retinosis pigmentaria (RGS9, porción GARP del gen de la subunidad beta de la proteína de los canales del calcio, el gen ORC-1, entre otros). A la vista de estos resultados, y como había sido propugnado por algunos investigadores, cada vez queda más patente la gran heterogeneidad genética de la retinosis pigmentaria, es decir, sus bases moleculares pueden ser muy distintas, aun compartiendo una misma sintomatología clínica.

Además, se han presentado modelos de la enfermedad en animales de experimentación. Es éste un terreno de mucha importancia, tanto para investigar en el comportamiento de la enfermedad como en sus posibles tratamientos. Los modelos de la enfermedad en animales se consiguen en la mayor parte de los casos, mediante la manipulación genética de los genes de estas especies que son homólogos de los causantes de la retinosis pigmentaria en el hombre.

El campo del trasplante de retina ha convocado una sesión de pósters y otra de comunicaciones orales. En

este tema nos ha llamado la atención comunicaciones como la primera correlación histológica de trasplante de retina neural humana: un paciente de 94 años de edad, ciego por degeneración macular asociada a la edad, que fue trasplantado con tejido neuroretiniano humano fetal en uno de sus ojos, falleció tres años después del trasplante por un accidente cerebrovascular y sus ojos, donados a tal efecto, fueron estudiados histológicamente revelando la supervivencia del tejido trasplantado, así como ausencia de rechazo. Este resultado abre una luz, al aportar datos en la especie humana, en el comportamiento de las células fetales sanas donantes en el ojo de los receptores enfermos.

En el campo del trasplante de la retina también se está investigando en el diseño de distintos soportes, tanto naturales como artificiales, para la implantación de células donantes sanas en el espacio subretiniano: esferoides de polímeros biodegradables, cápsula del cristalino, membrana de Descemet, etc. En el área de la implantación de los dispositivos conocidos como "chips retinianos" se han presentado varias comunicaciones referentes a este tema.

COLABORACIONES

Los últimos números de nuestra revista Visión incorporan cada vez más colaboraciones directas de profesionales españoles que trabajan en los muy diversos campos que afectan a nuestra enfermedad.

Éste es un ofrecimiento y una llamada a toda persona interesada en difundir

sus trabajos realizados en España relativos a este amplio número de patologías conocidas como retinosis pigmentaria.

Contando con ellas, esperamos difundir lo que se hace en nuestro país. Estamos a su disposición en la sede de FAARPEE.

Galardonada la investigación de la RP en España



La Fundación Tutelar APMIB ha concedido su Premio Nacional de Investigación correspondiente a la edición de 1998 al Grupo Multicéntrico de Investigación de la RP en España.

Como todos sabemos, el Grupo Multicéntrico de Investigación de la RP en España está originalmente constituido por 5 equipos de investigadores distribuidos en otros tantos centros sanitarios en Madrid, Barcelona, Valencia y Sevilla. La Coordinadora Nacional del Grupo es la Dra. Carmen Ayuso, del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, de Madrid; los restantes responsables del Grupo son los doctores Magdalena Beneyto, Miguel Carballo, Montserrat Baiget y Guillermo Antiñolo.

El proyecto galardonado lo han presentado bajo el título *Prevención de retinopatías hereditarias en España: Aspectos clínicos y genéticos*, se empezó a desarrollar en 1991 con el estudio epidemiológico de la enfermedad y, fruto de su desarrollo, ya se han identificado

varias localizaciones y algún gen específico cuya mutación es causa de retinopatía hereditaria. Por ejemplo, en la página 12 y siguientes de esta revista recogemos un amplio informe sobre los avances en la investigación del síndrome de Usher en España, pero en todos los números de nuestra publicación hay noticias, informes o artículos relacionados con el Grupo.

A todos estos grandes profesionales les damos nuestra más cordial y sincera

enhorabuena, y les animamos a que continúen desarrollando, por el bien de nuestro colectivo, este tipo de proyectos. Esperamos estar presentes en la entrega del Premio, que tendrá lugar el próximo 6 de julio, y anunciamos un reportaje al respecto en el número 16 de la revista.

Fundación Tutelar APMIB

La Asociación de Empleados de Iberia Padres de Minusválidos (APMIB)

Madrid, 15 de abril de 1999

Distinguida Sra.:

Tengo el placer de dirigirme a Vd. para trasladarle el acuerdo adoptado por el Jurado del Premio Nacional de Investigación Fundación Tutelar APMIB en la reunión celebrada en la sede de esta Fundación el pasado 15 de Marzo de 1999, en virtud del cual decidió, por unanimidad, "adjudicar el Premio Nacional de Investigación Fundación Tutelar APMIB, correspondiente a la edición de 1998, al trabajo presentado bajo el lema "Santiago Ramón y Cajal" con el título "Prevención de retinopatías hereditarias en España: Aspectos clínicos y genéticos".

Deseo expresarle, Dra. Ayuso, en nombre de los restantes miembros del Jurado y en el mío propio nuestra más sincera felicitación, que le ruego la haga extensiva a los restantes investigadores del Grupo: Dña. Magdalena Beneyto, D. Miguel Carballo, Dña. Montserrat Baiget y D. Guillermo Antiñolo.

Próximamente se contactará con Vd. desde esta Fundación para informarle sobre la fecha y demás detalles del acto solemne de entrega del Premio.

Reciba un cordial saludo,

Jesús San Román y Terán

nació en el año 1977, de la idea de un grupo de trabajadores de Iberia, todos ellos con algún hijo minusválido, que pensaron en la posibilidad de buscar cauces comunes para solucionar los problemas que continuamente se planteaban por el hecho preciso de tener hijos discapacitados físicos, psíquicos y/o sensoriales.

La Asociación creada fue reconocida y aprobada por el Ministerio del Interior con fecha 31 de agosto de 1977 y, un año más tarde, el 15 de diciembre de 1978, fue declarada de Utilidad Pública.

Los fines de la Asociación se resaltan en el artículo 3º de sus Estatutos y se centran en la protección, asistencia, previsión educativa e integración social de todos los minusválidos físicos, psíquicos y sensoriales, hijos o pupilos de trabajadores dentro de la plantilla de Iberia.

En el momento actual la APMIB tiene Centros en Madrid (capital y Colmenar Viejo), Barcelona, Málaga, Las Palmas, Tenerife y, en próxima construcción, Levante. En ellos se da servicio a todos los minusválidos, con actividades tales como rehabilitación, psicomotricidad, logopedia, atención psicológica, formación, trabajo vía ocupación, trabajo vía empleo, deporte, ocio y residencia.

Pero hay una **asignatura pendiente** que no sólo la APMIB sino la sociedad en su conjunto tiene para con las personas con minusvalía. Una laguna entre las muchas actividades que hoy en día se realizan para con los discapacitados: **el mañana, el futuro.**

La ley 30/1994 del 24 de noviembre aclara y concreta con una respuesta esperanzadora las interrogantes que los padres se plantean con vistas al futuro de sus hijos: la Fundación y, entre ellas, **la Fundación Tutelar.**

Por ello, la Asociación de Empleados de Iberia Padres de Minusválidos, el 26 de abril de 1997, en su Asamblea General Extraordinaria, acuerda por unanimidad la creación de la **Fundación Tutelar APMIB**, cuyo fin fundacional está expresado en el artículo 3º de sus Estatutos: *El ejercicio de la tutela, así como la asistencia social y educativa de minusválidos físicos, psíquicos y sensoriales.* Y expone en el artículo 4º las actividades que desarrollará para conseguir el fin fundacional, que en su apartado 4(a) dice textualmente: *Promover y, en su caso, administrar, dirigir y gestionar residencias y otros centros de asistencia para minusválidos en situación de orfandad o desamparo, cualquiera que sea su edad.*

Con ello se ha querido dar un paso más adelante en lo que constituyen los actuales objetivos de la Asociación, disponiendo de un instrumento legal como es la Fundación, que permita una mayor cobertura del interés general no sólo en cuanto a los fines perseguidos, sino también en cuanto al ámbito personal de los destinatarios-beneficiarios de tales fines y actividades fundacionales, ampliando dicho campo a todos los colectivos de personas que directa o indirectamente tengan alguna relación con el mundo de la aviación en su más amplia acepción.

Premio Nacional de Investigación

Dada la insuficiencia de la actividad de investigación en el campo de las minusvalías físicas, psíquicas y sensoriales, y la necesidad de avanzar en este ámbito, el Presidente de la Fundación Tutelar APMIB D. Jesús San Román, propone al Patronato en la reunión realizada el 15 de diciembre de 1997, la creación de un Premio de carácter nacional, que sirva para estimular las tareas de investigación a nivel de todo el Estado, premiando al mejor trabajo de investigación en el mundo de las discapacidades, tanto en el área de la medicina como en el de la sociología, de la pedagogía, de la psicología, e incluso de la tecnología.

El Patronato acuerda, por unanimidad, instituir el Premio Nacional "FUNDACIÓN TUTELAR APMIB", cuya concesión estará sujeta a las condiciones:

- Finalidad: El premio tiene por objeto fomentar la investigación científica en el campo de las minusvalías físicas, psíquicas y sensoriales.

- Ámbito: Se extiende a los trabajos de investigación que cumplan con la finalidad anteriormente señalada desarrollados a nivel de todo el Estado.

- Periodicidad: Se convocará todos los años.

Tanto el resto de las bases como la composición del Jurado están incluidas en el folleto informativo y el cartel que con motivo de la convocatoria del Premio lanzó la Fundación.

Tomás García
MADRID

Disgregación de células íntegras: hacia el perfeccionamiento del trasplante

“La disgregación de células fotorreceptoras y células de la retina pigmentaria íntegras es un paso más hacia el perfeccionamiento del trasplante de estas células”.

La Dra. Carmen Prada compatibiliza sus trabajos de investigación con la labor docente como profesora del Departamento de Fisiología de la Facultad de Medicina de la Univer-

sidad Complutense de Madrid. El breve informe que nos ofrece, especialmente escrito para *Visión*, recoge lo esencial de su actividad investigadora en el campo de la neurofisiología: el desarrollo de un procedimiento para disgregar íntegras las células retinianas susceptibles de ser luego trasplantadas, gracias al hallazgo de la proteasa SF.

El creciente interés biomédico por los trasplantes de células y órganos es tal, que en los últimos años han aparecido revistas como “Transplantation”, dedicadas a la publicación de los avances en este campo. Periódicamente se publican, además, revisiones en revistas de interés general sobre aspectos distintos de las variantes de esta técnica usadas en los diferentes campos, cardiovascular, hepático, SNC, etc. Y es que el trasplante de células y órganos es una forma, ya probadamente eficaz en algunos campos, de restituir la función normal a individuos que, por razones diferentes, la presentan alterada o perdida.

El trasplante de células fotorreceptoras, o bien de células de la retina pigmentaria, se está realizando con carácter experimental como medida terapéutica para mejorar la vista de personas que tienen la visión muy reducida, o la han perdido completamente, por padecer degeneración macular o retinosis pigmentosa. Se está investigando activamente en distintos laboratorios del mundo para mejorar

las técnicas de trasplante de células del sistema nervioso central (SNC). La retina es una porción del SNC que ofrece la ventaja de estar fuera del cráneo y, por lo tanto, de más fácil acceso quirúrgico que el resto del SNC.

La técnica de trasplante de células tiene tres pasos principales: 1) selección del donante, 2) obtención de las células a trasplantar, 3) introducción de las células en el receptor. Cada uno de estos tres pasos tiene unos requisitos científicos y técnicos que es necesario cuidar si se quiere perseguir el éxito.

El donante debe ser lo más parecido posible a la persona que recibe las células, en lo que a antígenos de histocompatibilidad se refiere, para evitar el rechazo de las células por el receptor. En el caso del SNC, sabemos también que las células embrionarias se integran mejor en el tejido dañado o degenerado que las adultas, por esto se utilizan células de fetos para trasplantar (entre otras razones).

La obtención de células para trasplantar requiere separar o disgregar las células con el máximo grado de integridad física y funcional. Este paso nos ha parecido crucial desde hace varios años que iniciamos un proyecto con el objetivo de mejorar las técnicas de disgregación de células del SNC.

La introducción de las células en el receptor requiere (a excepción de las transfusiones sanguíneas) una intervención quirúrgica del paciente mediante técnicas más o menos complejas, cuyo perfeccionamiento en algunos campos de la medicina está en vías de desarrollo.

La obtención de células fotorreceptoras de la retina visual o de células de la retina pigmentaria se hace disgregando la retina hasta dejar las células completamente separadas unas de otras. Después las células se ponen en cultivo para aumentar su número y tener una densidad adecuada. La disgregación de las células del SNC embrionario se hace utilizando, generalmente, una proteasa conoci-

da con el nombre de tripsina (Banker & Goslin, 1991). En el caso de la retina se han utilizado también otras proteasas como la colagenasa, la pronasa o la papaína en la experimentación con retinas de distintas especies de vertebrados. Todas estas proteasas son comerciales y todas, sin excepción, causan daño severo a las células del SNC (Waymouth, 1974). Esto es bien conocido por todos los neurocientíficos que disgregan células y ha constituido un reto el conseguir separar las células íntegras. Las proteasas actualmente disponibles mutilan las células, de forma que sólo su soma (la parte que contiene el núcleo y la mayoría de orgánulos) queda preservado. Esto sucede porque digieren (rompen) no sólo las proteínas de la matriz extracelular, sino también las de las membranas de las células. Estas células mutiladas son las que, o bien se ponen en cultivo antes de ser trasplantadas, o se introducen directamente en el receptor, esperando que se integren y restablezcan sus conexiones y función.

En nuestro laboratorio nos propusimos, en 1984, disgregar íntegras las células de la retina embrionaria de pollo, como parte de un proyecto que tenía como objetivo estudiar la diferenciación de los fotorreceptores. Iniciamos la búsqueda de proteasas nuevas que pudieran romper selectivamente las moléculas de proteína de la matriz extracelular, sin romper la membrana de las células. Encontramos que una proteasa secretada por la bacteria

Streptomyces fradiae, a la que hemos llamado "proteasa SF", actúa de manera selectiva sobre las proteínas de la matriz extracelular del SNC embrionario, disgregando las células con sus formas naturales (tal como están en los tejidos) y sanas (Prada y col. 1991; López y col. 1997). La proteasa SF disgrega íntegros los fotorreceptores y las demás clases de células de la retina visual embrionaria de pollo y de rata (las dos especies de animales utilizados en nuestra experimentación); también disgrega íntegras las células de otras porciones del SNC embrionario y las células de la retina pigmentaria. Sin embargo, no sabemos si la proteasa SF disgregará con la misma eficacia la retina visual y pigmentaria humana y el resto de SNC, pues no hemos tenido la oportunidad de experimentar con estos tejidos. Sin embargo, pensamos que hemos dado un paso más hacia el perfeccionamiento del trasplante de células de la retina al conseguir disgregar íntegras las células precursoras de fotorreceptores y neuronas de la retina visual y las células de la pigmentaria, puesto que es indiscutible que es mejor utilizar células enteras que mutiladas. Nuestras investigaciones indican también que es posible mejorar los trasplantes de células del resto del SNC humano.

Nuestro grupo no se dedica a los trasplantes neuronales, pero tiene proyectado continuar la investigación para conseguir disgregar las neuronas de la retina embrionaria humana, con el mismo grado de integridad

que lo hemos conseguido en pollo o rata, y así ofrecer esta mejora a los equipos de trasplante. Mientras conseguimos la colaboración de equipos médicos que nos pueden facilitar el tejido humano y la financiación necesaria, nuestro objetivo inmediato es comercializar la proteasa y así ponerla a disposición de la comunidad científica.

Bibliografía

Banker, G. y Goslin, K. (1991). *Primary dissociated cell cultures of neural tissue*. Banker, G. y Goslin, K. (Eds.). Culturing Nerve Cells, MIT Press, Cambridge, MA, pp.41-73.

Waymouth, C. (1974). *To disaggregate or not to disaggregate. Injury and cell disaggregation, transient or permanent?* In Vitro, 10: 97-111

Prada, C., Puga, J., Pérez-Méndez, L., López, R. y Ramírez, G. (1991). *Spatial and temporal patterns of neurogenesis in the chick retina*. Eur. J. Neurosci., 3: 599-569.

López, R., López Gallardo, M., Medina, J. I., Ramos, M., Ramírez, G. y Prada, C. (1997). *A Streptomyces fradiae protease dissociates structurally preserved neurons and glial cells from the embryonic and adult central nervous system of vertebrates*. J. Neurosci. Methods, 73: 9-16.

Carmen Prada

MADRID

Retinosis pigmentaria: investigación

Los doctores María Paz Villegas Pérez y Manuel Vidal-Sanz, del Laboratorio de Oftalmología Experimental de la Facultad de Medicina de la Universidad de Murcia, nos aportan su visión sobre la investigación de la retinosis pigmentaria

en curso. El artículo ha sido escrito ex profeso para nuestra revista, por lo que debemos dar las gracias a este equipo de profesionales, uno de cuyos proyectos de investigación fue cofinanciado en 1995 por la FAARPEE.

Durante los últimos años se ha avanzado mucho en el conocimiento de los defectos genéticos responsables de la retinosis pigmentaria (Inglehearn, 1998) y es de prever que en el futuro el tratamiento de esta enfermedad se basará principalmente en la terapia genética. En la actualidad, sin embargo, la terapia genética todavía no se puede utilizar y, por ello, se están ensayando otros tratamientos a nivel clínico-experimental para intentar detener el curso de la enfermedad. Entre estos, el más esperanzador es el trasplante de células de epitelio pigmentario y de fotorreceptores tomados de retinas embrionarias. Los resultados obtenidos con estos trasplantes hasta la fecha son un tanto inciertos y la investigación que hemos realizado en este campo indica que, si estos trasplantes se realizan en el futuro, deberán realizarse tempranamente en el desarrollo de la enfermedad, pues en fases tardías se observa que la enfermedad afecta no sólo a los fotorreceptores, sino también a las capas más internas de la retina, incluidas las células ganglionares.

Para investigar cómo y porqué ocurre la degeneración de todas las capas de la retina en las degeneraciones hereditarias retinianas, en los últimos años hemos realizado varios estudios (Villegas-Pérez y cols., 1996, 1998,

1999) en dos especies animales con enfermedad hereditaria de la retina que produce la degeneración de los fotorreceptores retinianos en los primeros meses de vida: las ratas RCS y los ratones rd. En las ratas RCS, de Londres, el defecto genético radica en el epitelio pigmentario retiniano, mientras que en los ratones rd el defecto genético se produce en los fotorreceptores.

Como en la retinosis pigmentaria humana los defectos genéticos identificados se localizan en los fotorreceptores, pudiera pensarse que el ratón rd, que presenta igualmente una alteración genética de los fotorreceptores, fuera el mejor modelo animal para estudiar la degeneración que ocurre en la retinosis pigmentaria. Sin embargo, se ha documentado que en el ratón rd la degeneración de los fotorreceptores ocurre antes de que termine el desarrollo de la retina, por lo que las alteraciones patológicas que se producen en la retina de estos animales no se puede comparar a la retinosis pigmentaria humana, mientras que, en cambio, en la rata RCS la degeneración de los fotorreceptores ocurre una vez se ha completado el desarrollo de la retina y los cambios degenerativos que se producen en la retina son similares a los que ocurren en la retinosis pigmentaria humana. Por último, se ha

observado que todas las enfermedades que producen una degeneración de los fotorreceptores retinianos, sea cual fuere su etiología, ya sea genética o debida a agentes físicos (por ejemplo, fototoxicidad) o químicos (algunos compuestos, como el iodoacetato), terminan produciendo una degeneración similar de todas las capas retinianas, lo que indica que todas las enfermedades que producen la degeneración de los fotorreceptores retinianos producen cambios patológicos similares en la retina.

Las ratas RCS sufren una degeneración retiniana que tiene unas características muy similares a las que se observan en enfermos con retinosis pigmentaria. En el fondo de ojo de estos animales se observa una disminución del calibre de los vasos, palidez de la papila y áreas con acúmulos de pigmento, y por ello estos animales han sido muy utilizados como modelo de estudio de la retinosis pigmentaria. En un primer trabajo quisimos estudiar si se afectaban las capas más internas de la retina de la rata RCS por la degeneración retiniana, como ocurre en la retinosis pigmentaria (Szamier y Berson, 1977), para lo que utilizamos varias técnicas de marcaje neuronal que nos permitieran observar las células ganglionares de la retina, que son las que más internamente se sitúan en la retina, y

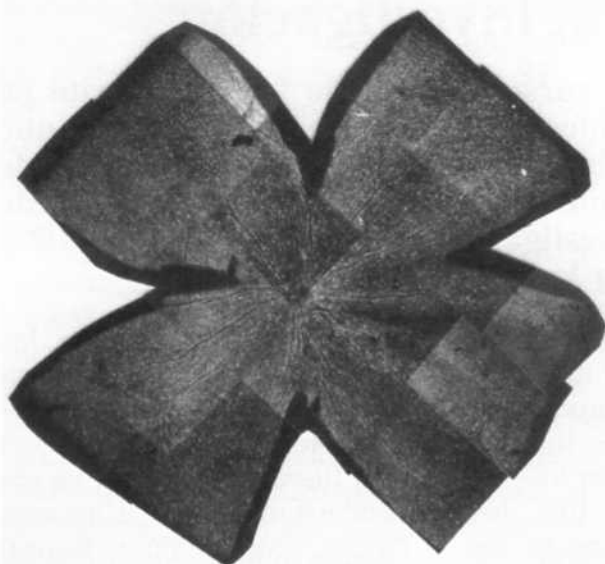


Figura 1.- Montaje fotográfico de una retina de una rata RCS de 21 meses de edad, en el que se puede observar las células ganglionares de la retina marcadas con fluorogold y cómo existen áreas retinianas en las que las células ganglionares han desaparecido.

sus axones, que son los que conducen la información visual desde la retina hasta el cerebro. Con estas técnicas observamos que en las retinas de las ratas RCS, según aumentaba la edad del animal, se producía la muerte de las células ganglionares en algunas áreas de la retina (Figura 1). Investigamos por qué se producía esta muerte de las células y observamos que se debía a la compresión de sus axones por los vasos sanguíneos de la retina, que eran traccionados hacia las capas retinianas más externas y, en su desplazamiento, arrastraban, comprimían e incluso llegaban a seccionar los axones (Figura 2; Villegas-Pérez y cols., 1996). Posteriormente hemos estudiado las alteraciones de los vasos sanguíneos de la retina de estos animales y hemos visto que las alteraciones vasculares se producen en las regiones en las que se encuentran los acúmulos de pigmento y que se deben a que los vasos más profundos

de la retina son rodeados por las células del epitelio pigmentario (Figura 3). En la retina de los enfermos con retinosis pigmentaria también se produce una migración similar de las células del epitelio pigmentario hacia los vasos de la retina (Milam y cols., 1998) y es posible pues que la degeneración de las capas más internas de la retina humana se deba a un mecanismo similar al

observado en las ratas RCS. Hemos intentado investigar este extremo, pero los bancos de ojos de Estados Unidos, que disponen de retinas de enfermos con retinosis pigmentaria, conservan la retina mediante su fijación con glutaraldehído y este compuesto químico impide que las técnicas que nosotros utilizamos para estudiar las capas más internas de la retina funcionen.

En los últimos meses hemos comenzado a estudiar la degeneración de las capas

más internas de la retina en los ratones rd, para ver si era comparable a la que ocurre en las retinas de las ratas RCS. Hemos observado que en los ratones rd también se produce una disminución del número de células ganglionares de la retina, que posiblemente también sea debida a la misma causa que en las ratas RCS, ya que estos animales también presentan desplazamiento de los axones de las células ganglionares por los vasos sanguíneos (Villegas Pérez y cols., 1999). Sin embargo, en estos animales, las alteraciones producidas por los vasos son menos marcadas que en las ratas RCS, lo que posiblemente se deba a que, como en los ratones rd la degeneración de los fotorreceptores ocurre tan precozmente, en el primer mes de vida del animal, los vasos sanguíneos de la retina no llegan a desarrollarse en su totalidad, sino que se atrofian, por lo que sus retinas, al contener menos vasos, muestran menor patología.

Estos trabajos se han realizado con financiación de varias instituciones públicas y con una ayuda de la FAAR-PEE.

Bibliografía

Inglehearn, C.F. (1998).

Molecular genetics of human retinal dystrophies. Eye 12: 571-579.

Milam A.H., Li Z.-Y., Fariss R.N. (1998).

Histopathology of the human retina in retinitis pigmentosa. Prog. Retin. Eye Res. 17: 175-205.

Szamer RB, Berson EL. (1977). *Retinal ultrastructu-*

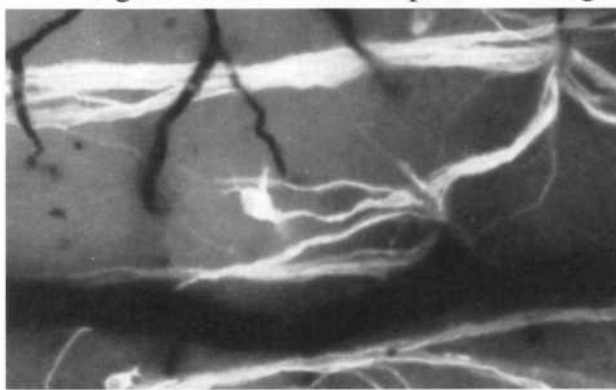


Figura 2.- Montaje fotográfico de una célula ganglionar de la retina cuyo axón está siendo comprimido por un vaso sanguíneo en una retina de una rata RCS

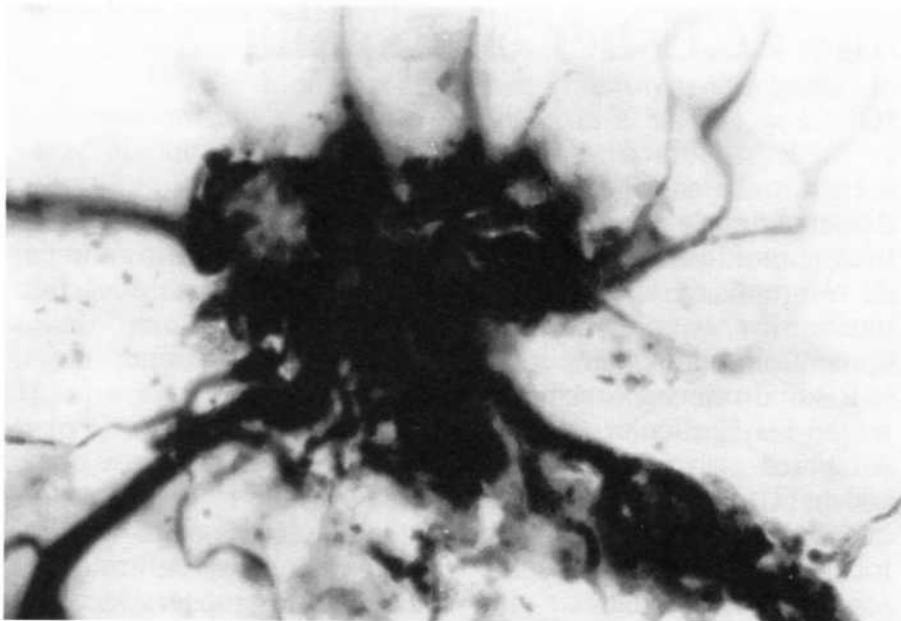


Figura 3.- Fotografía de una vénula retiniana de una rata RCS marcada en negro con peroxidasa. Se puede observar cómo la vena forma un ovillo y cómo se encuentra rodeada de células del epitelio pigmentario.

Mechanisms of retinal ganglion cell loss in inherited retinal dystrophy. Neuroreport, 7 (1996) 1995-1999.

Villegas-Pérez, M.P., Lawrence, J.M. Vidal-Sanz, M., Lavail, M.M. y Lund, R.D. *Ganglion cell loss in RCS rat retina: A result of compression of axons by contracting intraretinal vessels linked to the pigment epithelium. J. Comp. Neurol. 392 (1998) 58-77.*

Villegas-Pérez, M.P., Wang, S., Vidal-Sanz, M., Holmes, T. y Lund, R.D. *Retinal ganglion cell and axonal abnormalities caused by vascular compression in rd mice. Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. (1999) In press.*

re in advanced Retinitis Pigmentosa. Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 16:

947-962.

Villegas-Pérez, M.P., Vidal-Sanz, M., y Lund, R.D.

María Paz Villegas Pérez



Instituto de Deficiencias Visuales Barañano

REHABILITACIÓN DE BAJA VISIÓN

**Degeneración Macular, Retinopatía Diabética
Retinosis pigmentaria, Glaucoma, Cataratas, etc...**

900 121 758

LLAMADA GRATUITA

MADRID-BARCELONA-Las PALMAS de G.C:

El síndrome de Usher en España

La Dra. Ayuso es la coordinadora del Grupo Multicéntrico de Investigación de la RP en España, del que ya hemos hablado en diversas ocasiones en nuestra revista. Dada la trascendencia internacional de su trabajo en el área del síndrome de Usher, recogemos ahora el amplio informe que el Grupo presentó el pasado mes de febrero ante sus colegas europeos en un simposium celebrado en Estocolmo, Suecia.

Dada la extensión del trabajo, lo vamos a dividir en dos partes, la segunda de las cuales se publicará en el número 16 de la revista.

El Grupo Multicéntrico Español de Investigación de la RP

Desde 1991 lleva unido un grupo de científicos y médicos españoles para trabajar en un programa de investigación sobre la RP. Este grupo, denominado *Grupo Multicéntrico Español de Investigación de la RP*, está formado por 5 equipos: dos de Barcelona, uno de Sevilla, uno de Valencia y uno de Madrid, cuyos jefes son la Dra. Baiget, el Dr. Carballo, el Dr. Antiñolo, la Dra. Beneyto y la Dra. Ayuso.

Financiación y objetivos

Los estudios clínicos se están llevando a cabo dentro del Sistema Público Español de Salud (Seguridad Social).

Los estudios moleculares están financiados por programas de investigación apoyados desde instituciones públicas (Ministerio de Sanidad: FIS) y privadas

(ONCE).

Estos cinco equipos vienen trabajando coordinadamente de manera multicéntrica y multidisciplinar, siendo el propósito de la investigación los estudios clínico, epidemiológico y genético de la RP sindrómica y no sindrómica. En particular, en los pacientes con síndrome de Usher (USH), el objetivo de nuestro trabajo consiste en localizar y definir todos los *loci* responsables de este síndrome en España, así como identificar en dichos pacientes las mutaciones en el gen VIIA de la miosina, en el gen USH2A o en cualquier otro gen USH que pudiera ser aislado en el futuro, todo ello con el fin de ofrecer un consejo genético preciso a las familias de riesgo y aportar datos sobre el mecanismo molecular implicado en la enfermedad.

Pacientes y métodos

Los pacientes y las familias han sido canalizados a través de las Asociaciones de Afectados de RP de España, así como gracias a oftalmólogos, genetistas y otros especialistas de los hospitales que participan en este estudio, etc. Todos los enfermos incluidos en este informe son de origen español.

Se han efectuado amplios exámenes oftalmológicos, tanto en los propios enfermos como en sus familiares, incluyendo la medición de la agudeza visual con las correcciones óptimas, pruebas del campo visual, funduscopía, biomicroscopía y electrorretinogramas.

Por su parte, los estudios audiológicos incluyen

registros audiométricos y examen de la función vestibular.

Tras estos estudios, los enfermos han sido clínicamente clasificados de acuerdo con el Consorcio Internacional sobre el síndrome de Usher.

Clasificación clínica y genética

Entre las 976 familias de RP y 1714 enfermos de RP, hemos observado 134 familias sindrómicas (14%) y 188 casos sindrómicos de RP (11%).

El síndrome observado con mayor frecuencia es el de Usher, con 93 familias de afectados. De éstas, una tercera parte son Usher Tipo I, mientras que las dos terceras partes restantes son Usher Tipo II; sólo hemos encontrado una familia afectada de Usher Tipo III.

La tasa de cosanguinidad es del 36% entre los afectados de ambos tipos de Usher.

Distribución geográfica

Tanto el Usher Tipo I como el Tipo II se encuentran uniformemente distribuidos por todo el país. Tal como se podía esperar, no hay ninguna región de origen preferente.

Resultados clínicos

A) Hallazgos clínicos

Los pacientes de Usher I y II que han participado en estos estudios tenían una edad media de 29,6/12,6 y 34,4/10,3 años respectivamente.

Los síntomas de ceguera nocturna y constricción del campo visual aparecen al final de la primera década de

vida en los casos de Usher I y al final de la segunda en los de Usher II. Esta diferencia es estadísticamente significativa.

También se ha observado una evolución más grave en los casos de Usher I que en los de Usher II por cuanto que la agudeza visual reducida (por debajo de 1 a 10) aparece antes en el Tipo I, pero estas diferencias no son significativas.

B) Usher tipo I

Aunque normalmente no se ha observado ninguna variabilidad intrafamiliar en el Usher I, se han encontrado dos casos interesantes en dos de las familias, en los que se ha detectado la mutación MYO7A: el individuo II:2 de la familia F2 empezó los síntomas de la retinosis pigmen-

taria a los 4 años de edad (mientras que sus dos hermanos menores afectados lo hicieron a los 14), y los dos miembros afectados de la familia F4 informaron de los primeros síntomas de RP a los 23-25 años de edad. El electroretinograma no ha aportado ninguna información por debajo de los 20 años de edad en ninguno de los pacientes de Tipo I explorados, excepto en los de la familia F4, que han dado un ERG disminuido (no abolido) a los 28 años de edad.

Todos estos hallazgos podrían significar que hay distintos factores, tanto genéticos como no genéticos, importantes a la hora de determinar el desarrollo de la función visual en los pacientes de USH1B. En cualquier

caso, los criterios oftalmológicos no son útiles para diferenciar entre los tipos USH y los subtipos genéticos USH1.

Estudios moleculares

A) Colaboración del Prof. Kimberling

En 1992 empezamos a cooperar con el equipo del Prof. Kimberling para llevar a cabo análisis moleculares en varias familias españolas seleccionadas de afectados con el síndrome de Usher.

Como resultado, se han realizado análisis de ligamiento y mapeo de mutaciones en 4 familias de Tipo I y 11 de Tipo II. Los resultados moleculares han sido previamente publicados y comunicados por el Prof. Kimberling.

TOTAL N (intervalo de edad) X ± d	USHER I	USHER II	diferencias
Edad	33 (12-73) 29.6 ± 12,6	56 (17-71) 34.4 ± 10.3	ns p=0.05
Ceguera nocturna	31 (3-35) 9.2 ± 7.3	57 (2-55) 17.2 ± 8.7	 p<0.001
Constricción del Campo Visual	33 (3-35) 10.2 ± 6.6	56 (2-58) 20.2 ± 10.2	 p<0.001
Agudeza visual Reducida	13/33 (39%) (5-45) 16.9 ± 12.7	30/56 (54%) (2-62) 24.9 ± 14.9	 n.s.

B) Estudios genético-moleculares realizados en España

Desde 1993 venimos trabajando en los aspectos genético-moleculares del síndrome de Usher en la población española.

C) Pacientes y métodos para los estudios moleculares

1. Pacientes

Hemos obtenido muestras de ADN de 36 familias USH y 29 casos individuales, que han sido remitidos al laboratorio de la Dra. Beneyto desde los diferentes cinco grupos de España. El 38% de los enfermos eran casos de Usher I y el 62% lo eran de Usher II.

2. Métodos

Se han realizado análisis de haplotipo y ligamiento utilizando marcadores polimórficos de ADN localizados en *loci* previamente descritos en 18 familias informativas de USH1 y 18 de USH2.

Se ha realizado el mapeo de la mutación del gen VIIA de la miosina mediante el análisis SSCP en las 12 familias ligadas al *locus* USH1B y en 3 pacientes no relacionados adicionales.

El mapeo de mutaciones en el gen USH2A se ha realizado en 44 pacientes españoles: 18 familias y 26 casos no relacionados adicionales mediante el mapeo directo de las tres mutaciones conocidas (2314delG, 2913delG y 4353-54delCT), mutaciones desarrolladas en el ADN amplificado PCR de todos los individuos afectados. Al detectarse una mutación en un caso, se investiga la presencia de esa misma mutación en el ADN de los padres y hermanos de los pacientes.

D) Análisis de ligamiento en el USH Tipo I

Estos análisis sugieren el ligamiento al *locus* USH1B en 12 (67%) de las 18 familias.

Las 6 familias restantes de USH1 se han estudiado posteriormente con marcadores localizados en varias regiones USH: 14q, 11p, 10q, 21q, 3q y 1q:

- Para 2 de ellos, se han observado resultados bajos ligeramente positivos con marcadores ligados al *locus* USH3 en el cromosoma 3q.

- Otra familia no cosanguínea se ha ligado ligeramente al USH1D en 10q.

- En las restantes 3 familias con el síndrome de Usher Tipo I, el *locus* no ha sido todavía identificado.

E) Análisis de ligamiento en USH Tipo II

El análisis de haplotipo y de ligamiento en 18 familias informativas de USH Tipo 2 ha demostrado que 17 de ellas (94,4%) están ligadas al *locus* USH2A. La familia restante no muestra ligamiento a ninguna otra región notificada de Usher. Por tanto, esta forma de síndrome de Usher muestra una baja heterogeneidad genética en nuestra población, lo mismo que en otras poblaciones.

F) Mapeo de mutaciones en el gen VIIA de la miosina

Se ha usado el análisis SSCP para mapear las 12 familias USH1 ligadas al *locus* USH1B y tres pacientes no relacionados adicionales. Hemos identificado ocho mutaciones distintas en nueve familias, tal como se puede ver en la Tabla:

- Las mutaciones detectadas representan el 40%

de las esperadas en estos casos.

- La naturaleza de las mutaciones sugiere que no hay ningún otro tipo de mutación con mayor prevalencia. Como en otros informes sobre mutaciones en el gen VIIA de la Miosina en casos USH1, nuestros resultados incluyen mutaciones por cambio de sentido, codón de parada, delección y lugar de corte.

- Se han identificado los dos alelos mutados en cuatro de nuestras nueve familias (F1, F2, F3 y F7). En los cinco casos restantes, sólo se detectó una mutación heterocigótica a pesar de haber analizado todas las regiones exónicas y las secuencias intrónicas del entorno usando SSCP.

- Dos de las ocho mutaciones han sido detectadas en más de una familia. Así, la Glu1169Lys se ha identificado en las familias F3 y F8, en tanto que la mutación Tyr1719Cys ha sido detectada en F5 y F6. Puede ser que estas mutaciones sean más prevalentes en los pacientes USH1 españoles, porque no han sido descritas en otras poblaciones.

G) Mapeo de mutaciones en el gen USH2A

Sólo se ha detectado la 2314delG en nuestros pacientes, y fue identificada en 10 de las 44 familias (22,7%). En 2 familias los individuos afectados presentaban esta delección en un estado homocigótico, siendo cosanguínea una de ellas, en tanto que 7 familias eran heterocigóticas para esta mutación. Por eso, los 12 alelos mutados identificados representan el 13,6% de los cromosomas totales analizados, porcentaje similar al aludido por Eudy *et al* (1998), que ha encontrado la misma mutación en 29

(15,1%) de los 192 cromosomas investigados, principalmente de europeos del norte. Ni la mutación 2913delG ni la 4353-54delCT ha sido detectada en nuestra serie (Eudy *et al* (1998) detectaron cada una de estas mutaciones en sólo una familia, en un estado heterocigótico). Estos resultados sugieren que la mutación 2314delG es la más frecuente en el síndrome de Usher Tipo IIa, no sólo en pacientes originarios del norte de Europa, sino también en otras poblaciones de origen distinto como la que nosotros hemos estudiado.

Seguimiento y tratamientos

Todas las familias que participan en este estudio reciben consejo genético y son sometidas a seguimiento clínico anual.

En la actualidad se está llevando a cabo en España un programa de implantes cocleares para pacientes de Usher I. Se ofrece un asesoramiento audiológico especializado, en tanto que la rehabilitación la llevan a cabo personas preparadas en educación para sordociegos. Hasta ahora se han sometido al implante dos pacientes españoles y los resultados son esperanzadores.

Espectativas de futuro y problemas

En la actualidad, aunque sólo hay 5 hospitales implicados, muchos pacientes españoles de síndrome de Usher tienen acceso al programa clínico y genético completo.

El trabajo coordinado y multidisciplinar ha sido muy útil para obtener el máximo de resultados con los pocos recursos disponibles. Sin embargo, tenemos dificultades técnicas y pro-

blemas estratégicos y sociales.

A) Dificultades técnicas

Aparte de lo que el resto de investigadores pueda decir, el estudio y consejo genético en Usher I es difícil por la heterogeneidad genética y el gran tamaño del gen MYOVIIA, en tanto que la ausencia de mutaciones frecuentes hace del análisis genético una labor muy costosa en tiempo y dinero.

Como primer paso del estudio, utilizamos análisis de ligamiento a *locus* USH1B, seguidos del mapeo directo de mutaciones MYOVIIA en familias seleccionadas.

b) Problemas estratégicos y sociales

Hemos detectado 3 problemas principales:

1) La búsqueda de financiación en el futuro para

los estudios genético-moleculares,

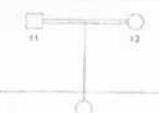
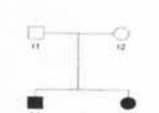
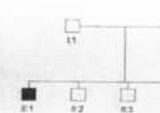
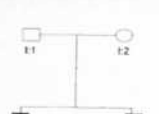
2) La baja aceptación de los tratamientos para la sordera por los afectados de Usher I, y

3) Dificultades en la prevención. Muchos USH-I tienden a casarse con otra persona sorda (a veces también Usher), con lo que el riesgo de tener un hijo sordo o Ush aumenta.

Dado que los investigadores españoles en genética molecular del síndrome de Usher también están involucrados en los aspectos de la genética clínica, están acostumbrados a tratar los problemas éticos de las enfermedades genéticas.

Genealogías de las familias USH1B y resultados del análisis de mutaciones en MYO7A

GENEALOGÍAS DE LAS FAMILIAS USH1B Y RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE MUTACIONES EN MYO7A

Nº de fam.	Genealogía	Tipo de mutación	Exón de zona/ dominio	Cambio de nucleótido	Consecuencia
F1		Cambio en la pauta de lectura (a)	44 / cola	2009delG	STOP 2040
F2		Codón de parada (a)	16 / cabeza	TGC→TGA	Cys628STOP
F3		Codón de parada (b) Cambio de sentido (b)	25 / cola 28 / cola	AAG→TAG GAG→AAG	Lys1080STOP Glu1169Lys
F4		Cambio de sentido (b)	11 / cabeza	GCC→GAC	Ala397Asp
F5		Cambio de sentido (b)	37 / cola	TAT→TGT	Tyr1719Cys

(a) Homocigótico
(b) Heterocigótico

Análisis de mutaciones en el gen USH2A en 44 pacientes españoles con síndrome de Usher tipo II

Mutaciones investigadas: 2314delG, 2913delG y 4353-54delCT

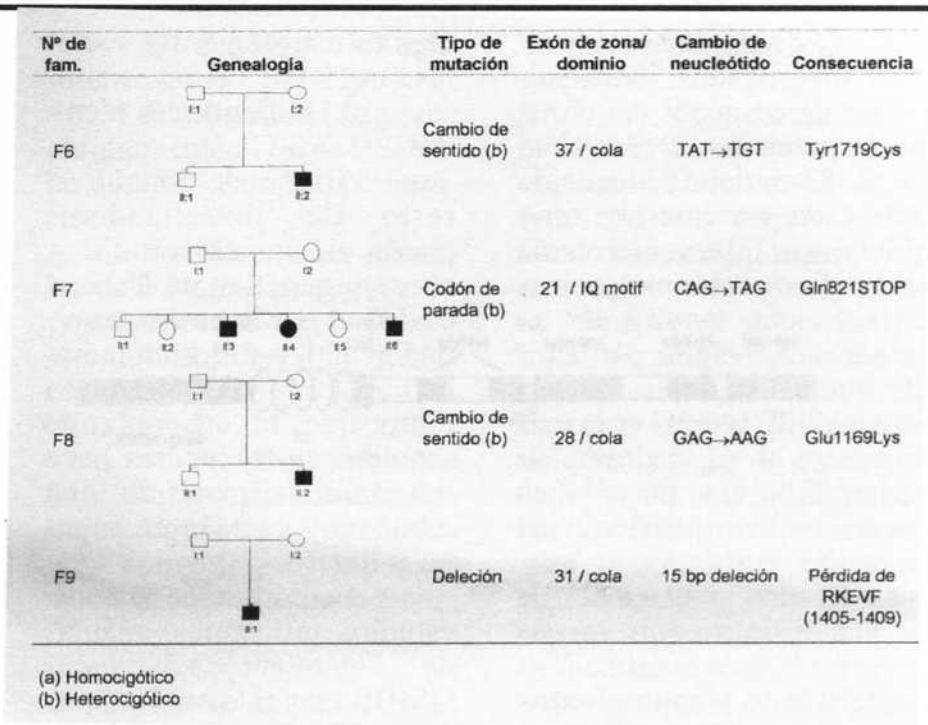
Método: Análisis SSCP y posterior secuenciación

Resultados: Sólo se ha detectado la mutación 2314delG.

Se identificó en 10 de los 44 pacientes no relacionados (22,7%).

Esta mutación representa el 13,6% de las mutaciones asumidas.

Carmen Ayuso
MADRID



Motor (head)		IQ		Tail	
Nº de familia	Tipo de Mutación	Exón de zona/dominio	Cambio de nucleótido	Consecuencia	
F1	Cambio en la Pauta de lectura (a)	44 / cola	2009delG	Stop 2040	
F2	Codón de parada ^(a)	16 / cabeza	TGC→TGA	Cys628STOP	
F3	Codón de parada(b)	25 / cola	AAG→TAG	Lys1080STOP	
	Cambio de sentido(b)	28 / cola	GAG→AAG	Glu1169Lys	
F4	Cambio de sentido (b)	11 / cabeza	GCC→GAC	Ala397Asp	
F5	Cambio de sentido(b)	37 / cola	TAT→TGT	Tyr1719Cys	
F6	Cambio de sentido(b)	37 / cola	TAT→TGT	Tyr1719Cys	
F7	Codón de parada (a)	21 / IQ motif	CAG→TAG	Gln821STOP	
F8	Cambio de sentido ^(b)	28 / cola	GAG→AAG	Glu1169Lys	
F9	Delección (b)	31 / cola	15 bp delección	Pérdida de RKEVF (1405-1409)	

Aspectos epidemiológicos de la degeneración macular asociada a la edad

La Dra. Rosa María Coco Martín es investigadora principal del Instituto de Oftalmo-Biología Aplicada (IOBA) de la Facultad de Medicina de la Universidad de Valladolid. El IOBA es uno de los centros punteros en la investigación de numerosas enfermedades oculares a nivel estatal.

El artículo de la Dra. Coco, que reproducimos a continuación con su autorización expresa, apareció publicado en el nº 325 (marzo de 1999) de la *Gaceta Óptica*. Por cuestión de espacio, no reproducimos aquí la *bibliografía* que la Dra. Coco sugiere en la fuente original.

La degeneración macular asociada a la edad (DMAE) es responsable del 50% de las cegueras legales en las envejecidas sociedades occidentales, ya que afecta a un 6,4% de los individuos con edades comprendidas entre los 65 y los 74 años, incrementándose esta cifra al 19,7% de los mayores de 75 años. Al ser una enfermedad degenerativa desencadenada por el proceso de envejecimiento, sólo aparece en individuos con edades por encima de los 55 años. Por estos motivos se está convirtiendo en un problema social y de calidad de vida importante en nuestro medio ya que, por ejemplo, en la Comunidad Autónoma de Castilla y León, el 29% de la población tiene más de 60 años.

La causa concreta de la DMAE no se conoce con exactitud. Aunque se intuye que existe una predisposición genética, la enfermedad se desencadenaría sólo mediante la contribución de determinados factores ambientales aún no identificados. Sin embargo, sí que se conocen los mecanismos últimos por los que se acaban desencadenando las lesiones celulares y que consisten, básicamente, en cambios a nivel del epitelio pigmentario de la retina y la membrana de Bruch, que originan la aparición de drusas.

Las alteraciones a este nivel impiden la correcta nutrición de la retina, lo que conduce a la aparición de áreas de atrofia, a lo que se conoce como forma seca o atrófica de la enfermedad. Una segunda posibilidad es que, debido a la falta de nutrientes y oxígeno, se estimule la aparición de membranas neovasculares coroideas (MNC) que sangran y rezuman líquido a su alrededor, ocasionando finalmente grandes cicatrices disciformes, lo que se conoce como forma húmeda o exudativa de la DMAE.

Existen numerosas evidencias sobre la predisposición genética de la DMAE. Hace ya más de 30 años se publicó un trabajo en el que se ponía de manifiesto que muchos pacientes que padecen esta enfermedad tienen otros miembros de la familia afectados por la misma. Más tarde, se demostraba que el 19-20% de los enfermos con DMAE tienen historia familiar positiva para la pérdida de visión central. Aproximadamente hace unos 15 años se estimó que el riesgo de padecer DMAE aumentaba en 2,9 veces si otros miembros de la familia tenían la enfermedad.

Más recientemente se han realizado trabajos en los que se estudiaban dos grupos, formados por pares de esposos y pares de hermanos en los que se determinó la presencia o no

de drusas (lesiones que suelen preceder a la DMAE), describiendo sus cualidades si las había (tipo, número, distribución, tamaño, etc.). En este trabajo se comprobó que existía concordancia respecto a la presencia y, lo que es más importante, respecto a las características de las drusas entre los dos miembros de las parejas de hermanos, pero no se observó similitud en las variables citadas en los matrimonios analizados. Ello, de nuevo, pone de relieve la importancia de la herencia en la etiología de la DMAE, aunque aún no se conocen cuál o cuáles son los genes o los *loci* implicados en este tipo de procesos.

Pero, a pesar de todas estas evidencias sobre la influencia genética, muchos autores piensan que sólo se produce la enfermedad en presencia de determinados factores ambientales que tienen relación con el cambio del estilo de vida desde una economía rural a una sociedad industrializada. Así, se ha documentado de forma impecable la baja prevalencia de DMAE en algunas comunidades negras y asiáticas que podrían ser el reflejo, o bien de la ausencia de los genes causantes, o bien del estilo de vida tan distinto de estas poblaciones. Más concretamente, en el Japón hace veinte años apenas se diagnosticaba esta enferme-

dad, pero en las dos últimas décadas se ha duplicado el número de pacientes referidos a consulta hospitalaria de oftalmología por este motivo. Esto implica que los genes que confieren riesgo para la DMAE existen en Japón y este riesgo genético se ha puesto en evidencia por la introducción de los factores ambientales adecuados.

La importancia de los factores ambientales en la etiología de la DMAE se demuestra de manera más definitiva por las diferencias observadas en la prevalencia de la DMAE en comunidades occidentales que presenten una base genética similar, pero con diferentes estilos de vida.

Un estudio de estas características publicado recientemente mostró que la presencia de drusas es menos frecuente en el medio rural del sur de Italia que en otras sociedades caucásicas. La prevalencia de DMAE en una población no es muy diferente que la de Barbados, lo que podría indicar la posibilidad de que las variaciones genéticas entre comunidades podría no ser la única explicación para las diferencias que existen en la prevalencia de la DMAE en diferentes partes del mundo. La baja prevalencia de los cambios relacionados con la edad en Italia podrían reflejar la ausencia de factores ambientales que conducen a DMAE ya que, por ejemplo, los ancianos de ese estudio han tenido un estilo de vida con ausencia de contaminantes del mundo industrial y la mayor parte de ellos todavía tienen un modo de vida de autosubsistencia. La comida consumida se produce y prepara localmente y la mayor parte de ella es fresca. Se espera que la extensión de este estudio observacional a diferentes comunidades euro-

peas y la realización de estudios longitudinales puedan ayudar a identificar los factores que acaban conduciendo a la aparición de la DMAE. A continuación veremos los resultados obtenidos hasta el momento en los distintos estudios sobre factores de riesgo de esta enfermedad.

Factores ambientales y factores de riesgo de la DMAE

1. Características personales:

Edad. Aunque existe un claro pico de incremento en la prevalencia de la DMAE en los grupos de edad de mayores de 75 años, como ya se ha explicado, no toda la población mayor padece la enfermedad.

Sexo. En el estudio Framingham las mujeres eran más del doble que los hombres, pero ello sólo refleja el aumento en la proporción de mujeres en los grupos de edad en que nos movemos. En los estudios NHANES y Barbados no se encontró diferencias entre hombres y mujeres, aunque en el estudio de Beaver Dam las mujeres mayores de 65 años tenían una mayor frecuencia de formas exudativas de la enfermedad que los varones.

Factores hereditarios. Ya se ha hablado de ello.

Color del iris. En algunos estudios de prevalencia de la DMAE fue significativamente mayor entre las personas con ojos claros, pero en otros no se ha demostrado esta relación.

Refracción. De nuevo vuelve a haber controversias respecto a si la hipermetropía es o no un factor de riesgo, ya que lo es en un estudio de Framingham pero no lo es en el estudio de Watermen II.

2. Enfermedades sistémicas:

Enfermedades cardiovasculares e hipertensión. Se

han encontrado resultados conflictivos respecto a la relación entre la DMAE y la historia de enfermedad cardiovascular. Así, el estudio del Instituto Nacional de la Salud (EE.UU.) que buscaba factores de riesgo para formas húmedas de DMAE concluyó que, aunque no se encontraba historia positiva de enfermedad cardiovascular en estos pacientes, sí que se encontraba una asociación negativa con el uso de estrógenos exógenos en la postmenopausia, así como una asociación positiva con el consumo de tabaco y con la hipercolesterolemia. Así, los factores de riesgo de enfermedad cardiovascular parecen estar ligados a la aparición de MNC por DMAE. De la misma forma, el grupo de estudio de los factores de riesgo de la DMAE encontró asociación entre la DMAE húmeda y el incremento de lipoproteínas de alta densidad (HDL), la hipertensión arterial y el uso moderado de alcohol. Por su parte, el estudio de Beaver Dam encontró un aumento del colesterol de las HDL con la maculopatía asociada a la edad precoz, así como altos valores de hematocrito y de la cuenta leucocitaria en la maculopatía exudativa. Sin embargo, en este estudio no se encontró asociación estadísticamente significativa con la enfermedad cardiovascular o la hipertensión en ningún estadio de la DMAE. Por último, los cuatro estudios del grupo de *Macular Photocoagulation Study* sugieren que la presencia de hipertensión en pacientes con MNC se asocia a tasas mayores de persistencia o recurrencia.

Otras:

- Glomerulonefritis membranoproliferativa tipo II: esta enfermedad produce drusas que se relacionan con la

duración de la enfermedad, pero no con la edad del paciente. En realidad son drusas que desaparecen con un trasplante renal, por lo que no se puede considerar que sea una auténtica DMAE.

- Degeneración elastótica de la dermis puede aumentar el riesgo de DMAE

3. Factores ambientales:

Tabaco. Parece que el consumo de cigarrillos hace aumentar 3 veces el riesgo de DMAE exudativa. El riesgo permanece elevado cuando se consideran juntas las formas atróficas y neovasculares.

Exposición a la luz. Parecen existir escasas evidencias de la asociación entre la luz y la DMAE, a pesar de que someter a monos a una exposición excesiva a una luz intensa puede dañar el epitelio pigmentario retiniano (EPR). Sin

embargo, en Italia la DMAE tiene una menor incidencia que en el norte de Europa, siendo un área más soleada, por lo que los resultados son de nuevo controvertidos.

4. Factores nutricionales:

Antioxidantes. Los segmentos externos de los fotorreceptores son ricos en ácidos grasos poliinsaturados que son especialmente vulnerables al daño oxidativo. Por esta razón se ha estudiado el papel de los antioxidantes en la prevención de la DMAE neovascular. Así se ha visto, por ejemplo, que el riesgo de MNC por DMAE disminuye si se tienen altos niveles de carotenoides. El pigmento macular humano consiste en una mezcla de dos carotenoides xantófilos (zeaxantina, que predomina en el centro de la fovea, y luteína). Pues bien, se cree que

estos pigmentos reducen las aberraciones cromáticas, absorben la luz azul y, son antioxidantes, podrían proteger los conos del daño captando radicales libres y oxígeno libre.

Zinc. El complejo coroides-EPR tiene la mayor concentración de zinc de toda la economía. El zinc activa muchas enzimas y juega un papel importante en el metabolismo de las proteínas y los ácidos nucleicos. Sin embargo, no se ha demostrado que exista disminución de los niveles de zinc en los pacientes con DMAE. Se puede afirmar que el uso de factores antioxidantes en el tratamiento o la prevención de DMAE no ha demostrado la eficacia que todos desearíamos en los ensayos clínicos realizados hasta la fecha.

Rosa María Coco Martín
VALLADOLID



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 Núñez, 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

Implante de lentes telescópicas: una solución paliativa temporal

Hace unos meses saltó a los medios generales de información la noticia de una nueva técnica quirúrgica para la corrección o mejora visual de algunos afectados de retinopatías degenerativas. La Revista Visión ha entrevistado al Prof. Alió, protagonista de la noticia, con motivo de su intervención en el Instituto de Investigaciones Oftalmológicas "Ramón de Castroviejo", de Madrid, el pasado 5 de febrero.

El Prof. Jorge L. Alió y Sanz, antiguo miembro del Comité Científico Médico Asesor de FAARPEE, es Catedrático de Oftalmología en la Universidad de Alicante y Director Médico del Instituto Oftalmológico de la misma ciudad.

Revista Visión (RV): ¿Podría explicarnos en qué consiste la lente telescópica que Vd. implanta? ¿Cuáles son sus características físicas? ¿De qué material está fabricada?

Jorge Luis Alió (JLA): La lente telescópica es una lente intraocular fabricada en un cristal de alto índice de refracción, cuya misión es la de magnificar las imágenes mediante un dispositivo óptico situado dentro del ojo. La equivalencia de esta lente a un telescopio magnificador normal equivale a x3.

RV: ¿Qué pacientes son los más idóneos para recibir el implante (edad, sexo, afección visual, resto visual, etc.)?

JLA: El paciente idóneo para esta lente es aquél que mantiene un campo

visual central de 30°, con un potencial visual de 0,05 a 0,1. No existe preferencia de edad. Se indica en la degeneración macular asociada a la edad y la enfermedad macular debe estar, dentro de lo posible, inactiva en su evolución.

RV: ¿Dónde se coloca el implante? ¿Cómo se realiza la operación quirúrgica? ¿Bajo qué tipo de anestesia? ¿Puede producirse rechazo?

JLA: La lente se implanta en el saco cristaliniano, tras una intervención de catarata por técnica extracapsular o facoemulsificación. La lente tan sólo se implanta en un ojo, puesto que la magnificación conlleva una reducción del campo visual, y por tanto el paciente debe de acostumbrarse a utilizar el ojo implantado (normalmente el de mejor pronóstico de agudeza visual) para visión del detalle tanto de cerca como de lejos, mientras que utilizará el otro (con peor visión central) para la visión de conjunto y la deambulación. Esta situación requiere un entrenamiento previo y normalmente es bien aceptada por el paciente.

RV: ¿Cuánto tiempo hay que estar hospitalizado? ¿Dura mucho el postoperatorio? ¿Cuánto tarda el paciente en observar la mejoría visual?

JLA: El postoperatorio equivale al de una cirugía de la catarata convencional, si bien hay que señalar que se trata de una cirugía difícil y comprometida. Tan sólo cirujanos con gran experiencia deben realizarla. Respecto a la hospitalización, depende del criterio de cada cirujano.

Nosotros la realizamos en régimen de ambulatorio.

RV: Muchos afectados de enfermedades degenerativas de la retina desarrollan cataratas que se operan implantando una lentilla. ¿Sustituye la lente telescópica a la lentilla tradicional, corrigiendo el defecto de refracción?

JLA: Efectivamente, la lente telescópica sustituye la lente intraocular o lentilla tradicional, que corrige el defecto de refracción. Se implanta en el mismo lugar, pero en sustitución de aquélla, que no permite el porte de un sistema de magnificación.

RV: Dado que los pacientes tienen un problema degenerativo en la retina, ¿influye el implante de alguna manera sobre el proceso retiniano?

JLA: La lente telescópica no influye en la evolución de la enfermedad de la retina causante del déficit visual.

RV: La presencia del implante, ¿impide de alguna manera el control y seguimiento del proceso degenerativo de la retina? ¿Pueden hacerse pruebas de campimetría, ERGs, FCGs, etc.?

JLA: La lente no permite una buena visualización de fondo de ojo. Se pueden hacer pruebas de campimetría, electrorretinograma, pero no fotocoagulación ni exploración de la periferia retiniana.

RV: El día que sea viable el trasplante de EPR y/o fotorreceptores, ¿será un inconveniente que el paciente lleve una lente telescópica implantada?

JLA: Aquellos pacientes implantados con una lente telescópica son muy malos candidatos a cirugía retiniana. En la actualidad el trasplante de epitelio pigmentario y/o fotorreceptores es una quimera, y todo lo que hasta este momento se ha intentado, es un completo fracaso. Se trata de temas diferentes, que bien merecen tratamientos informativos distintos. El paciente candidato ideal es aquél que tiene una degeneración macular, y normalmente en estos casos la cirugía que más promete en el futuro no pasa por los trasplantes celulares.

RV: Finalmente, ¿dónde deben dirigirse las personas interesadas para recibir más información? ¿Existe

lista de espera? ¿Cuál es el coste aproximado de la operación?

JLA: Si algún paciente desea más información, puede dirigirse personalmente a mí por fax (96.515.15.01) o por carta. Yo personalmente llevo esta cirugía y, por tanto, atenderé una a una todas las solicitudes de información. Respecto al coste, la casa que fabrica estas lentes es "Visión Care", Tel-Aviv, Israel; en este momento las facilita gratuitamente puesto que entienden que se trata de una nueva instrumentación médica en investigación clínica. Los costos son los de una cirugía convencional de cataratas: rondan las 250.000 ptas. en total, incluyendo los gastos que puedan derivarse de la

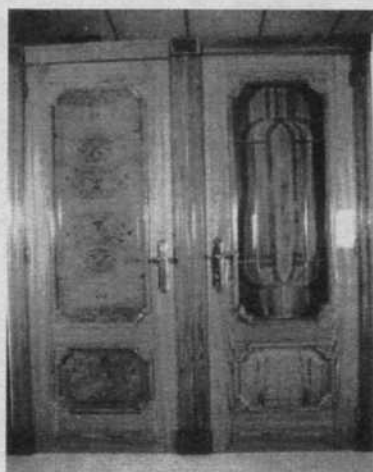
intervención o del postoperatorio.

RV: Le estamos muy agradecidos por todas estas explicaciones tan claras y concretas. ¿Desea hacer algún comentario final?

JLA: Sí. He de señalar que se trata de un procedimiento muy prometedor y que en nuestras manos ha tenido un éxito notable, pero se encuentra actualmente en fase de investigación clínica y que requiere una minuciosa selección del paciente. Nosotros la realizamos con un máximo control, siguiendo los criterios enunciados por el Dr. Isaac Lipshitz, inventor de la técnica, quien actúa como consultor y asesor nuestro en estos casos.

EVASAR -REFORMAS EN GENERAL-

Dirección: C/Arquímedes, 43 Pol.Codeín.Fuenlabrada.Madrid
Tel y Fax: 916903377



Si piensa reformar su vivienda "EVASAR" le resuelve todos los problemas.

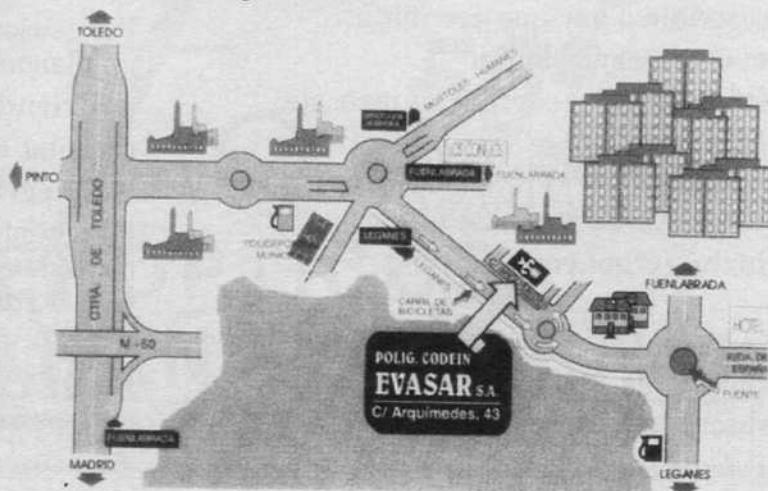
"EVASAR" le instala puertas, armarios, parquet, muebles de cocina y baño, y realiza todos los trabajos de albañilería, pintura, electricidad y fontanería que vd. necesite.

Los más de **25 años de experiencia** reformando y decorando hogares nos avalan.

"EVASAR" símbolo de calidad, garantía, servicio y profesionalidad..

Visite nuestra **exposición de 2.000 m²**. e imagínese su casa decorada.

Cómo llegar hasta nosotros:



Listas de Correo electrónico sobre degeneraciones retinianas

El francés Nicolas Graner, promotor de RPLIST en Internet, distribuye mensualmente por correo electrónico una relación de las listas de correo sobre degeneracio-

nes retinianas existentes en cada momento. A continuación reproducimos el mensaje remitido el 10 de Mayo de 1999, el más actualizado de los disponibles.

Las siguientes listas de correo de Internet tratan de temas relacionados con enfermedades degenerativas de la retina:

RPLIST - apoyo e información referente a todas las degeneraciones retinianas.

Para suscribirse hay que escribir a:

listserv@maelstrom.stjohns.edu

con esta línea en el cuerpo del mensaje:

SUBSCRIBE RPLIST su nombre completo

Para contactar con el propietario de la lista hay que escribir a

rplist-request@maelstrom.stjohns.edu

CHOROIDEREMIA - todos los temas relacionados con la coroideremia.

Para suscribirse hay que visitar la *Web* en la URL:

www.onelist.com/subscribe.cgi/choroideremia

No se puede suscribir mediante correo electrónico. En caso de problemas, se puede contactar al propietario de la lista escribiendo a Jason McKinney:

mckinney@csus.edu

MACULAR-DEGENERATION - para debates personales con otros pacientes de degeneración macular.

Para suscribirse hay que escribir a:

listserv@listserv.aol.com

con esta línea en el cuerpo del mensaje:

SUB MDLIST nombre y apellido

Para contactar con el propietario de la lista hay que escribir a Dan Roberts:

showbizbug@aol.com

R-BLASTOMA - para personas con Retinoblastoma, sus familiares y amigos.

Para suscribirse hay que escribir a:

listserv@listserv.medinfo.org

con esta línea en el cuerpo del mensaje:

subscribe r-blastoma

Para contactar con el propietario de la lista hay que escribir a Gilles Frydman: **r-blastoma-request@listserv.medinfo.ORG**

USHER-LIST - para personas con síndrome de Usher, familiares y amigos.

Para suscribirse hay que visitar la *Web* en la URL:

www.onelist.com/subscribe.cgi/ushers

No se puede suscribir mediante correo electrónico. En caso de problemas, se puede contactar al propietario de la lista escribiendo a Jason McKinney:

mckinney@csus.edu

RET-PIG - retinosis pigmentaria, orientada hacia aspectos médicos y de investigación.

Para suscribirse hay que escribir a:

listserv@nic.surfnet.nl

con esta línea en el cuerpo del mensaje:

SUBSCRIBE RET-PIG nombre completo

Para contactar con el propietario de la lista, hay que escribir a:

ret-pig-request@nic.surfnet.nl

RP-Friends - un foro abierto para personas con RP.

Para suscribirse hay que enviar un mensaje en blanco a

rp-friends-subscribe@egroups.com

o visitar la *Web* en la URL:

www.egroups.com/list/rp-friends/

Para contactar con el propietario de la lista, hay que escribir a Carlton Griffin:

C.G@Juno.com

BADEYES - socialización, ayuda y humor para personas con degeneración retiniana.

Para suscribirse hay que visitar la *Web* en la

URL:

www.onelist.com/subscribe.cgi/badeyes

No se puede suscribir mediante correo electrónico. En caso de problemas, se puede contactar al propietario de la lista escribiendo a Fred Brown:

fbrown@fbrown.co.uk

RPLISTE-FR - debate sobre todas las degeneraciones retinianas en francés.

Para suscribirse, hay que escribir a:

listserv@maelstrom.stjohns.edu

con esta línea en el cuerpo del mensaje:

SUBSCRIBE RPLISTE-FR nombre completo

Para contactar con el propietario de la lista, hay que escribir a:

rpliste-fr-request

@maelstrom.stjohns.edu

PRDVSERV - debate sobre todas las degeneraciones retinianas en alemán.

Para suscribirse, hay que escribir a:

fileserv@lametta.jfk.sub.org

con esta línea en el cuerpo del mensaje:

join prdvserv

Para contactar con el propietario de la lista, hay que escribir a: andreas.chlost@lemfoerde.elastogran.de

Una relación bastante completa de las listas de correo relativas a ceguera y baja visión puede encontrarse en la web, en

www.hicom.net/~oedipus/blist.html

o por correo electrónico, enviando la orden:

GET BLIST INFO

a listserv@maelstrom.stjohns.edu. Aviso: se trata de un fichero grande (unos 200 KB).

Cualquier añadido y corrección será siempre bienvenido.

Nicolas Graner
FRANCIA

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

PROMOCIÓN VALIDA PARA MONTURA SEGUN MUESTRARIO. NO ACUMULABLE A OTRAS OFERTAS

Normas UNE que favorecen la accesibilidad a la informática

AENOR edita dos normas experimentales para facilitar el acceso de las personas con discapacidad a los equipos y programas informáticos. Amparo Candelas Arnao, ingeniero técnico del CEAPAT,

nos explica en el siguiente artículo, escrito en exclusiva para *Visión*, todo lo referente a la normalización en la tecnología informática que utilizamos los deficientes visuales.

Hoy en día podemos encontrar multitud de productos que permiten a un usuario con deficiencia visual utilizar su ordenador: amplificadores de la imagen, programas para configurar los colores, información en Braille o sonora, navegantes para Internet, aplicaciones adaptadas con salida en voz, etc. Sin embargo, aún no podemos lanzar las campañas al vuelo. Extraño será encontrar un usuario que no haya tenido nunca un problema al utilizar su adaptación, bien por incompatibilidad con esa nueva modalidad gráfica tan chula o sencillamente porque un programador ha deseado complicarse la vida y así de paso también se la complica a los demás.

Regular esta situación es muy difícil. Uno de los mejores mecanismos consiste en el establecimiento de estándares que normalicen los procedimientos de fabricación de los productos. En España, AENOR (Asociación Española de Normalización y Certificación) cuenta con un comité técnico para la normalización de la informática médica, el AENOR 139-Tecnologías de la Información y las Comunicaciones para la Salud. Dentro de este comité se encuentra el Subcomité 8 Sistemas y Dispositivos para la Tercera Edad y la Discapacidad, cuyo campo de actividad aborda la

normalización de la tecnología de la información para los colectivos de personas con discapacidad y personas mayores.

Tras realizar una encuesta sobre las necesidades actuales de normalización, el cometido del Subcomité 8 se enmarcó en dos grupos de trabajo- GT1 Normalización de interfaces de usuario para personas con discapacidad y GT2 Tele-asistencia. Fue así como comenzó la labor del GT1 para normalizar los productos informáticos desde el punto de vista de la accesibilidad para las personas con alguna limitación de carácter físico, psíquico o sensorial. Su campo de actividad es muy amplio: equipos y programas informáticos dirigidos al público en general, dispositivos y aplicaciones específicamente diseñadas para personas con discapacidad y herramientas de navegación, páginas Web y otros servicios típicos de las autopistas de la información.

Normalización de interfaces de usuario para personas con discapacidad

Cuando se diseñan los dispositivos y los programas informáticos muy pocas veces se tiene en cuenta que una persona con discapacidad será su futuro usuario. Sin

embargo, en la mayoría de los casos estas personas se convierten en usuarios adictos al ordenador, puesto que otras tareas manuales pueden resultarles mucho más complicadas.

Desgraciadamente el ordenador, aunque sea altamente configurable, presenta múltiples barreras en su utilización. Un ejemplo reciente lo constituyen las páginas WEB cargadas de gráficos y mapas de bits, inaccesibles para las personas con ceguera que navegan por Internet.

Las dos normas que acaba de editar AENOR reglamentan cuándo un producto informático de uso general es accesible, agrupando en una de ellas las recomendaciones dirigidas a los dispositivos físicos (unidad central, teclado, etc.) y en la otra aquellos requisitos propios de los sistemas operativos, las aplicaciones informáticas o las páginas WEB:

* Norma UNE 139.801 EX: *Informática para la salud*. Aplicaciones informáticas para personas con discapacidad. Requisitos de accesibilidad de las plataformas informáticas. Soporte físico.

* Norma UNE 139.802 EX: *Informática para la salud*. Aplicaciones informáticas para personas con discapacidad. Requisitos de accesibilidad de las plata-

formas informáticas. Soporte lógico.

Actualmente no existen normas equivalentes a nivel europeo o internacional, aunque están disponibles muchos documentos que recogen recomendaciones respecto al desarrollo y la distribución de productos accesibles, incluyendo los equipos y programas informáticos. Entre ellos podemos destacar los documentos del Trace Center, las Nordic Guidelines for Computer Accessibility (Nordiska Nämnden för Handikappfrågor, NNH) y el trabajo de la WAI (Web Accessibility Initiative) perteneciente al W3C (World Wide Web Consortium).

Accesibilidad para usuarios con limitaciones visuales

En la normalización de accesibilidad de los soportes físicos, los elementos vinculados con la deficiencia visual inciden en tener la información en varios formatos:

- * Debe cuidarse el tipo, el tamaño y el color de la letra, incluyendo las etiquetas de las teclas del teclado.

- * Evitar el uso del color para diferenciar elementos.

- * Facilitar las etiquetas identificativas en formato Braille o relieve.

- * Poner marcas táctiles de referencia.

- * Tener la documentación en formato electrónico.

La normalización del soporte lógico está dividida en varios apartados:

- Requisitos de accesibilidad del entorno operativo: inclusión de funciones para salida en audio de la informa-

ción los mensajes deben validarse por el usuario antes de desaparecer, estructura interna de los elementos visualizados en pantalla, modificación de colores y tamaño, etc.

- Requisitos de accesibilidad de las aplicaciones informáticas: acceso a todo elemento para su transmisión en voz, menús circulares, etc.

- Requisitos de accesibilidad del acceso hipermedia a las autopistas de la información: acceso por teclado al contenido de la página, evitar uso de gráficos para visualizar texto, enlaces diferenciados, evitar uso de elementos en movimiento, evitar uso de tablas, marcos, formularios y gráficos o proporcionar alternativas todo texto, etc.

- Requisitos de accesibilidad de la documentación: descripción textual de la información gráfica, cuidar el tipo de letra y color, etc.

Futuro trabajo

Cuando una norma UNE toma carácter experimental es porque se establece su aplicación provisional en campos técnicos donde el grado de innovaciones es elevado o existe una urgente necesidad de orientación en relación al tema que abarca la norma. Sin duda el campo de

la informática accesible para personas con discapacidad cumple estos dos requisitos.

Al crear la UNE 139801 y la UNE 139802 como normas experimentales se abre un periodo máximo de tres años para ponerlas a prueba. Transcurridos dos años se deberá proceder a una nueva edición donde se recojan las consecuencias que se deriven de su aplicación en la práctica. Cualquier persona puede aplicar y analizar estas normas experimentales, aportando sus comentarios al CTN 139 / SC 8 1 GT 1. Las personas o entidades interesadas en adquirir estas normas también pueden contactar con AENOR o consultarlas gratuitamente en su biblioteca.

Es cierto que el **diseño para todos** requiere un esfuerzo adicional, sobre todo si se plantea cuando el producto ya está fabricado. Las normas UNE 139801 EX y UNE 139802 EX proporcionan unos criterios básicos que aseguran la accesibilidad de las personas con discapacidad a la informática. Su aprobación sólo ha sido el primer paso. Ahora empieza el auténtico trabajo- ponerlas en práctica.

Amparo Candelas Arnao
MADRID

Direcciones de contacto

AENOR - Asociación Española de Normalización y Certificación

c/ Génova, 6

Telf: 914.32.60.00

28004 Madrid

Fax: 913.10.40.32

CEAPAT - Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas

c/ Los Extremeños, 1

Telf.- 917.78.90.61

28038 Madrid

Fax: 917.78.41.17

Los dos lados de la puerta

Para la mayoría de los que alguna vez viajamos a Moscú, el recuerdo que guardamos de aquella experiencia es agri dulce, aunque predomina siempre el sabor de un ambiente de camaradería y solidaridad que reinaba entre nosotros. Con todo, al menos para mí, la nota amarga la ponía la espera, larga e interminable, de los acompañantes que permanecíamos frente a la puerta cerrada detrás de la cual los afectados se sometían a la inyección intraocular. Todos sabíamos lo que ocurría al otro lado, bien porque nos lo hubieran contado, bien porque lo hubiéramos presenciado. Pero eso no disminuía la angustia y la ansiedad que experimentábamos allí fuera. Al cabo de un rato, probablemente corto aunque a nosotros se nos hacía eterno, aquella maldita puerta se abría y los veíamos salir, sonrientes y distendidos, comentando las incidencias de la sesión, con los ojos brillantes y vidriosos por la anestesia y algunos con un sospechoso filo rojo que en días sucesivos se iría extendiendo hasta llenar todo el blanco.

Recuerdo que un día, a punto ya de volver al hotel, comentamos lo que se parecía aquel pasillo a la sala de espera de una clínica de maternidad. Una afectada propuso entonces que al día siguiente pasáramos los acompañantes para recibir la correspondiente inyección. En aquel momento sólo pude replicar que desde el otro lado de la barrera las cosas tampoco son tan agradables y siempre podía ser una experiencia curiosa intercambiar

los papeles, para que también ellos supieran lo que era la espera.

Con el tiempo me he dado cuenta de lo injusto que sonaba ese reproche, no sólo en labios de un afectado, sino también y sobre todo en el ánimo de cada acompañante. Cuando volvíamos de Moscú nos las ingeniábamos para que la puerta se mantuviese cerrada, empecinándonos en los dos lados de una enfermedad que a todos nos afecta. Esa puerta cerrada es nuestro silencio, es no hablar de lo que sentimos y de cómo nos sentimos; unos porque piensan que la RP es una cruz que les ha correspondido llevar y, por tanto, no tienen por qué compartir con los privilegiados, los que hemos tenido la suerte de no padecerla. Otros porque no creemos tener derecho a sufrir por las personas a las que queremos, pensando que ese sufrimiento es bastardo y no viene sino a ahondar más el de aquéllos que legítimamente lo sienten.

Y al final siempre es el silencio. Silencio cuando el afectado vuelve de mal humor tras haber tenido un percance que no ha dejado ninguna huella visible y prefiere dejar oculto. Silencio cuando sí la ha dejado y el acompañante debe hacer la cura sin pronunciar palabra, sin saber qué actitud tomar, porque sea cual sea, siempre parecerá inadecuada. Silencio cuando la enfermedad abrumba y pesa como una losa sin que nosotros, pobres mortales, podamos aportar un consuelo, una palabra amable que mitigue el dolor y acabamos permaneciendo callados, sintiéndonos como unos estúpidos,

como unos fracasados. Silencio cuando no sabemos evitar un obstáculo que el afectado acabará llevándose por delante a pesar de nuestra desesperación. Silencio porque no queremos escuchar ese reproche justo que nunca será más duro que el que nos hacemos a nosotros mismos. Y acabamos enfadándonos con quien menos culpa tiene o dirigimos nuestro enfado hacia nuestra propia incapacidad, mientras el auténtico enemigo nos frustra, nos divide y nos vence.

Un día, harta de intentar imaginar lo que es ver a través de la retinosis, arremetí contra la ciencia que no ha descubierto aún la forma de trasplantar un ojo completo. De haber sido así yo habría cambiado uno de mis ojos por otro de mi marido; de esta forma él sabría lo que es una visión sana y yo lo que supone esta enfermedad. Él me contestó que eso no es necesario porque yo sé de sobra lo que es vivir con la RP. Y tenía razón. A pesar de todas las preguntas que le hago para averiguar qué es lo que ve y cómo lo ve, o de qué manera puedo actuar de forma que mi ayuda sea más eficaz, todavía siento que no lo consigo del todo, que no tengo el remedio mágico para hacer desaparecer la angustia y el miedo, que sigo fracasando a la hora de hacerle la vida más fácil. Pero al menos ahora sé que también yo estoy implicada, que ya no me quedo del otro lado de la puerta, que soy capaz de compartir los malos momentos pero también puedo contribuir a crear pequeños oasis de placeres sencillos donde descansar los

dos y tomar nuevas energías.

Porque no somos simplemente acompañantes ni simples espectadores de una guerra que no nos afecta, que nos excluye, que nos deja fuera. También nosotros la libramos día a día con una enfermedad que nos concierne a todos, que nos pone a prueba con más frecuencia de lo que desearíamos, pero que nos enseña mucho acerca de la camaradería y acerca de lo que supone ser cada vez más fuertes y más solidarios. Porque llega un momento en

que no hay "el otro lado de la barrera", ni puertas cerradas, ni incomunicación ni incompreensión. Sólo el deseo de aceptar el reto, aprender de él y, gracias a él, crecernos más y más. Porque, en definitiva, todos somos afectados y todos debemos luchar para integrar un huésped indeseado en nuestra vida y convivir con él, al menos hasta que la ciencia dé con la clave para terminar con la pesadilla o nosotros encontremos la forma de superar la RP y dejar de convertirla en el cen-

tro maldito de nuestra vida a cuyo alrededor giran todos nuestros pensamientos y expectativas, determinando todas nuestras acciones. La vida es mucho más que una simple enfermedad, por dura que sea; la vida es lucha ciertamente, pero también poder disfrutar de pequeñas cosas (o quizás las más grandes) como la amistad compartida, el compañerismo y el Amor por encima de todo.

Susana Ortega
MADRID

DISTRIBUCIÓN DE LA REVISTA

Esta publicación se distribuye de forma gratuita gracias a la colaboración económica de nuestros patrocinadores, así como a los esfuerzos de la propia FAARPEE y de las distintas Asociaciones Autonómicas de Afectados de RP.

Los 5.500 ejemplares que constituyen la tirada actual se distribuyen de la siguiente manera:

- **Socios** (ejemplares distribuidos por las Asociaciones): 3610
- **Profesionales** (Ejemplares distribuidos a oftalmólogos, genetistas, neurofisiólogos, ópticos y otros profesionales relacionados con la RP): 755
- **Centros** (Ejemplares remitidos a hospitales y centros universitarios): 672
- **Compromisos federativos**: 153
- **Reserva editorial**: 310

A continuación detallamos la distribución por Comunidades Autónomas y colectivos:

Autonomía	Profs.	Centros	Socios	Total
Andalucía	102	101	375	578
Aragón	33	22	200	255
Asturias	23	17	150	190
Cantabria	12	7	110	129
C. la Mancha	24	27	110	161
C. y León	44	50	200	294
Cataluña	123	116	500	738
Euskadi	0	38	350	388
Extremadura	19	21	125	165
Galicia	57	60	165	282
I. Baleares	11	19	0	30
I. Canarias	36	35	100	171
La Rioja	10	4	0	11
Madrid	138	67	425	630
Murcia	22	23	75	120
Navarra	15	11	125	151
Valencia	86	52	600	738
Total	755	670	3610	5035

Actividad asociativa

ANDALUCÍA

Crucero de Convivencia

La Asociación de Afectados de RP de Andalucía es una de las más activas en cuanto a la organización de actos sociales entre sus socios y simpatizantes

bre indica, consiste en realizar una jornada de convivencia a bordo de uno de los barcos de turismo que surcan el cauce del Guadalquivir, desde Sevilla hasta la desembocadura del río en Sanlúcar de Barrameda.

pués de lo cual sólo resta volver a Sevilla río arriba. Pero el viaje está lleno de sorpresas y actos sociales: unos de mera amenización (música en directo, baile de sevillanas, etc.), otros de recaudación (rifas y juegos) y otros de divulgación,



se refiere. En otras ocasiones ya se han citado muchas de dichas actividades (charlas-coloquio, sorteos y rifas, intervenciones en medios de comunicación, etc.), pero en esta ocasión vamos a comentar una que merece ser destacada por su originalidad e interés social: el **Crucero de Convivencia**.

Esta actividad se realizó por primera vez en marzo de 1998 y ahora se ha repetido el 30 de mayo de este año. Como su nom-

Este año han participado en el **crucero** unas 150 personas, algunas llegadas desde otras Comunidades Autónomas (Madrid, por ejemplo) para disfrutar de la jornada. El punto de partida es el muelle del puerto de Sevilla, al punto de la mañana; tras tres horas largas de travesía se llega a Sanlúcar de Barrameda, frente al Parque Nacional de Doñana, donde se desembarca para almorzar y dar una vuelta por el pueblo, des-

tanto hacia los propios participantes como de cara al exterior.

Lo más importante de esta actividad, sin embargo, es su dimensión social: el contacto personal entre afectados. El año pasado sólo participaron miembros de la Asociación de Andalucía; esta vez también han ido socios de la de Madrid... ¿por qué no organizarlo el próximo año a lo grande, y que acudan afectados de toda España?

ASTURIAS

Del 21 al 24 de abril de 1999, se celebró en el recinto de la Feria de Muestras de Gijón, la III



Feria Internacional de la Gerontología y las Discapacidades (FIGEDIS). Allí se dieron cita cerca de 200 expositores entre empresas, instituciones públicas y asociaciones, que de alguna forma están relacionadas con el mundo de la gerontología y las discapacidades.

Aprovechando el evento, la Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) dio a conocer cuáles van a ser las pautas que regirán su trabajo en la lucha contra la ceguera. El acto estuvo organizado por la Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria, que durante la Feria mantuvo un *stand* donde cientos de personas pudieron conocer lo que es la retinosis pigmentaria mediante la simulación de los distintos tipos de pérdida de visión que genera la enfermedad.

El acto de presentación de FUNDALUCE tuvo lugar el día 23 de abril por la mañana y tanto Fausto Torío como Inés Romero, patronos de la Fundación, expusieron a los presentes cuáles van a ser las pautas que regirán el desarrollo de los programas de investigación de FUNDALUCE.

Fausto Torío hizo hincapié en la necesidad de "colaborar con proyectos de investigación de otras patologías que, por proximidad, pueden incidir en una curación de nuestra problemática". Por ello FUNDALUCE pretende lanzar a todo el colectivo de asociaciones y fundaciones de discapacitados la idea de apoyar proyectos conjuntos de investigación.

El acto de presentación de FUNDALUCE fue seguido por diferentes medios de comunicación que se hicieron eco del evento.

CASTILLA Y LEÓN

El pasado mes de diciembre se ha firmado un convenio de colaboración con el Instituto de Oftalmología Aplicada (IOBA), para llevar un seguimiento de los afectados de retinosis en Castilla y León.

En otro orden de cosas, el día 8 de mayo se ha celebrado un día de convivencia con los afectados de la provincia de Ávila para dar a conocer la Asociación y las actividades que desarrollamos. En ella intervinieron D. Pedro A. Menéndez, óptico de Madrid, y el Dr. D. José I. Alonso, oftalmólogo responsable de la unidad de

control y seguimiento de Castilla y León. Con esta jornada de convivencia en Ávila se cierra el ciclo de encuentros con los afectados de todas las provincias castellano-leonesas, que tan positivos han sido desde el punto de vista de la Asociación.

CATALUÑA

Vida asociativa: Renovación de Estatutos de la AARPC

Al objeto de proceder a su adaptación a la vigente Ley de Asociaciones, la Junta Directiva de esta Asociación se planteó la conveniencia de realizar una modificación de los Estatutos.

Remitido el borrador a todos los asociados, se abrió un plazo para que los mismos pudieran realizar las modificaciones o aportaciones que considerasen oportunas. Recibidas las consideraciones de algunos socios, éstas fueron incorporadas al articulado.

Una vez revisados por la Autoridad Autonómica correspondiente, los nuevos Estatutos se presentaron al plebiscito de los socios en una Asamblea General realizada al efecto con carácter extraordinario el pasado día 10 de abril de este año. La renovación de Estatutos fue aprobada con el 77% de votos favorables.

Aprovechando la ocasión, a continuación de la anterior, el mismo 10 de abril fue celebrada la Asamblea General anual ordinaria, cerrándose el acto con un aperitivo de hermandad y convivencia entre todos los asistentes.

EUSKADI

En la Sala de Exposiciones de la Casa de Cultura de Barrainkua, Bilbao, del 9 al 26 de junio de 1999, la Asociación de Afectados de RP de Eus-kadi organiza una exposición de pintura a cargo de la artista María Felisa Urraca. El beneficio obtenido con la venta de sus cuadros irá a engrosar el Fondo Vasco



**EXPOSICION
DE
PINTURA Y ESCULTURA
DE**

Felisa Urraca

a beneficio de la

**Asociación de Afectados de Retinosis
Pigmentaria de Euskadi, AARPE**

y

**El Fondo Vasco de Investigación
de Retinosis Pigmentaria**

**Sala de Exposiciones de la
Casa de Cultura de Barrainkua**

BARRAINKUA, 5 - BILBAO

de Investigación de la RP.

En palabras de D. Pedro Larrea, "si hay una pintura abierta a la imaginación, enamorada de la obra bien hecha y que, a través de sus cuadros, combine dulcemente la doble gramática de la técnica y de las emociones es María Felisa Urraca. María Felisa pinta corazón adentro, y lo hace con la "difícil facilidad" de los elegidos, convirtiendo la realidad y las sensaciones en una obra de arte. El mirar la pintura de

Urraca es abrir una ventana por la que entra un soplo de aire, un gran trozo de emoción transfigurada, ennoblecida por la sensibilidad de esta artista. Urraca nos arrastra, casi sin darnos cuenta, a un mundo mágico, en el que es muy difícil distinguir la realidad de la fantasía".

Coincidiendo con esta exposición, la AARPE celebra el 12 de junio su habitual charla-coloquio anual con los afectados. Esta vez participa D. José Manuel Cela y la oftalmóloga Dra. Edurne Etxeandía.

ISLAS CANARIAS

Proyecto de campaña de información y captación en las Islas Canarias

Se comenzó la campaña prevista en el acuerdo de colaboración firmado por esta Asociación con el Consejo Territorial de la ONCE en Canarias el pasado mes de septiembre de 1998.

Visitamos las islas de Tenerife, La Palma y Fuerteventura, donde se realizaron charlas-coloquio con la presencia de

más de un representante del Consejo Territorial de la ONCE, de nuestro oftalmólogo de retina D. Pedro Valls de Quintana, y de un conocido oftalmólogo de cada isla, así como con una importante asistencia de público y gran difusión a través de los medios de comunicación locales.

Dicha campaña finalizará en septiembre de este año en la isla de Gran Canaria, con la celebración del Día Internacional de Retinosis Pigmentaria.

Campaña con ópticos-optometristas y oftalmólogos

Apoyando al proyecto anterior, se está llevando a cabo una campaña informativa, con trípticos y libretos sobre esta Aso-

ciación y FAARPEE entre los ópticos, optometristas y oftalmólogos de la Comunidad Canaria.

Se hace constar que, para llevar a efecto esta labor, hemos contado con el apoyo total del Colegio de Ópticos y Optometristas de la Comunidad Canaria, así como de la Sociedad Oftalmológica de Canarias.

Cena de Primavera 1999

El día 14 de mayo se celebró la acostumbrada "Cena de Primavera", en su tercer año, en el restaurante del Club Natación Metropole de Las Palmas de Gran Canaria.

La recaudación conseguida se destinará al Fondo de Ayuda a la Investigación.

MADRID

Jornada de Convivencia 1998: Record de participación

La celebración del X Aniversario de la Asociación de Afectados de RP de Madrid culminó en la Jornada de Convivencia celebrada el 22 de noviembre del año pasado. Esta actividad, de creciente aceptación edición a edición, ha supuesto un nuevo *record* de participación en este caso, pues nos reunimos más de 300 personas para compartir la comida de hermandad, las actividades de entretenimiento y la también tradicional rifa de regalos a beneficio de la cuenta pro investigación de las enfermedades degenerativas de la retina.



La AARPCM colabora directamente en proyectos de investigación

En los últimos tres meses, a partir de marzo, la Asociación de Madrid viene apoyando con la colaboración de sus socios afectados dos proyectos de investigación en el área de la óptica.

El primero de estos proyectos, que consiste en un estudio de la retinosis pigmentaria desde la perspectiva de la baja visión, lo llevan a cabo tres alumnas del Centro de Optometría Internacional que se proponen con este trabajo realizar su tesis de máster en dicha disciplina.

Más trascendencia para nuestro colectivo tiene el segundo de los proyectos de investigación en que estamos implicados. La Dra. Rueda, de la Escuela Universitaria de Óptica de Madrid, se propone establecer un método objetivo para la prescripción de lentes filtrantes. Los resultados de este proyecto se presentarán en el Congreso "Visión 99", que se celebrará en julio de este año en Nueva York y se publicarán en el próximo número de nuestra revista.

VALENCIA

La Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana tiene como uno de sus principales objetivos la atención al afectado, una vez que se le ha diagnosticado su patología, es decir, ser el primer contacto a nivel informativo y orientativo.

Este primer paso es fundamental y decisivo para que la persona afectada y sus familiares tengan una buena actitud frente a la enfermedad.

Para dicho objetivo la Asociación viene realizando una serie de actividades, como son la asesoría jurídica, a cargo de dos letrados que, junto a la trabajadora social llevan a cabo la tramitación e información acerca de la obtención de minusvalías, invalideces, el control de las citas médicas, el seguimiento de su patología, etc.

Existe, asimismo, un gabinete psicológico, bajo la responsabilidad de una profesional, psicóloga con amplia experiencia, en el que se realizan diversas actividades, como son terapias de grupo y formación de grupos de ayuda mutua, y fomento de habilidades sociales.

Hemos iniciado unas charlas formativas e informativas que se realizan los últimos miércoles de cada mes. Hasta ahora hemos tratado los siguientes temas:

- Rehabilitación visual. Ayudas ópticas en Retinosis Pigmentaria.
- Importancia de los controles clínicos en la Retinosis Pigmentaria.
- Neurofisiología de la Retinosis Pigmentaria.
- Síndrome de Usher.
- Investigación y trasplante de las células del epitelio pigmentario.

Cuando se publique este número de la revista, se habrá realizado una charla sobre la rehabilitación bási-

ca para las actividades cotidianas del afectado.

En los próximos meses se impartirán las charlas que a continuación se reseñan:

- Importancia del apoyo psicológico y emocional del afectado para afrontar mejor la nueva vida que le espera.

- Filtros solares. Importancia de una buena selección y consejos prácticos.

En otro orden de cosas, el tema de los afectados por síndrome de Usher nos ha preocupado enormemente ya que dicho colectivo está muy desamparado frente a todas las instituciones. Por eso hemos presentado varios proyectos para poder suavizar dicha problemática.

Se ha llevado a cabo el proyecto de la rehabilitación vestibular en el Síndrome de Usher con gran éxito. Tanto los afectados como los profesionales que han impartido la rehabilitación se han sentido muy satisfechos por los resultados obtenidos. En este sentido existe el compromiso de realizar un artículo monográfico sobre los resultados de esta importante actividad para su publicación en el próximo número de *Visión*.

Todas estas actividades se llevan a cabo gracias a la colaboración de todos los voluntarios que tenemos en la Asociación y que prestan una ayuda importantísima. Cabe destacar por otra parte el buen ambiente, camaradería, solidaridad y buen entendimiento que existe entre todos.

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



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



ASOCIACIÓN DE ANDALUCÍA
C/ Resolana, 30 - (Edif. ONCE)
41009 - SEVILLA -Telf. 954 90 16 16 -Ext. 442
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:249 -Fax. 976 28 38 87
Presidente: Ángel Tierra Añoro



ASOCIACIÓN DE ASTURIAS
Hospital Central de Asturias
C/ Julián Clavería, S/N - 33006 - OVIEDO
Telf. 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 52 43 62 - FAX.:967 52 38 62
Presidente: Antonio Gómez Ibáñez



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



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



ASOCIACIÓN DE EUSKADI
C/ Iturribide, 26 - Ent - Dpto. 6º
48006 - BILBAO
Telf. 94 415 64 76 - Fax. 94 416 76 08
Presidenta: Begoña Gómez la Fuente



ASOCIACIÓN DE EXTREMADURA
Edificio O.N.C.E. C/ Luis Braille, 10
06800 - MÉRIDA (Badajoz)
Telf. 924 31 12 36 - Fax. 924 31 13 08
Presidente: Purificación Zambrano Gómez



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

ASOCIACION DE GALICIA
C/ Torreiro, 30 - 1º - Local 5
15008 - LA CORUÑA
Telf. 981 20 47 55 - Fax. 981 22 56 83
Presidente: Fausto Torío García



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

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



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



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



ASOCIACIÓN DE NAVARRA
C/ Arlar, 3
31002 - PAMPLONA
Telf. 948 20 63 11 - Fax. 948 20 63 12
Presidente: José María Casado Aguilera



ASOCIACIÓN DE VALENCIA
C/ Gran Vía Ramón y Cajal, 12 (Edif. ONCE)
46007 - VALENCIA
Telf. 96 380 02 11 - Fax. 96 380 03 11
Presidente: Joaquín Selva Roca de Tagoares