

Visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA



- **Esfuerzo recompensado:
La Real Academia Nacional
de Medicina premia
nuestro trabajo**
- **RP causada por el gen de la
enfermedad de Stargardt**

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

Visión

Nº 13 - Marzo, 1998

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

Asistencia 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./ (91) 521-60-84

Fax (91) 521-60-84

Fotocomposición e Impresión:

I.G. AFANIAS

C/. Segundo Mata, 3

Pozuelo de Alarcón

(Madrid)

Telf. (91) 715-15-03

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

Editoriales

1 - *FUNDALUCE*: apuesta de futuro

2 - Análisis de la contienda

Última Hora

3 - Informe del Programa Multicéntrico de Investigación de la Retinosis Pigmentaria en España

5 - La revista *Visión: Lucha contra la Ceguera*

8 - Convocatorias congresuales en 1998

MUNDO CIENTÍFICO-MÉDICO

Genética

10 - RP causada por el gen de la enfermedad de Stargardt

12 - Síndrome de Bardet-Biedl

14 - Hallados otros genes

16 - *RETNET*: una nueva fuente de información

Oftalmología

17 - Degeneración retiniana inducida por la luz

19 - Trasplante de retina: el problema del rechazo

20 - Visión artificial

Óptica y rehabilitación

23 - Limpieza de lentes oftálmicas

25 - Ayudas visuales para pacientes con RP

27 - Programa de rehabilitación auditiva para pacientes con síndrome de Usher

Medicina alternativa

28 - Fitoterapia: el Gingko Biloba

30 - Consejos a consumidores de medicina alternativa

31 - La RP autoinmune

ÁREA SOCIAL

32 - Prácticas de ocio de las personas adultas con discapacidad visual

34 - Vivir con RP: *Lo que no veo me lo imagino*

36 - Incorporación de afectados de RP al mundo laboral

37 - Actividad asociativa

Tirada: 5.000 ejemplares.

Distribución gratuita.

Coste: 100 ptas./ejemplar

EDITORIALES

FUNDALUCE: apuesta de futuro

En las próximas semanas, la *Fundación Lucha contra la Ceguera en España (FUNDALUCE)* verá la luz. FUNDALUCE nace al amparo de la Ley 30/1994, de 24 de noviembre, de *Fundaciones y de Incentivos Fiscales a la Participación Privada en Actividades de Interés General*, y con este proyecto FAARPEE hace una fuerte apuesta de futuro cuyo éxito todos deseamos fervientemente.

Los **objetivos fundacionales** de FUNDALUCE, como no podría ser de otra forma, giran en torno a la promoción de la investigación para la prevención y tratamiento de las enfermedades degenerativas de la retina, la difusión de la información referente a las mismas, la concienciación ciudadana sobre la gravedad de estas patologías y la defensa de la calidad de vida de los afectados.

FAARPEE promueve FUNDALUCE como un **organismo autónomo**, cuyo Patronato estará básicamente integrado por los máximos responsables de la propia Federación, con el afán de obtener una mayor eficacia en la gestión de captación y asignación de recursos económicos a los fines marcados como objetivos fundacionales. En el momento de su nacimiento, el **Patronato** de FUNDALUCE

estará constituido por las siguientes personas en razón de los cargos que ocupan en FAARPEE:

- Vicenta Gallart Giménez, Presidenta de FAARPEE,
- Fausto Torío García, Vicepresidente de FAARPEE,
- Luis Berrocal Balanza, Secretario de FAARPEE, e
- Inés Romero Villalobos, Tesorera de FAARPEE.

Pero los Estatutos de la Fundación permiten la ampliación de este Patronato hasta tener un máximo de siete miembros.

El **capital fundacional** de FUNDALUCE se cifra en un millón de pesetas, estando ya previsto que todo el remanente del FIEDR pase a engrosar el capital de la Fundación en cuanto sea posible.

Como todos los principios son difíciles, desde aquí queremos hacer un llamamiento a que las personas (físicas o jurídicas) que deseen colaborar en el lanzamiento de FUNDALUCE hagan llegar sus aportaciones a través de la cuenta corriente que se indica en el bono inserto en la parte inferior de esta página, indicando en el objeto de la transferencia la referencia "Ayuda al lanzamiento de FUNDALUCE"; en la sede de FAARPEE se ha habilitado el teléfono 91.532.0707 para acla-

rar las ventajas fiscales de estos donativos. La Dirección de esta revista desea dejar constancia de que la dotación económica (cien mil pesetas) del Premio "José García Sicilia" con que ha sido galardonada según se recoge más adelante, ya ha sido ingresada en la cuenta del FIEDR para que forme parte del capital fundacional de FUNDALUCE; y otro tanto puede decirse de las últimas aportaciones realizadas por varias Asociaciones de Afectados y por algunas personas privadas.

Sólo tenemos que lamentar que el nacimiento de FUNDALUCE implica la desaparición de nuestro entrañable Fondo para la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina (FIEDR), creado hace más de cinco años y que tan útil ha sido en la asignación de ayudas económicas a los investigadores de la RP en España. Los tiempos imponen el cambio, pero quienes hemos participado en la gestación y en el devenir del FIEDR nunca lo olvidaremos. El último servicio que nos prestará el FIEDR será el de nutrir a FUNDALUCE en el momento de su alumbramiento. ¡Que el cambio sea para bien de todos!

Luis Palacios
Director

Con el fin de ayudar al nacimiento de la *Fundación Lucha contra la Ceguera en España (FUNDALUCE)*, entidad que sustituirá al Fondo para la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina (FIEDR), hacemos un llamamiento desde esta Revista para que todas las personas de bien que se sienten solidarias con nuestra causa aporten su granito de arena mediante un donativo transferido a:

F.A.A.R.P.E.E.
Banco Central-Hispano
Pl. Canalejas, 1 - Madrid
C.C.: 0049-0001-59-2811212281.

bajo el concepto "Ayuda al lanzamiento de FUNDALUCE".

¡Muchas gracias!

Análisis de la contienda

Como proclama el título de esta publicación y como ya hemos dicho en reiteradas ocasiones, los afectados de RP de todo el mundo -también los de España- nos encontramos en *lucha contra la ceguera*, más concretamente *contra la RP*, primera enfermedad en el *ranking* de las causantes de ceguera. Repasemos cuál es la situación actual de esta peculiar contienda:

Los rivales

En esta lucha hay dos bandos enfrentados:

De un lado estamos nosotros, **los afectados de RP**, con nuestras **familias** y los **profesionales** oftalmólogos, genetistas, etc. que trabajan denodadamente por encontrar el talón de Aquiles del contrario.

Enfrente está la **Retinosis Pigmentaria**, rival que al principio parecía homogéneo pero que, a medida que luchamos se nos muestra con múltiples facetas, complicado y esquivo. Ahora que lo conocemos mejor, sabemos que la RP es la Retinosis Pigmentaria, pero también las demás enfermedades heredo-degenerativas de la retina como la enfermedad de Stargardt, la coroideremia y los síndromes de Usher, Bardet-Biedl, etc.

Campos de batalla

La lucha se desarrolla simultáneamente en diversos campos de batalla, que cada vez están más delimitados y, al mismo tiempo, más interrelacionados. Las batallas más intensas se están librando en los campos de la **genética** (identificación de mutaciones) y de la **cirugía oftálmica** (trasplante de fotorreceptores y epitelio pigmentario). Otros campos son el del correcto **diagnóstico**, el recientemente abierto de la **visión artificial**, el **farmacológico**, con productos tanto sinte-

tizados (vitaminas, vasodilatadores, complejos ribonucleicos, etc.) como naturales (medicina alternativa), y el de la rehabilitación.

Estrategias de combate

La RP basa su aparente control de la situación en intrincadas estrategias de camuflaje. Se esconde en **genes recónditos** y provoca **anomalías metabólicas** muy sofisticadas contra las que el armamento a disposición de nuestros científicos poco puede hacer en estos momentos, aunque se ha avanzado muchísimo en los últimos diez años.

La **transmisión genético-hereditaria** es una estrategia de expansión de la RP contra la que poco podemos hacer en la actualidad, salvo ofrecer el **consejo genético** a quienes piensan ampliar la familia.

Nosotros basamos nuestra resistencia en el **mutuo apoyo** y la autoayuda, y ponemos los últimos adelantos de la tecnología científica a disposición de nuestros investigadores.

Los aliados de la RP

Con todo, lo peor para nosotros es que la RP cuenta con algunos aliados:

Por un lado, hay afectados que están del lado de la RP. Algunos lo hacen por desconocimiento de su condición de enfermos y otros colaboran activamente con la enfermedad dándose por vencidos, renunciando a participar desde el seno de las asociaciones porque tienen resuelta su situación económica y laboral, creen que ellos no llegarán a saborear las mieles de la victoria (recuperar la visión perdida), etc.

Cada vez son más los oftalmólogos que están perfectamente al tanto de lo que es la RP, saben diagnosticarla y conocen los cauces para que el enfermo se incorpore a nuestras filas participando en los programas de

investigación e integrándose en nuestras asociaciones. Sin embargo, aún quedan oftalmólogos que desconocen el complicado entramado de las degeneraciones retinianas, colaborando de esta manera con nuestro enemigo al no saber orientar adecuadamente al afectado que llega a su consulta e incluso contribuyendo a su rendición prematura.

La sociedad en general desconoce el significado de las siglas RP. La falta de concienciación pública respecto a los problemas derivados de la deficiencia visual en general y de la nuestra en particular hace que gran parte de la ciudadanía se desentienda de nuestra problemática pensando que se trata de un problema que ya solucionará alguna organización. ¡Qué lejos de la realidad!

Pero no sólo la población civil desconoce nuestra problemática, sino que muchas de las instituciones políticas nos dan la espalda aliándose con la RP. Muestra de esto último es el mal funcionamiento de la mayoría de las **unidades de control y seguimiento** organizadas tanto desde el INSALUD como desde los organismos equivalentes de las Comunidades Autónomas; y eso cuando funcionan, porque hay casos de Comunidades Autónomas en las que, a pesar de haber declarado la RP *enfermedad de atención preferente* en sus Parlamentos, ni el INSALUD ni la Consejería que asume las competencias de sanidad dan respuesta a la necesidad que tienen los afectados de dichas Comunidades de disponer de una unidad de control y seguimiento en condiciones.

Contra todos estos aliados de la RP también tendremos que luchar, pero no nos quepa la menor duda: la victoria será nuestra.

Luis Palacios
Director

ÚLTIMA HORA

Informe del Programa Multicéntrico de Investigación de la Retinosis Pigmentaria en España

El pasado 22 de noviembre, previo a la celebración de la última reunión de Junta Directiva de FAARPEE en 1997, los cinco líderes del Programa multicéntrico de Investigación de la Retinosis Pigmentaria en España se reunieron con los miembros de la Junta de la Federación para ofrecer sus resultados después de casi siete años de trabajo, así como para explicar la situación actual de la investigación de la RP en España y los planes de futuro.

La Dra. Carmen Ayuso, de la Fundación Jiménez Díaz (Madrid), en calidad de Coordinadora del Programa, explicó la trayectoria del mismo, con las diferentes etapas por las que éste ha pasado desde su puesta en marcha en 1990. Los cinco grupos implicados han considerado en este tiempo básicamente cuatro aspectos:

1. Estudio epidemiológico de la RP en España. De los 10.000 afectados que se calculan en nuestro país, más de 2.000 están

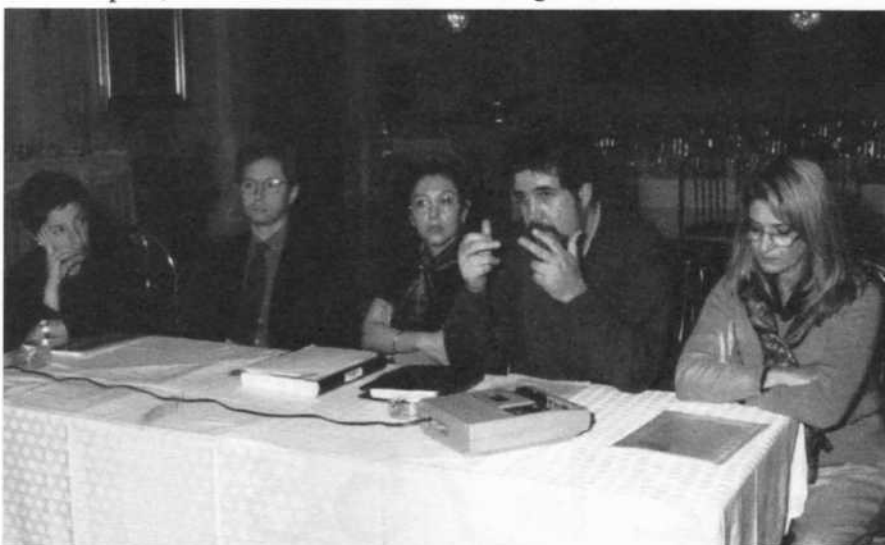
ya controlados por el Grupo, lo que constituye un enorme éxito en comparación con la mayoría de las enfermedades de origen genético. Ya se conocen los porcentajes de afectados por cada tipo y forma de RP, lo que es trascendental para que las autoridades sanitarias y los órganos sociales, incluidas las asociaciones, puedan diseñar estrategias de investigación y vías asistenciales para estos pacientes. Conocer las características generales de la población facilita la tarea de ofrecer consejo genético a cada familia. Además, como consecuencia de disponer de un buen estudio epidemiológico, ya se han diseñado los protocolos oftalmológico y neurofisiológico de aplicación en pacientes con RP, cuyo uso se está extendiendo como una mancha de aceite por todo el Estado.

2. Análisis genético y molecular de la enfermedad. También aquí se han conseguido grandes hitos: los resultados de la investigación en este campo están recogidos en las revistas más

prestigiosas del mundo y se basan en series de pacientes más numerosas que en otros países como el Reino Unido o Francia, a pesar de disponer de menos medios. Se han identificado genes nuevos como el *locus* en el brazo largo del cromosoma 7 y otros de los que hay noticias muy recientes y de los que aún no se puede hablar en público. Estos resultados son satisfactorios en sí y darán pie a posibles tratamientos más a largo plazo. Importa resaltar la colaboración del Grupo con numerosos centros de investigación en el Reino Unido, Irlanda, Alemania y Estados Unidos.

3. Divulgación científica. Siempre que se les ha pedido, los profesionales del Grupo han accedido a publicar artículos divulgativos, tanto en revistas de carácter general como *Perfiles*, de la ONCE, e *Investigación y Ciencia*, como revistas de divulgación médica como *Siete Días*, con el fin de concienciar al público sobre la importancia de la RP como enfermedad. Esta labor de sensibilización está resultando un éxito a juzgar por el número creciente de casos que los profesionales clínicos van remitiendo al Grupo y a las asociaciones; además, los restantes colectivos implicados en la RP están trabajando ahora de una manera más reglada y protocolizada, lo que siempre redundará en beneficio de los afectados. En un futuro próximo, el Grupo se propone publicar una monografía con todo lo que hasta ahora se sabe sobre la RP a fin de que sirva de guía y punto de referencia para el público en general y para los profesionales y afectados en particular.

4. Repercusión internacional de la investigación. Para el



Los líderes del Programa explican su trabajo a los miembros de la Junta Directiva de FAARPEE. En la foto, de izquierda a derecha: 1. Dra. M. Bayget - Hosp. San Pablo, Barcelona. 2. Dr. G. Antiñolo-Hosp. Virgen del Rocío, Sevilla. 3. Dra. C. Ayuso - Fund. Jiménez Díaz, Madrid. 4. Dr. M. Carballo - Hosp. San Juan de Dios, Barcelona. 5. Dra. M. Beneito - Hosp. La Fe, Valencia.

mundo científico y sanitario es muy importante que los resultados de la investigación aparezcan publicados en revistas internacionales de prestigio, por el espaldarazo que ello supone, de reconocimiento al trabajo realizado. Esto es así en el caso del Grupo, lo que ha facilitado su acceso a foros internacionales de altísimo nivel y, consecuentemente, un reconocimiento hecho patente en la celebración del Seminario Internacional de El Escorial en 1996 y en los deseos de países como Suiza, Grecia y Portugal de implantar un modelo de investigación de la RP similar al que disfrutamos hoy en día en España.

En la actualidad, el Programa está trabajando activamente en la identificación de nuevos genes. Este trabajo se efectúa de manera coordinada a pesar de desarrollarse en cinco puntos geográficamente distantes. El

sistema de trabajo implantado permite ofrecer al paciente la posibilidad de participar y beneficiarse de los proyectos de investigación sin necesidad de desplazarse, con independencia del lugar de residencia.

Con carácter general, en la Fundación Jiménez Díaz (Madrid) se investiga la Retinosis Pigmentaria de carácter autosómico dominante, así como los casos de coroideremia; en el Hospital Virgen del Rocío (Sevilla), la ligada al cromosoma X; en los hospitales San Juan de Dios y San Pablo (Barcelona), la RP autosómica recesiva y la que aparece con carácter esporádico y, finalmente, en el Hospital La Fe (Valencia), han optado por especializarse en la investigación del síndrome de Usher.

Tras la explicación general del Programa, los cinco profesionales presentes describieron sus respectivas experiencias, ofre-

ciendo datos concretos sobre los estudios realizados y los resultados alcanzados hasta el momento, algunos de los cuales ya han sido publicados en estas páginas. Las Dras. Baiget y Beneito y los Dres. Antiñolo y Carballo se unieron a la Dra. Ayuso en su apreciación del trabajo que están llevando a cabo como extraordinariamente gratificante, tanto desde la perspectiva científica como desde la humana, destacando las excelentes relaciones que se han desarrollado entre ellos a lo largo de estos años. Esta buena relación entre los integrantes del Grupo se ha hecho extensiva al colectivo universitario y al de los afectados, generándose un ambiente de compañerismo, e incluso de amistad en muchos casos, que se sale completamente de lo que es habitual en el mundo de la investigación.

Luis Palacios
MADRID



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 . SANTIAGO

La revista *Visión: Lucha contra la Ceguera*

El pasado mes de enero el órgano difusor y portavoz de las actividades llevadas a efecto por la Federación de Asociaciones de Afectados de Retinosis Pigmentaria del Estado Español (FAARPEE), la revista *Visión: Lucha contra la Ceguera* ha obtenido el reconocimiento de la Real Academia Nacional de Medicina al ser la publicación galardonada con el Premio "José García Sicilia", que reconoce a la mejor revista en cuanto a su difusión de aspectos relacionados con la medicina. Luis Palacios Fabián, actual director de la publicación, quiere hacer extensiva esta distinción a todos los asociados de FAARPEE, ya que sin su colaboración no se podría haber conseguido.

La revista *Visión: Lucha contra la Ceguera* se engloba dentro del conjunto de actividades que lleva a cabo la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria, que tiene entre sus principales objetivos, en primer lugar la investigación en torno a las enfermedades degenerativas de la retina, en particular la Retinosis Pigmentaria, que garantice una solución a corto plazo para las limitaciones que produce la enfermedad y, en segundo lugar, la difusión y divulgación de toda la información que sobre esta patología se posea, para convertirse así en el nexo de unión que relacione a todos los afectados y a los especialistas médicos que día a día conviven con esta limitación genética.

contaban con su Asociación, aunque la constitución de la Federación data de 1989.

La principal finalidad de las diferentes asociaciones ha estado siempre definida por la promoción de la investigación, por ello, en 1990 surgió el Programa Multicéntrico para la Investigación de la Retinosis Pigmentaria en España que, promovido por la Federación, está coordinado por la Dra. Carmen Ayuso, genetista de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid. En este programa intervienen la propia Fundación Jiménez Díaz, los hospitales San Juan de Dios y San Pablo de Barcelona, la Fe de Valencia y el Virgen del Rocío de Sevilla.

El Programa Multicéntrico incide en la importancia de desarrollar un estudio epidemiológico de la enfermedad en España, así como una investigación genético-molecular que analice las posibles mutaciones genéticas características de la población de afectados españoles, además de colaborar en la difusión de la enfermedad fomentando la concienciación ciudadana. El programa de actividades está coordinado dentro de la Asociación Internacional de Retinosis Pigmentaria, que es un foco permanente de debate y de intercambio de avances en cuanto a las características oftalmológicas y genéticas de la enfermedad.

Una Federación, una Revista

En el año 1991, cuando ya la estructura funcional de la FAARPEE estaba perfectamente definida, Tomás Ripa, responsable en aquel momento del Área de Sanidad e Investigación, propone la necesidad de crear un instrumento expresivo con el que poder canalizar la difusión y la divulgación de todos los factores que interactúan en la Retinosis Pigmentaria, dando así origen a la revista

La primera Asociación de RP fue fundada en EEUU en 1971 y el ejemplo se reprodujo en todo el mundo, siendo entre 1987 y 1988 cuando se constituyeron las primeras asociaciones en España. La primera Comunidad Autónoma que se enfrentó a este reto asociativo fue el País Vasco (que ya está celebrando su décimo aniversario), a la que siguieron el resto de regiones; ya para los años 1992 y 1993 todas las Comunidades Autónomas del Estado





Luis Palacios (Director de la revista) recoge el Premio acompañado de Vicenta Gallart (Presidenta de FAARPEE).

Visión: Lucha contra la Ceguera. La publicación, al igual que la Federación, no quiere convertirse en un simple medio para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas, sino que nació con el firme propósito de convertirse en una herramienta útil y dinámica que permitiera lograr la superación absoluta de esta dolencia.

Esta revista salió con una periodicidad semestral y con una tirada de 5.000 ejemplares que desde un primer momento se distribuyeron tanto entre la población de afectados como entre el colectivo médico que aún estaba poco sensibilizado con la trascendencia de la enfermedad. La dirección actual de la revista recae en Luis Palacios Fabián, que junto a José Luis Campo, Director Adjunto y la Dra. Ayuso, encargada de la asesoría científica, engloban la directiva de esta publicación que, semestre a semestre, ofrece todos los avances que sobre la RP van surgiendo, además de ser el punto de encuentro entre todas las personas que padecen esta afección.

La temática desarrollada en las páginas de *Visión* se caracteriza por un elevado nivel científico, supervisado por la Dra. Ayuso, pero próximo y comprensible para los enfermos. En los últimos números la revista personaliza los casos concretos de análisis para que el lector no sólo

asimile los aspectos médicos relacionados con la enfermedad, sino la evolución psicológica y cotidiana de cada paciente que se enfrente a esta situación.

Los miembros de la FAARPEE consideran básico en el trabajo cotidiano de la Federación la colaboración con otros afectados por una minusvalía, por ello tanto la maquetación como la impresión son realizadas por empresas que dan empleo a personal con discapacidad. La composición y la maquetación se realizan en Tecno-Plus, que es un centro para jóvenes con problemas de aprendizaje, que dispone de un aula de diseño informático que satisface ampliamente las aspiraciones del equipo de la revista. La impresión se realiza en las Industrias Gráficas AFANIAS, empresa que ofrece una elevada calidad en sus trabajos además de responder a precios muy competitivos.

El reconocimiento de un buen trabajo

La trayectoria de esta revista ha sido galardonada este año con el Premio "José García Sicilia" convocado por la Real Academia Nacional de Medicina, institución fundada en 1732 como máximo representante del colectivo médico nacional. El Galardón, que cuenta con una dotación en metálico de

100.000 ptas., es otorgado anualmente a la revista que lo merezca por haberse destacado en la publicación de trabajos científicos o temas de interés general médico de cualquiera de sus especialidades. Francisco García Sicilia inaugura la concesión de estos premios hace más de veinte años en memoria de su hermano, que fue el administrador de *El Siglo Médico* y de este modo, año tras año, se selecciona la mejor publicación, habiendo sido ya galardonadas algunas de las más importantes revistas médicas del país.

En palabras de la Dra Ayuso, *el Premio es muy importante porque constituye un estímulo para seguir trabajando en este proyecto que realizamos en conjunto diferentes profesionales con gran dedicación al tratamiento efectivo y directo de la Retinosis Pigmentaria. La revista hace comprensible la información más puntera y se ha convertido en una valiosa herramienta de enlace entre todos los colectivos implicados.*

La dotación económica del Premio ha sido directa e íntegramente ingresada en el Fondo para la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina, que en estos días va a convertirse en la Fundación de Lucha contra la Ceguera en España (FUNDALUCE), y que es el beneficiario de todas las actividades que aportan un ingreso económico; por esta vía los programas de investigación reciben el soporte monetario que necesitan para llevarse a la práctica. Este prestigioso galardón es sin duda uno de los mejores reconocimientos que el trabajo constante y dedicado de todos los miembros de la Federación ha recibido, y es un aliciente para seguir luchando por conseguir lo que es sin duda el principal objetivo: La solución definitiva para la Retinosis Pigmentaria.

Cristina Bajo Polo
MADRID

Esfuerzo recompensado

Recibir el Premio "José García Sicilia" ha supuesto para nosotros un gran motivo de alegría, no sólo por la importancia del galardón en sí, que la tiene y mucha, sino porque lo consideramos una recompensa al esfuerzo que nos supone sacar adelante esta publicación semestre tras semestre.

El esfuerzo al que nos referimos es doble: personal y colectivo.

- En lo personal, al hecho de no ser profesionales del periodismo ni de la medicina hay que añadir nuestra condición de afectados de RP en un estadio avanzado de la enfermedad, lo que implica utilizar ayudas técnicas especiales y necesitar en todo momento la ayuda de terceras personas para los trabajos de traducción, corrección de pruebas, revisión de las planchas antes de su impresión, etc., con la ralentización consiguiente del ritmo de trabajo.

- Por otra parte, en el ámbito colectivo, la revista supone para FAARPEE la principal partida de gastos ordinarios después de la celebración de reuniones de la Asamblea General y de la Junta Directiva, con el agravante de que el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales no contempla la edición periódica de boletines divulgativos como una actividad susceptible de ser subvencionada (como hizo hasta 1995). Como nos mantenemos firmes en la idea de que el lector final reciba la revista de forma gratuita, los costes de producción, edición y distribución se reparten entre las Asociaciones de Afectados y la Federación, una vez descontados los ingresos aportados por nuestros patrocinadores, lo cual supone un considerable esfuerzo en muchos casos.

Por todo lo anterior queremos hacer público nuestro agradecimiento, ya recogido en el Informe de Trabajo presentado a la Asamblea General de FAAR-

PEE del 14 de febrero, a las siguientes personas y entidades:

- A la Asociación de Afectados de RP de Madrid y sus colaboradores sociales, por el respaldo permanente y la atención constante a las necesidades de FAARPEE, a expensas muchas veces de sus propios intereses asociativos.

- A Susana Ortega y Francisca Cantarero, por su constante apoyo y esforzada labor de colaboración personal y desinteresada con el Equipo Directivo de la revista.

- A la Dra. Carmen Ayuso y al resto de profesionales que colaboran habitualmente en la revista, por su inestimable labor de asesoramiento científico e intermediación con otros profesionales.

- A todos aquéllos que colaboran desde las distintas Asociaciones de Afectados facilitándonos información.

- Al Centro Tecno-Plus y a AFANIAS, que colaboran de forma inestimable en la maquetación, diseño e impresión de la revista.

- A los patrocinadores que contribuyen con sus aportaciones económicas a que esta publica-

ción siga siendo una realidad dos veces al año.

- Y, en definitiva, a todos los afectados miembros de las 15 Asociaciones de FAARPEE, que directa o indirectamente nos apoyan confiando en este equipo para estar al frente del *órgano oficial de divulgación* de la Federación. Mención especial merece en este punto el promotor de la revista, Tomás Ripa Medrano, responsable de los siete primeros números, quien dio origen a una línea editorial que, con altibajos, marca una tendencia ascendente en calidad y prestigio de la publicación.

A todos damos las gracias y la enhorabuena por el Premio conseguido, pues todos participamos en la revista desde nuestras distintas competencias y con nuestros diferentes cometidos, cumplidos de manera digna de ser premiada a juicio de una entidad de tanto prestigio como la Real Academia Nacional de Medicina.

Luis Palacios

José Luis Campo

Equipo Directivo de la revista

Visión



Convocatorias congresuales en 1998

Los esfuerzos que cada cual pueda realizar desde su puesto de trabajo en pro de los afectados de RP deben ser conocidos por el resto del colectivo profesional al que se pertenece. Lo mismo puede decirse de las experiencias que cualquier afectado puede tener en el transcurso de su vida cotidiana conviviendo con la enfermedad.

Los congresos, seminarios y cualquier otra

forma de reunión son trascendentales para el intercambio de conocimientos y experiencias. Por esta razón venimos anunciando en *Visión* todos los encuentros que se convocan con antelación suficiente para poder optar a inscribirse en ellos.

En esta ocasión incluimos tres convocatorias de diferente alcance y naturaleza, relacionadas específicamente con la RP.

- X Congreso Mundial de IRPA.-

La Asociación Internacional de Retinosis Pigmentaria celebra en julio su X Congreso, ocasión en la que se reúnen los máximos líderes mundiales de la investigación de nuestra enfermedad.

- II Simposio Internacional de Retinosis Pigmentaria.-

Los científicos cubanos, que propugnan posturas distintas

a las recomendadas por el Comité Científico Asesor Internacional, organizan en noviembre este II Simposio sin atender a la celebración del Congreso Internacional de IRPA en julio. No obstante, lo recogemos aquí para que nadie pueda decir que FAARPEE niega la información sobre ningún enfoque terapéutico sobre la RP.

Para ampliar la información

sobre cualquiera de estas tres actividades, los interesados pueden dirigirse a FAARPEE llamando al teléfono 91 532 07 07.

- II Jornada sobre Enfermedades Degenerativas de la Retina en la Comunidad de Madrid.-

Se trata de un acto de ámbito regional que merece aparecer en estas páginas por la relevancia de sus invitados y por celebrarse en España, el 13 de junio.

II Jornada sobre Enfermedades Degenerativas de la Retina en la Comunidad de Madrid

La Asociación de Afectados de RP y los Servicios de Genética y

Oftalmología de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid convocan la II Jornada sobre Enfermedades Degenerativas de

la Retina.

La Jornada se celebrará el próximo 13 de junio y contará, como invitado especial, con la presencia del Prof. Manuel Del Cerro, de la Universidad de Rochester, líder mundial en la técnica del trasplante de fotorre-

ceptores como enfoque terapéutico para la recuperación de la visión perdida a consecuencia de la RP.

X Congreso Mundial de IRPA

Organizado en esta ocasión por la Asociación Suiza de Retinosis Pigmentaria, los días 18 y 19 de julio se celebra en Lugano

(Suiza) el X Congreso Mundial de IRPA, entidad de la que FAARPEE es miembro de pleno derecho desde 1992.

Este Congreso contará con la presencia de los máximos exponentes mundiales de la investigación sobre las degeneraciones retinianas. El programa cuenta con 3 sesiones plenarias cada

Estimados colegas:

La Sociedad Cubana de Retinosis Pigmentaria se complace en informarles que del 25 al 28 de noviembre de 1998 se efectuará el 2º Simposio Internacional de Retinosis Pigmentaria en la Habana Cuba.

Este evento científico servirá para la actualización de conocimientos, el intercambio y la discusión científica de los aspectos más relevantes relacionados con las Distrofias Retinianas y la Oftalmología en las condiciones preventivas clínicas y quirúrgicas. Tenemos interés en que los colegas de distintos países presenten trabajos sobre aquellos temas oftalmológicos a los que hayan dedicado mayor prioridad.

Estamos organizando un interesante programa científico-social que les permita conocer la belleza natural y los bienes históricos y culturales de nuestra Patria.

Quedamos en espera de su participación y sírvase aceptar un afectuoso saludo que le hacemos llegar desde Cuba.

Prof. Dr. Orfilio Peláez Molina
Presidente del Comité Organizador



día y varias mesas redondas en las que se plantearán todos los aspectos relacionados con la RP, tanto desde el punto de vista de los profesionales como desde el de los afectados y sus familiares. El idioma oficial del Congreso es el inglés, ofreciendo los organizadores traducción simultánea al francés, italiano y alemán; ¡lástima que el español no sea reconocido todavía como

idioma relevante en el mundo de la RP!

II Simposio Internacional de Retinosis Pigmentaria

Bajo el auspicio del Ministerio de Salud Pública de Cuba, el Consejo Nacional de Sociedades Científicas, la Asociación Nacional de Ciegos de Cuba, el Centro de Referencia Nacional de Retinosis Pigmentaria "Dr.

Salvador Allende", el Centro Internacional Oftalmológico "Camilo Cienfuegos" y varias empresas privadas, la Sociedad Cubana de Retinosis Pigmentaria Grupo Nacional de Retinosis Pigmentaria organiza el 2º Simposio Internacional de Retinosis Pigmentaria. Este acontecimiento tendrá lugar del 25 al 28 de noviembre de 1998 en La Habana (Cuba). ☐



IRPA

International Retinitis Pigmentosa Association

Invitación

Las degeneraciones retinianas se encuentran entre las causas más comunes de ceguera y discapacidad visual grave en los países industrializados; afectan a las células de la retina sensibles a la luz, y en la mayor parte de los casos no pueden aún tratarse, a excepción de algunas formas raras de estas afecciones. En los últimos años se han conseguido sin embargo importantes progresos a nivel científico. Estamos en el umbral de un mejor conocimiento de este gran grupo de enfermedades oculares entre las que se incluyen la Retinosis Pigmentaria, la Enfermedad de Stargardt, el Síndrome de Usher y la Degeneración Macular Senil.

El X Congreso Mundial de IRPA ofrece una oportunidad única a oftalmólogos, científicos, pacientes, familiares y amigos para conocer de primera mano los avances más recientes de la investigación y las perspectivas de terapias futuras. De todos los rincones del mundo, investigadores de primera línea, oftalmólogos, profesionales y pacientes han aceptado venir a exponer los últimos resultados de sus trabajos y hablar de sus experiencias. El congreso se desarrollará en inglés, pero las conferencias serán traducidas simultáneamente al francés, italiano y alemán. El sábado al mediodía se han previsto para los pacientes cuatro sesiones paralelas durante las cuales las exposiciones serán presentadas directamente en francés, alemán, italiano o inglés.

El programa científico, elaborado en estrecha colaboración con la Sociedad Suiza de Oftalmología, constituye una parte del programa de formación continua de esta sociedad.

En nombre de la Asociación Suiza de Retinosis Pigmentaria y de IRPA, tengo el honor y el placer de invitarles a esta conferencia excepcional en Lugano. En el curso de estos dos días escucharemos exposiciones extraordinarias y tendremos la ocasión única de encontrarnos con personas venidas del mundo entero. Me sentiré feliz de reunirme con Vds. personalmente en el soleado sur de nuestro país.

Christina Fasser
Presidenta de la Asociación Suiza de RP y del IRPA

GENÉTICA

RP causada por el gen de la enfermedad de Stargardt

Se descubre en una familia española que el gen de la enfermedad de Stargardt también puede producir Retinosis Pigmentaria.

La prestigiosa *Nature genetics* recoge en su volumen 18, de enero de 1998 un extenso artículo de altísimo nivel científico publicado por el equipo multicéntrico de investigación que ha llegado a la conclusión que enuncia el

título. Debemos felicitar a los componentes españoles del equipo y dar también las gracias a la familia de afectados que ha participado tan generosamente en los trabajos mencionados.

Se han descrito mutaciones en 10 *loci* que pueden causar Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva (arpp; refs 1-6). Recientemente, nosotros hemos mapeado un nuevo *locus* de arRP en 1p13-p21 (RP19, ref. 6), que se localiza en el mismo *locus* del Stargardt (STGDI) y del fundus flavimaculatus (FFM). El gen causante de estas afecciones alélicas ha sido identificado como el gen ABCR, cinta transportadora del enlace ATP específico de la retina. También se han encontrado mutaciones en el gen ABCR degeneración macular senil (AMD; ref 8). Aunque su función como transporte no está todavía bien definida, el ABCR se localiza exclusivamente en los segmentos externos de los bastones, lo que hace del gen un excelente candidato para el *locus* RP 19. A fin de comprobar esta hipótesis, hemos llevado a cabo un análisis mutacional del gen ABCR en la familia consanguínea RP

19 M33.

El estudio molecular se realizó en los 50 exones, mediante cribado de mutaciones con la técnica PCR-SSCP.

Se observó que la madre y la hermana sana eran portadoras de una mutación (heterocigotas) y que los seis miembros afectados son homocigotos para esa mutación, como previamente se había demostrado mediante estudios de ligamiento. La mutación es una delección de una base que genera una estructura truncada en la región codificante (codón 616 en el exón 13) que añade 12 nuevos residuos y un codón de parada prematuro.

El gen ABCR ha sido identificado como miembro de la superfamilia de transportes ABC. La proteína consta de dos mitades, presentando cada una de ellas una región de enlace ATP-binding y un dominio transmembrana con seis segmentos intermembrana. Como la posición mutada que aquí se describe queda entre el primer y el segundo segmento transmembrana, la proteína resultante debería carecer de la mayor parte del primero y todo el segundo dominio transmembrana así como los dos dominios de enlace ATP-binding.

Allikmets y cols. han demostrado que el gen ABCR se expresa sólo en la retina, particularmente en bastones. El

análisis inmunohistoquímico en las retinas de macacos, bóvidos y ratones ha demostrado que la proteína ABCR/RmP está restringida al borde e incisiones de los discos de los segmentos externos de los bastones (ROS) y ausentes en las células conos y en el epitelio pigmentario retiniano (RPE).

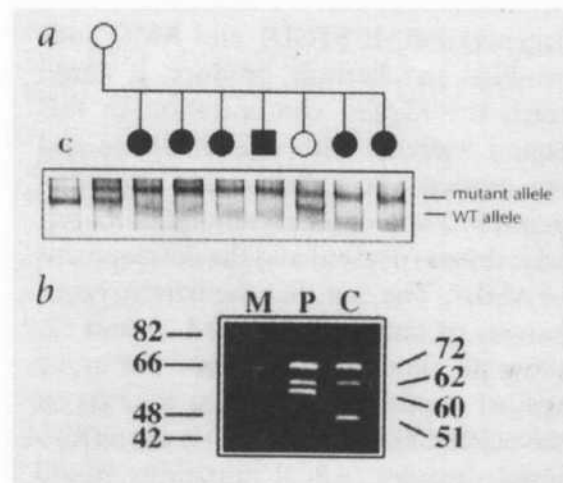
Este patrón restringido de la expresión de ABCR en la retina, apoyaría un papel específico en el ROS, ya en la fototransducción, ya en la morfología de los discos. De acuerdo con esto, se ha propuesto que el ABCR contribuye al transporte / circulación de los substratos. Como una alternativa, la estructura fuertemente curvada en el borde e incisiones del disco podría requerir proteínas especializadas tales como ROM 1 (ref 12) y periferina / RDS (ref 13).

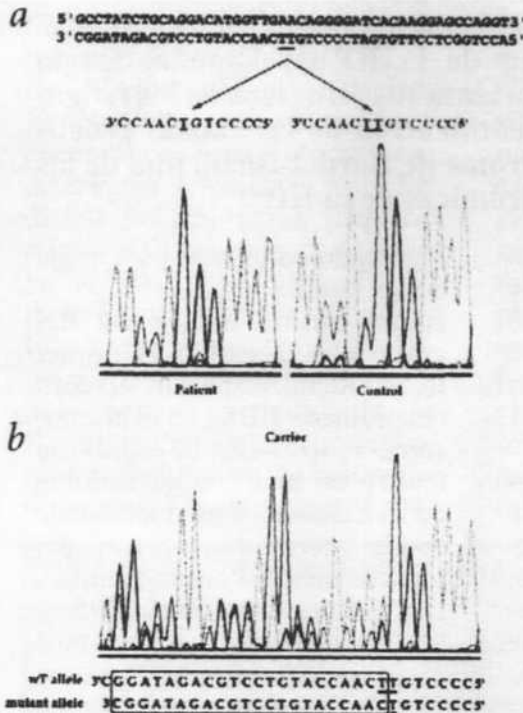
En el presente estudio damos cuenta de la asociación de una mutación en la estructura del ABCR con la arRP, añadiendo mayor heterogeneidad alélica y no alélica al complejo escenario genético de las afecciones visuales humanas. El reto consiste ahora en vislumbrar cómo diferentes mutaciones del ABCR se relacionan con los distintos fenotipos clínicos de STGDI, AMD y RP 19. Sobre la base de los datos reunidos, nosotros proponemos un modelo preliminar.

Modelo preliminar

a) Falta de proteína ABCR y RP

La familia española (M-33) con





RP que describimos aquí tiene una mutación que probablemente provoca ausencia de proteína ABCR funcional en los discos de los bastones. Esto produciría degeneración de los bastones, pérdida de visión periférica y todos los síntomas de R.P.

b) Enf. Stargardt - proteína presente pero anormal.

En los pacientes con enf. Stargardt las mutaciones descubiertas hasta ahora son compatibles con la existencia de proteína ABCR que incluso podría localizarse en la membrana y conservar alguna función. En este caso, los bastones podrían ser parcialmente activos, pero estar alterados funcionalmente con lo que se produciría acúmulo de lipofusina en el RPE subyacente.

La mayor concentración de bastones en la retina está a 5 mm por fuera de la fóvea y es ahí donde se observa la afectación en el fondo de ojo de la deg. macular.

Suponiendo que los bastones en la enf. de Stargardt y DM senil originaran un producto

aberrante, éste se acumularía precisamente en esa región

c) Degeneración macular senil - portadores de mutación. Los pacientes portadores de 1 copia del gen sano y otra mutada podrían estar predispuestos a una acumulación tardía de los detritus celulares (drusas) y al desarrollo de DM senil.

Dado que la AMD es una afección multifactorial, las mutaciones del ABCR podrían jugar sólo un papel predisponente. De manera similar, no todos los padres de pacientes STDG1 padecen AMD.

En resumen, describimos una familia arRP consanguínea que porta dos alelos nulos de ABCR. La expresión del ABCR confinada a los bastones, y el hecho de que estos fotorreceptores sean el tipo de células que primero se afectan en la RP, apoyan al ABCR como el gen responsable de la arRP ligada al RP19.

Reconocimientos

Los autores dan las gracias a los miembros de la familia U.G. por su generosa cooperación. Este trabajo ha sido financiado por CICYT (SAF96-0329), FIS96-00650IE y FAAR-PEE. A.M.-M. es beneficiaria de una beca de la Generalitat de Catalunya.

Amalia Martínez-Mir

Eva Paloma

Lluís Vilageliu

Roser González-Duarte

Susana Balcells

Departament de Genètica

Facultat de Biologia

Universitat de Barcelona

BARCELONA

Rando Allikmets

Intramural Research Support Program,

SAIC-Frederick,

NCI-Frederick Cancer

Research and Development

Center Frederick

MARYLAND (EE.UU.)

Carmen Ayuso

Teresa del Río

Departamento de Genética

Fundación Jiménez Díaz

MADRID

Michael Dean

Laboratory of Genomic

Diversity,

NCIFrederick Cancer

Research and Development

Center Frederick

MARYLAND (EE.UU.)

Referencias

1. Oryja, T.R. & Li, T. *Hum. Mol. Genet.* 4, 1739-1743 (1995).
2. Gu, S. y cols., *Nature Genet.* 17, 194-197 (1997).
3. Maw, M.A. y cols. *Nature Genet.* 17, 198-200 (1997).
4. Knowles, J.A. y cols. *Hum. Mol. Genet.* 3, 1401-1403 (1994).
5. Bayés, M. y cols. *et. (en prensa).*
6. Martínez-Mir, A. y cols. *Genomics* 40, 142-146 (1997).
7. Allikmets, R. y cols. *Nature Genet.* 15, 236-246 (1997).
8. Allikmets, R. y cols. *Science* 277, 1805-1807 (1997).
9. Illing, M. y cols. *J. Biol. Chem.* 272, 10303-10310 (1997).
10. Sun, H. & Nathans, J.A. *Nature Genet.* 17, 15-16 (1997).
11. Azarian, S.M. & Travis, G. A. *FEBS Lett.* 409, 247-252 (1997).
12. Bascom, R.A. y cols. *Neuron* 8, 1171-1184 (1992).
13. Arikawa, K. y cols. *J. Cell. Biol.* 116, 65cJ-667 (1992).
14. Osterberg, G. *Acta ophthalmol. (Suppl. s)*, 1-103 (1935).

Síndrome de Bardet-Biedl

La Dra. Diana Valverde, a quien definíamos en nuestro anterior número como *profeta en su tierra*, sigue trabajando activamente en el entorno de la RP en estrecha colaboración con el Programa Multicéntrico para la

Investigación de la RP en España. En la actualidad orienta sus esfuerzos de investigación a la identificación de las causas genéticas del Síndrome de Bardet-Biedl, una de las formas sindrómicas de la RP.

El síndrome de Bardet-Biedl (BBS) se caracteriza por presentar una retinopatía pigmentaria, polidactilia y obesidad. Fue descrito por primera vez por Bardet en 1920; Biedl en 1922, estudiando la misma familia, añade dos características más: retraso mental e hipogenitalismo. Con una herencia autosómica recesiva (ambos padres portadores) este síndrome aparece con un amplio espectro de características clínicas. Una gran mayoría de los afectados presentan anomalías renales, a nivel de estructura o de función. Otras características menores serían fibrosis hepática, diabetes mellitus, anomalías reproductivas, desarreglos endocrinos, pequeña estatura, sordera, retraso en el desarrollo y dificultad en el habla.

Debido a la gran variabilidad clínica que presenta, el BBS se ha diagnosticado muchas veces erróneamente como síndrome de Laurence-Moon, pero los pacientes afectados con el síndrome de Laurence-Moon no presentan polidactilia ni obesidad, sufriendo sin embargo paraparesia espástica y debilidad muscular.

La frecuencia de esta enfermedad en Oriente Medio es muy alta -ocurre en 1 de cada 13.500 casos-, mientras que en Europa su frecuencia es mucho menor: 1 caso en 160.000 en Suiza y 1 caso en 125.000 en Inglaterra. La heterogeneidad clínica observada en estos pacientes se corresponde con una heterogeneidad también a nivel genético. Los estudios moleculares comenzaron con el estudio de diversos genes responsables de distintas patologías retinianas, pero no se encontró ninguna relación entre estos genes y la enfermedad.

Hasta ahora se han descrito 4 loci implicados en esta patología: el primero de ellos se localizó en el cromosoma 16 (16q21) en el año 1993, en una familia beduina con nueve afectados. A esta forma, ligada a este locus, se le denominó BBS2, reservando el término BBS1 para las formas ligadas al cromosoma 11.

En 1994, un grupo de investigadores americanos, estudiando 31 familias de Norteamérica, encontraron ligamiento al cromosoma 11 (11q13) en 17 de ellas. Parecía que este locus, denominado BBS1, estaba

implicado en un alto porcentaje de las familias estudiadas.

En el mismo año, parte del grupo que describió el primer locus identificaba un tercero denominado BBS3 en el cromosoma 3 (3p13-12). El estudio se realizó en una familia beduina con 12 afectados no relacionada con la anterior y que presentaba una alta tasa de consanguinidad. Por último, en el año 1995 el grupo anterior describe otro locus, BBS4, en el cromosoma 15 (15q22.3-q23). Se trataba de una nueva familia beduina con 8 individuos afectados.

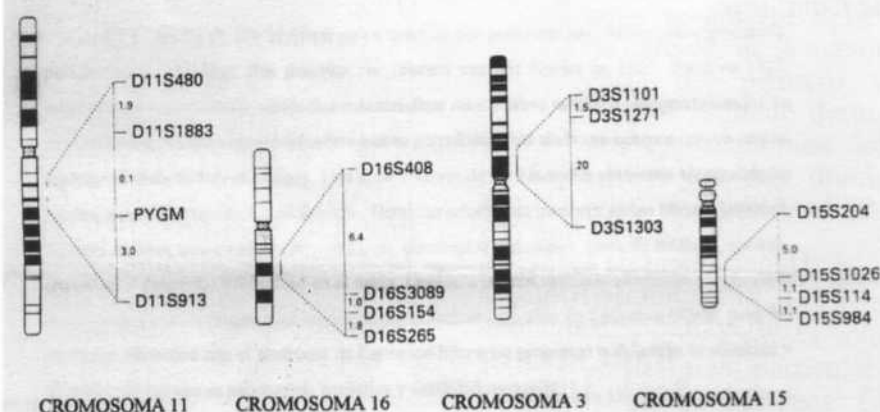
La existencia de familias en las que no se ha podido determinar ligamiento a ninguno de los loci anteriormente citados pone en evidencia que hay otro u otros loci involucrados.

El cómputo total de las familias descritas en la literatura indica que la gran mayoría de las familias están ligadas al cromosoma 11, seguidas de las ligadas al cromosoma 16; las familias ligadas al cromosoma 3 y 15 son más raras.

La existencia de varios loci para este síndrome nos hace pensar en la existencia de múltiples genes en una misma vía metabólica. Estos genes alterados influirán de manera diferente dependiendo de la mutación y el punto de actuación dentro de la vía metabólica. La identificación de los genes involucrados aportaría la ayuda necesaria para poder comprender los diversos procesos que tienen lugar en esta patología y poder servir de modelo para otras, como la obesidad, la hipertensión y la diabetes.

Debido a la variedad de órganos y sistemas alterados, es difícil plantearse qué vía metabólica

Localización de los marcadores moleculares en los distintos cromosomas implicados



puede ser la que esté involucrada. Podríamos pensar que distintos genes que actúan en la misma vía pondrían en evidencia diferencias a nivel clínico. El problema con el que nos encontramos a nivel clínico para determinar diferencias entre los distintos tipos es el pequeño número de pacientes y la gran variabilidad observada dentro de la misma familia.

En España, gracias al esfuerzo del Grupo Multicéntrico Español para el Estudio de la Retinosis Pigmentaria que coordina la Dra. Ayuso, se han podido reunir 13 familias con afecta-

dos del Síndrome de Bardet-Biedl. El estudio que se está llevando a cabo consiste en poder establecer un buen protocolo clínico de reconocimiento y clasificación de este síndrome, pues ya hemos comentado que es posible confundirlo con otros síndromes parecidos. A nivel genético, el estudio a través de marcadores moleculares nos permitirá establecer qué cromosoma está implicado en cada familia, lo que nos llevará a una clasificación de las familias según el *locus* analizado. El problema que nos encontramos es el pequeño tamaño de las

familias estudiadas, en donde a veces no queda claro el ligamiento con un cromosoma determinado. La proposición de genes candidatos localizados en estas regiones (*locus*) como posibles genes responsables de esta patología hará posible la ampliación del estudio. Tras la confirmación de alguno de estos genes, la pauta a seguir sería la búsqueda de mutaciones que alterarían la proteína codificada por estos genes.

Diana Valverde
A CORUÑA

Yo no me siento distinto



Mi nombre es José Antonio Bernárdez, tengo 28 años y mi familia es original de Galicia aunque vivo en Madrid desde los 16 años, cuando vine para terminar el BUP en el colegio de la ONCE. Mi hermano y yo tenemos, según nos dicen los médicos, el Síndrome de Bardet-Biedl, pero la

verdad es que nunca nos hemos considerado más que afectados de Retinosis Pigmentaria.

Cierto es que de niños siempre tuvimos problemas de obesidad y que mi hermano nació con seis dedos en cada pie, pero la obesidad desapareció con el estirón de la adolescencia (los dos somos altos y fuertes, quizá con tendencia a engordar pero nada más) y a mi hermano le operaron los pies de niño, así que no notamos nada raro en nuestro organismo. Yo tenía 8 años cuando me diagnosticaron la RP y desde entonces me ha avanzado bastante, hasta el punto de que ahora sólo conservo algo de visión

central que me permite deambular sin ayudas a la movilidad, pero no leer.

Mi hermano está estudiando Empresariales en Galicia (tiene 22 años y su situación visual es todavía bastante buena) y yo estudié FP, especializándome en estenotipia digitalizada. He trabajado dos años en los juzgados de Madrid como estenotipista, pero tuve un accidente de bicicleta justo cuando se iban a hacer las oposiciones al cuerpo de funcionarios, me rompí el brazo izquierdo y no me pude presentar, así que me quedé sin empleo; ahora ejerzo la profesión de vendedor de cupones: soy agente vendedor de la ONCE.

Lo que más me preocupa ahora, a mí y a Carolina, mi novia, es la cuestión genética. Nos conocimos en Barcelona, cuando fui a participar en los Juegos Paralímpicos del 92 (yo formaba parte del equipo nacional de ciclismo en tándem y ella colaboraba como voluntaria). Ahora nos proponemos formar una familia y nos preocupa que nuestros hijos puedan sufrir la enfermedad. Afortunadamente la Dra. Ayuso ya nos ha aclarado que, aunque ellos serán portadores de la mutación genética, las posibilidades de que desarrollen el Síndrome son realmente mínimas en nuestro caso.

José Antonio Bernárdez
MADRID

¡Necesitamos ayuda!

Cada día nos llega más información científica sobre RP, tanto en el campo de la genética como en el de la oftalmología y demás especialidades relacionadas con nuestra patología. Toda esta información suele estar escrita en inglés, de manera que, una vez preseleccionada para su eventual publicación en la revista, hay que traducirla. El problema es que **nos faltan manos y no damos abasto.**

Por esto hacemos el presente llamamiento: para formar un grupo de traductores con un buen dominio del inglés, que dispongan de ordenador personal y tiempo libre para colaborar.

Las personas interesadas pueden dirigirse a la Redacción de la revista. Los datos figuran en la cubierta.

Hallados otros genes

Tanto a través de Internet como en las diferentes publicaciones especializadas, nos llegan constantes noticias informando de la identificación de nuevos genes mutados que causan degeneraciones retinianas. A continuación recogemos tres de estas noticias.

Hallado un gen responsable de RP14

Ezra Lwowski, un afectado de RP de Toronto (Canadá) llama la atención de nuestro colectivo sobre una nota de prensa publicada en el *Bloomberg Business News* del 2 de febrero, con relación a un artículo en *Nature Genetics* (Febrero de 1998) que informa del descubrimiento de un gen relacionado con la obesidad del ratón (llamado "tubby"), que también es responsable de una forma poco frecuente de RP autosómica recesiva (RP14). El descubrimiento lo han hecho científicos de AXYS Pharmaceuticals en colaboración con varios investigadores de la Escuela Universitaria para la Vista y el Oído de Massachusetts y de Harvard, entre los que destaca el Dr. Elliot Berson.

Los científicos presentan claras pruebas de que las mutaciones en la proteína producida por el gen (denominado TULP1 en humanos) predisponen a las personas a este tipo de RP. También existe una segunda proteína (TULP2) relacionada igualmente con enfermedades oculares.

Este descubrimiento es un motivo más de esperanza en que, si verdaderamente es una proteína defectiva la que causa la enfermedad, será posible en un futuro prevenir un mayor deterioro rectificando la deficiencia. Por añadidura, parece interesante constatar que se trata de una familia de genes que pueden ser responsables de un estado nutricional (la obesidad) y una enfermedad ocular, habida cuenta del gran debate existente sobre la nutrición y la genética en relación con la RP.

Como el estudio en cuestión ha sido cofinanciado por la Fundación Lucha contra la Ceguera de

los Estados Unidos, Tom Høglund, uno de los máximos responsables de dicha Fundación aclara los siguientes datos al respecto:

TULP1 es un miembro distante de la familia de los genes *tubby*. TULP1 se expresa sólo en la retina y no está asociado por lo tanto con la obesidad. Este reciente hallazgo estimulará el desarrollo de otras investigaciones en genes de la familia de los *tubby* para ver si juegan algún papel en enfermedades degenerativas de la retina.

Otro gen de esta familia, el gen *tub*, causa obesidad, sordera y degeneración retiniana en un ratón llamado *ratón tubby*. El gen *tub* de los ratones se expresa fuertemente en testículos, cerebro y retina. La Fundación está financiando un proyecto del Dr. Patsy Nishina, del Laboratorio Jackson en Bar Harbor (EE.UU.), para evaluar el ratón *tubby* y ver si sirve como modelo para los síndromes de Bardet-Biedl, Usher o Alstrom.

El síndrome de Bardet-Biedl está asociado con, entre otros rasgos, obesidad y degeneración retiniana, pero hay cuatro genes distintos que lo pueden causar. El síndrome de Usher está asociado con degeneración retiniana y sordera, y hay ocho o nueve genes que pueden causarlo. El síndrome de Alstrom, entre otros aspectos, también se asocia con obesidad, sordera y degeneración retiniana.

Todos los genes codifican proteínas altamente especializadas que funcionan dentro de las células. Las mutaciones genéticas causantes de la enfermedad codifican proteínas anormales que no pueden funcionar de manera apropiada y esta disfunción lleva a la degeneración y muerte de los fotorreceptores. Lamentablemente es muy difícil liberar proteínas sanas en las células: si se hiciera

mediante píldoras, el sistema digestivo destruiría la proteína antes de alcanzar la retina. Los investigadores están intentando desarrollar formas de sustituir los genes defectivos y sus proteínas anormales mediante la terapia génica.

El gen CRX: otro gen causante de degeneración retiniana

Un equipo internacional de investigadores, dirigido por el Dr. Roderick McInnes, del Hospital Infantil de Toronto (Canadá), ha identificado un gen cuyas mutaciones causan degeneración retiniana hereditaria. El trabajo se ha realizado en colaboración con los Dres. Shomi Bhattacharya, de la Universidad de Londres (Reino Unido), Constance Cepko, de la Facultad de Medicina de Harvard (EE.UU.) y Samuel Jacobson, de la Universidad de Pennsylvania (EE.UU.).

El equipo de investigación ha descubierto que las mutaciones en el nuevo gen, denominado CRX, causan distrofia de conos-bastones, una afección que lleva a la degeneración de las células de la retina sensibles a la luz, los fotorreceptores, que son los que convierten la energía luminosa en impulsos nerviosos. Los conos son las células responsables de la percepción del color y de la buena visión frontal; los bastones controlan la visión cuando hay poca luz, así como la visión periférica.

El desarrollo de la distrofia de conos-bastones puede llevar muchos años, pero en último extremo es causa de ceguera total. Las mutaciones del gen CRX se han encontrado en dos familias, una de los Estados Unidos y la otra de Grecia.

"Aunque la distrofia de conos-bastones es relativamente poco

frecuente, la identificación del gen -como en muchos descubrimientos genéticos- significa mucho para nosotros", explica el Dr. McInnes, Director del Programa de Investigación en Biología del Desarrollo del Hospital Infantil y Catedrático de Pediatría en la Universidad de Toronto. "Se trata de un paso fundamental en el camino que nos lleva a la comprensión de cómo se desarrollan y mantienen los fotorreceptores. Sospechamos que este gen también puede estar implicado en otras enfermedades hereditarias que llevan a la degeneración de los conos y los bastones, tales como la Retinosis Pigmentaria".

El Dr. McInnes también sospecha que el CRX puede ser un gen modificador. "Los genes modificadores regulan la gravedad de las enfermedades genéticas", explica. De este modo, la acción del gen CRX puede explicar por qué dos miembros de una misma familia, ambos con la misma enfermedad hereditaria de la retina, pueden tener tasas de pérdida visual muy distintas.

En otro trabajo de investigación, la Dra. Cepko y sus colaboradores han demostrado que el gen CRX controla muchos otros genes importantes en los fotorreceptores y que éstos no se desarrollan de una forma normal si el gen CRX no funciona.

La investigación en curso se basa en el hallazgo del Dr. McInnes el pasado año de un gen que interviene en el desarrollo ocular del ratón, el denominado CHX10. El descubrimiento del gen en el ratón les ha conducido al gen CRX en humanos. El Dr. McInnes y sus colaboradores razonaron que, como el CHX10 es importante para el desarrollo y funcionamiento normal de la retina, buscando nuevos genes relacionados con CHX10 se podrían identificar otros genes de enfermedades visuales importantes. El gen CRX ha sido uno de los afines a CHX10 descubierto en esta búsqueda, en tanto que la Dra. Cepko y sus colaboradores han descubierto por

su parte el gen CRX utilizando una estrategia similar.

Esta investigación se lleva a cabo con el apoyo económico mediante becas de la Fundación para la Investigación de la RP (Canadá), la Fundación Lucha contra la Ceguera de los Estados Unidos y la Red Canadiense de Enfermedades Genéticas.

Otros genes descubiertos

John Getz pedía información sobre un artículo enviado a la Lista de RP en Internet en el que se describía el descubrimiento de los genes REP 65 y CRALBP. El artículo sugiere al principio que en torno a un millón de afectados de RP podrían beneficiarse en su día del descubrimiento de estos dos genes, pero hoy por hoy es difícil saber cuántas personas con RP tienen mutaciones en alguno de ellos. Ambos genes autosómico-recesivos han sido descubiertos en dos familias distintas de la India; en un principio A-bal y su equipo han encontrado mutaciones en RPE-65 en el 10% de los pacientes con formas infantiles y graves de ARRP.

Los investigadores están ahora planificando las etapas en el rastreo de mutaciones en familias recesivas.

Inscribirse en el registro de pacientes de la Fundación Lucha contra la Ceguera es una forma de ofrecerse para participar en estudios genéticos y ensayos clínicos como el recientemente realizado por el Dr. Eliot Berson, que ha utilizado en parte pacientes inscritos en dicho registro. El teléfono de llamada gratuita es el 888-394-3937.

La razón para el entusiasmo con relación a estos descubrimientos es doble:

- Por un lado, estos genes son los primeros que se han descubierto como causantes de la RP que se expresan en el epitelio pigmentario retiniano (RPE). El RPE es una capa de células por debajo de la retina que colaboran en el funcionamiento de los fotorrecep-

tores. Los trasplantes de células de RPE retrasan la degeneración de los fotorreceptores según se ha demostrado en un modelo animal, la rata de la Real Escuela de Cirujanos (RCS). La rata RCS tiene un único defecto genético en el RPE; sin embargo, este defecto no ha sido aún descubierto en humanos. Todos los genes relacionados con la RP descubiertos previamente se han localizado en las células fotorreceptoras de la retina neuronal. Lo novedoso es que estos dos defectos en genes específicos de las células del RPE pueden ser susceptibles de corrección mediante trasplantes de RPE, procedimiento quirúrgico que deberá ser comprobado mediante ensayos clínicos en pacientes con estos defectos genéticos antes de que todos sepamos si es seguro y eficaz para ralentizar o detener el curso de la enfermedad.

- En segundo lugar, se piensa que una o las dos proteínas codificadas por estos genes están involucradas en el transporte de la vitamina A a las células fotorreceptoras. Si las mutaciones en estos genes estorban el transporte de la vitamina A, sería razonable pensar que los suplementos de vitamina A ayudan a mejorar esta disfunción celular. La vitamina A puede ofrecer un beneficio terapéutico mucho mayor a las personas con estas mutaciones genéticas que a quienes tienen cualquier otra forma genética de RP.

Por último, estos hallazgos genéticos subrayan el gran valor de la investigación genética. Estos genes tienen implicaciones directas sobre las estrategias de tratamiento. Cuanto mejor conozcamos el funcionamiento de cada gen y su proteína resultante, mejor nos podremos aprovechar de una terapia dirigida contra esa disfunción genética en concreto; además, podrán desarrollarse otras terapias nuevas contra ese defecto específico. Todo esto significa que para tratar las enfermedades degenerativas de la retina será esencial encontrar todos los defectos genéticos causantes e identificarlos luego en los pacientes. □

RETNET: una nueva fuente de información

12 de noviembre de 1997

Recordamos a quienes hayan visto mi anterior mensaje, e informamos a quienes no lo hayan visto, que disponemos de una página Web

men en la página de la Biblioteca Nacional de Medicina (PubMed).

Las tablas son lamentablemente algo lentas de cargar porque su tamaño es

como la Retinosis Pigmentaria, la degeneración macular y el síndrome de Usher. Esta información se ofrece a la comunidad investigadora y a particulares interesados sólo para fines de investiga-

RetNetTM

Retinal Information Network

en la que se enumeran los genes clonados y/o mapeados que causan retinosis pigmentaria, degeneración macular y enfermedades afines. La página es RETNET en [HTTP://UTSPH.SPH.UTH.TMC.EDU/WWW/UTSPH/RETNET/](http://UTSPH.SPH.UTH.TMC.EDU/WWW/UTSPH/RETNET/).

Recientemente hemos añadido una tabla de símbolos genéticos para hacer más útiles las otras tablas. Por ejemplo, si Vd. está interesado en RPE65, puede ir a la tabla de símbolos y hacer click en "RPE65", lo que le llevará a la entrada relacionada en la tabla de enfermedades; después, si lo desea, puede hacer click en una referencia, lo que le llevará a la Lista de Referencias, y si la referencia contiene la palabra "abstract" al final, Vd. puede hacer click en esta palabra y ver el resu-

grande.

Se aceptan comentarios.

Steve Daiger

RETNET (Red de Información Retiniana) ofrece acceso a:

1. Enfermedades: Genes clonados y mapeados que causan enfermedades retinianas.
2. Símbolos: Lista de símbolos de las enfermedades.
3. Referencias: Referencias para todas las tablas.
4. Vínculos: Fuentes para la investigación de las degeneraciones retinianas.

RETNET proporciona tablas de genes y mutaciones que causan enfermedades retinianas hereditarias tales

ción y no debería utilizarse con fines médicos o comerciales. Aunque procuramos la máxima precisión, no podemos garantizar que toda la información sea correcta y completa.

Los comentarios y sugerencias serán bienvenidos.

RETNET, la Red de Información Retiniana, es un servicio del Laboratorio para el Diagnóstico Molecular de las Enfermedades Oculares Hereditarias. La página web de RETNET ha sido desarrollada por el Dr. Stephen P. Daiger, Catedrático del Centro de Genética Humana y del Dpto. de Oftalmología y Ciencias Visuales en la Univ. de Texas (Houston), con el apoyo económico de la Fundación Lucha contra la Ceguera, la Fundación George Gund y el Fondo Hermann para la Vista. ☐

OFTALMOLOGÍA

Degeneración retiniana inducida por la luz: el modelo experimental

El Dr Farhad Hafezi y la Prof. Charlotte E. Rémé, de la Clínica oftalmológica universitaria de Zúrich (Suiza) llevan años trabajando en el campo de la investigación relacionada con las enfermedades degenerativas de la retina.

El artículo que a continuación reproducimos es traducción del publicado en el nº 67-68 del boletín *Journal RP*, de la Asociación Suiza de Retinosis Pigmentaria.

El centro de interés de nuestro laboratorio es la degeneración de la retina, más precisamente las maculopatías y la Retinosis Pigmentaria -enfermedades que, hoy por hoy, siguen siendo incurables. Por esta razón, hemos creado un modelo de animal *in vivo* que nos permite desencadenar, por medio de un estímulo extremo, una degeneración retiniana reproducible. El estímulo utilizado es una luz fría, blanca, fluorescente y desprovista de UV; el animal que sirve para nuestros trabajos es la rata.

Ante todo ha habido que definir qué dosis de luz basta para inducir una degeneración retiniana en un lapso de tiempo fijado que hemos escogido previamente. Durante dos horas hemos expuesto a los animales a esta luz, a diversas intensidades, para después analizar su retina. Hemos procedido al análisis, bien inmediatamente después de la exposición, bien después de haber dejado a los animales durante 12 horas en la oscuridad. Hemos observado que la intensidad luminosa óptima era de 5.000 lux, es decir, la luz de una estancia fuertemente iluminada. Debemos recordar que las ratas son animales activos durante la noche y que se sienten cómodos en una luz crepuscular (5-30 lux aproximadamente). Entre las ratas examinadas

inmediatamente después de la exposición a la luz, hemos constatado un principio de degeneración de la retina, y entre las ratas dejadas 12 horas en la oscuridad después de la exposición, una degeneración retiniana avanzada.

En la fase siguiente de nuestros trabajos, convenía dilucidar de qué manera y según qué procesos morían los fotorreceptores debido a una degradación provocada por una luz viva.

Nuestros resultados y los de un laboratorio americano han demostrado simultáneamente que los fotorreceptores morían por apoptosis.

La apoptosis

La muerte de las células por apoptosis es, desde hace algunos años, uno de los polos de interés de la investigación. ¿Qué es la apoptosis? Es una forma de muerte celular genéticamente determinada. Esto significa que una célula dañada no muere simplemente sino que decide si, a pesar de su degradación, debe sobrevivir o morir. A continuación esta decisión es ejecutada por la activación de algunos genes. La apoptosis no se produce únicamente en la retina, sino que es un fenómeno que se produce en la evolución de otras muchas enfermedades diversas: Se constata

- una ligera insuficiencia de apoptosis en las células cancerosas

- una apoptosis demasiado intensa en las afecciones degenerativas -enfermedad de Parkinson y de Alzheimer- y en las células retinianas durante una degeneración causada por la Retinosis Pigmentaria o inducida por la luz.

Los investigadores que estudian la retina se hacen esta pregunta: ¿Qué genes determinan la apoptosis en la retina? Si conociéramos los genes reguladores de la apoptosis en la retina, podríamos desactivarlos y tratar así de influir en la degeneración.

El gen *c-fos*

El problema: hasta ahora no se conocía prácticamente ningún gen responsable de la apoptosis en la retina. El año pasado hemos conseguido identificar uno de estos genes, llamado *c-fos*, que es uno de los componentes del factor de transcripción AP-1. ¿Qué nos ha permitido llegar a estas deducciones? En primer lugar, hemos observado que *c-fos* se activa por la luz. Lo hemos comprobado practicando una especie de hibridación *in situ*, técnica que consiste en colorear el núcleo celular de células que activan el gen *c-fos*. Una vez hecho, hemos observado que *c-fos* se activa en los fotorreceptores justo antes de que éstos mueran por apoptosis. A partir de ahí nuestra hipótesis de trabajo era la siguiente: la luz activa *c-fos*

y *c-fos* induce la apoptosis. ¿Cómo podíamos verificar esta hipótesis?

El modelo de animal es la rata knock-out

Hemos utilizado una rata que, después de una manipulación genética, estaba desprovista del gen *c-fos*: la rata *c-fos* knock-out. Conviene recordar que cada célula del cuerpo de la rata cuenta con aproximadamente 80.000 genes. En la *c-fos* knock-out se practicó una operación técnica sobre los genes del animal en un estadio precoz de su evolución para desactivar -o knock-out- únicamente el gen *c-fos*. Así pues, de las decenas de millares de genes de esta rata, un solo gen ha sido desactivado, de lo que se deduce que la complejidad de las interacciones entre todos los demás genes y proteínas permanece intacta y que sólo se detienen los procesos en los que interviene *c-fos*. Una rata knock-out es también un modelo de animal ideal para estudiar la función de un gen aislado.

Para empezar, hemos expuesto a la luz a estos animales *c-fos* knock-out y a animales modelos genéticamente normales, llamados de tipo salvaje, para desencadenar una degeneración de la retina.

Los resultados han sobrepasado nuestras esperanzas. Después de la exposición a la luz, la retina de las ratas de tipo salvaje presentaba una degradación severa, en tanto que la de las ratas *c-fos* knock-out estaba casi intacta.

La retina de las ratas -tanto *c-fos* knock-out como las de tipo salvaje- que no habían sido expuestas a la luz tenía una estructura normal.

A continuación hemos expuesto algunas ratas durante dos horas a una luz de 5.000 lux y analizado la estructura de su

retina inmediatamente después de la exposición, 12 y 24 horas después de la exposición.

La rata de tipo salvaje presentaba una fuerte degradación de los fotorreceptores, mientras que la *c-fos* knock-out tenía una retina casi intacta.

Existen además otros métodos para probar la apoptosis. Uno de ellos, por ejemplo, el llamado *Tunel staining*, consiste en marcar sobre una muestra microscópica del ADN (sustancia genética) los núcleos celulares que se han vuelto apoptóticos. Este método nos ha permitido igualmente observar una apoptosis masiva en la retina de los animales de tipo salvaje y la ausencia de apoptosis en la de los animales *c-fos* knock-out.

La cuestión siguiente era: ¿Cuál es, en la retina de la rata *c-fos* knock-out, el umbral de tolerancia a la luz para evitar una degeneración retiniana? Para responder a esta pregunta hemos triplicado la intensidad luminosa (es decir, 15.000 lux) y hemos esperado 36 horas después de la exposición de los animales para proceder al análisis. El resultado ha sido idéntico.

Conclusiones y perspectivas

Es la primera vez que ha sido posible impedir casi completamente una degeneración retiniana inducida por un factor externo y no por la herencia, y es también la primera vez que se ha encontrado un gen regulador de la apoptosis en la retina. ¿Cuál es la importancia de estos resultados para la investigación de las degeneraciones de la retina? La apoptosis es, como ya lo hemos dicho, un mecanismo de muerte celular cuyo proceso se desarrolla de forma idéntica para las enfermedades más diversas. Para la

retina propiamente dicha, esto significa que la apoptosis de los fotorreceptores se produce en las siguientes condiciones: exposición a la luz, aplicación de principios nocivos y en las ratas modelos para la Retinosis Pigmentaria (RP).

Es interesante observar que algunas de estas ratas modelos para la RP presentan un defecto genético idéntico al del ser humano y que el proceso de la enfermedad es también idéntico. Uno de estos modelos es la rata rd. La rata rd:

- presenta el mismo defecto genético que el ser humano
- está afectada de RP como los humanos
- sus fotorreceptores mueren por apoptosis y, mientras que los fotorreceptores de esta rata rd mueren, el gen *c-fos* está activado.

Sabemos sin embargo que, si se activa *c-fos* durante la degradación provocada de los fotorreceptores, esta degeneración se detiene. Posiblemente esto se aplique también a la RP, la degeneración retiniana inducida por la herencia. Intentamos ahora verificar lo bien fundado de esta hipótesis. Para ello, no vamos a intentar remediar la causa de la degeneración -el defecto genético-, sino arrebatarse a las células el arma por medio de la cual se suicidan -la apoptosis.

Estamos creando en este momento una rata con una doble mutación *c-fos* / rd: debe portar a la vez el defecto genético responsable de la Retinosis Pigmentaria y ser *c-fos* knock-out. La pregunta es: ¿Será modificada la evolución de la RP de esta rata?

Farhad Hafezi
Charlotte E. Rémé
Clínica oftalm. universitaria
ZÜRICH (SUIZA)

Trasplante de retina: el problema del rechazo

El Proyecto para el Implante Retiniano empezó su andadura en 1989 como una colaboración entre la Escuela para la Visión y el Oído de Massachusetts, la Facultad de Medicina de Harvard y el Instituto de Tecnología de Massachusetts. El proyecto pretende desarrollar un implante ocular chip de silicio que pueda devolver la visión a pacientes con Retinosis Pigmentaria y Degeneración Macular.

- La Degeneración Macular Senil afecta a casi 700.000 americanos cada año, siendo la principal causa de ceguera. Esta pérdida de visión central hace a menudo difícil, por no decir imposible, realizar tareas concretas como la lectura.

- La Retinosis Pigmentaria ocupa el número uno en el *ranking* mundial de formas genéticas de ceguera, privando de visión a 1,2 millones de perso-

nas aproximadamente. La visión periférica se vuelve plana y después se produce una paulatina pérdida de visión central o visión de lectura.

La ceguera puede ser el resultado de enfermedades corneales, de cataratas o de enfermedades que afectan a la retina, al nervio óptico o al cerebro. Las enfermedades de la retina como la Degeneración Macular y la Retinosis Pigmentaria sólo implican a los conos y bastones, mientras que las células que conectan el ojo al cerebro permanecen sanas.

El chip que se está diseñando descansará sobre la superficie interior de la retina, frente a los conos y bastones dañados y en contacto con las células que conectan con el cerebro. El uso de un implante para puentear los conos y bastones dañados es un enfoque que se asemeja a la forma en que el renombrado

proyecto para el implante coclear ha devuelto el oído a pacientes sordos.

El implante constará de dos chips de silicio, ambos dentro de una "cápsula de silicona". El chip superior recibirá la luz entrante en el ojo, inicialmente de un pequeño láser fijado a la montura de un par de gafas; una pequeña cámara CCD instalada también en las gafas habrá convertido previamente la imagen visual en series de impulsos láser que de forma invisible llevarán la energía y las señales visuales al interior del ojo. El segundo chip, el chip de circuito, descodificará la información visual láser, de manera muy parecida a como un aparato de televisión descodifica la señal de onda aérea, y la enviará a una "matriz de electrodos" que transmitirá pulsos eléctricos a las células del nervio óptico.



GRUPO NOVOLENT

NOVOLENT

Óptica y Salud Visual

NOVOLENT, Centros especializados en Rehabilitación de la BAJA VISIÓN

Cuenta en sus instalaciones con:

- FILTROS PARA RETINOSIS
- LENTES DE CONTACTOS (CASOS ESPECIALES)
- SISTEMAS DE AUMENTO: CCTV, LUPAS, TELESCOPIOS

OFRECEMOS a todos los afectados un estudio GRATUITO de su problemática visual,

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. 96 352 71 02

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

INTERNET
<http://www.novolent.es>

Visión artificial

El Prof. García Barreno, de la Real Academia de Ciencias, nos aportó en el nº 9 de la revista su opinión respecto a las dificultades que entraña la investigación *hacia la visión artificial*. El oftalmólogo Dr. D. Alfredo García Layana, de la Clínica Universitaria de Navarra, retoma ahora el tema explicando cuál es el estado del arte en estos momentos y, lo que es más importante

para nosotros los afectados, cuáles son las perspectivas reales de que a medio plazo la visión artificial constituya una alternativa eficaz a los demás enfoques encaminados a la solución de los problemas que plantea la RP. Este artículo nos lo ha facilitado José M^a Casado, Vocal de Sanidad e Investigación de FAARPEE, a quien damos las gracias por la gestión.

El impresionante desarrollo tecnológico de estos últimos años ha hecho renacer el interés por la visión artificial. Sin embargo no se trata de un área nueva de investigación como algunos podrían pensar. La idea de los órganos artificiales es una ilusión que desde antiguo ha fascinado, no sólo a científicos sino al pueblo en general. Fue quizás Benjamín Franklin el primero en predecir el uso de la electricidad como un método para restaurar la visión a los ciegos durante un discurso en la Royal Society de Londres; pocos años más tarde, un investigador francés conseguía producir sensaciones visuales en una persona ciega por medio de electrodos colocados en la cabeza del paciente. Desde entonces han sido muchos los esfuerzos dedicados a este tema, pero es ahora cuando se empieza a ver la luz al final de este largo túnel.

William H. Dobelle¹, que lleva más de 25 años trabajando en un proyecto de visión artificial, se ha atrevido a dar una fecha como momento probable en el que se pueda producir un invento capaz de restaurar cierto grado de visión en los ciegos. Esta fecha es el uno de enero del año 2001, el comienzo del nuevo siglo. Casi pasado mañana.

Sistemas de visión artificial

Básicamente se está trabajando en dos ideas distintas. Una con-

siste en realizar una prótesis que se implante dentro del ojo y la otra en una prótesis que estimule directamente la corteza cerebral mediante un implante intracraneal. Veámoslas por separado.

A) Estimulación directa de la retina

Como oftalmólogo, tengo más acceso a los foros internacionales en los que se habla de prótesis intraoculares.

El Ministerio Federal Alemán de Educación, Ciencia, Investigación y Tecnología (BMBF) ha abierto recientemente un campo de investigación en neurotecnología y está financiando varios proyectos relacionados con prótesis oculares. Uno de ellos, desarrollado por la Universidad de Tuebingen y conocido por las siglas MPDA (*micro photodiode arrays*), hace referencia a un dispositivo que se implantaría *debajo de la retina*, compuesto por elementos de diversos materiales inorgánicos como el sílice o el titanio que sustituirían a las células visuales (fotorreceptores) dañadas. Estos materiales se han comportado de una manera perfectamente biocompatible al ser estudiados en la retina del conejo².

Igualmente estudios realizados en fragmentos de retina de pollo por este grupo han demostrado que existe una transmisión de señales entre el chip y la retina gracias a la estimulación de células horizontales y bipolares de la retina capaces a su vez de generar activi-

dad eléctrica en las células ganglionares³.

Otro grupo alemán, encabezado por el Dr. Eckmiller, Universidad de Bonn, es uno de los más activos en el desarrollo de una prótesis intraocular que, a diferencia del anterior, sería un implante de localización por *encima de la retina*. El sistema consiste en un codificador colocado fuera del ojo, por ejemplo en la montura de una gafa, aunque no se descarta que en el futuro pueda ser colocado en una lente de contacto. Este elemento será el encargado de recoger y procesar la información que la retina no puede percibir.

A su vez se debe implantar dentro del ojo un estimulador retiniano en la superficie de la retina, próximo a la capa de fibras de las células ganglionares, de tal manera que se produzca un número suficiente de conexiones con estas células a fin de conseguir la estimulación eléctrica. Ambos elementos estarán conectados entre sí por medio de un sistema de transmisión de energía que por supuesto no necesitará de cables sino que funcionará por ondas, como un mando a distancia.

El codificador visual realizará mapas visuales que serán convertidos en secuencias de impulsos generadas por medio de unos filtros especiales que deberán ser ajustados por el paciente, en un proceso dinámico de aprendizaje en el cual cada uno ajustará el sistema en función de las imágenes que perciba. Este proceso deberá ser

realizado de forma exclusiva e individual por el paciente de la misma manera que se sintonizan los canales de un televisor y posteriormente se ajusta el color y el volumen.

Existen dos prototipos de estos filtros conocidos como Mark I y Mark II. Estos filtros están inspirados en algoritmos basados en redes neuronales y pueden ser ajustados a varias de las propiedades espaciales y temporales de los campos receptivos que caracterizan a las retinas de los humanos. Es importante insistir en que este proceso de aprendizaje deberá realizarse mediante un "diálogo" entre el paciente y el sistema, de forma individual y sin necesidad de supervisión por parte de los técnicos que lo han desarrollado⁴⁻⁶.

En el Instituto Ocular Wilmer (Estados Unidos) se ha realizado un estudio en ocho pacientes (7 con Retinosis Pigmentaria y 1 con Degeneración Macular Senil) en los que se ha realizado una estimulación eléctrica focal controlada de su retina, tras la implantación de un dispositivo situado por encima de ésta (epirretiniano), compuesto por una serie de electrodos dispuestos en cinco filas y cinco columnas (5X5). Los pacientes podían distinguir líneas verticales u horizontales, dependiendo del

estímulo provocado por los investigadores, pero cuando se activaba el perfil de la letra U, los pacientes percibían una H. Otros grupos de trabajo que están desarrollando sistemas de visión artificial de implantación intraocular se encuentran en las Universidades de Harvard y el MIT en Boston (EE.UU.)^{8,9}.

B) Estimulación directa de la corteza cerebral

La segunda opción a la que nos referíamos es la de realizar una estimulación directa mediante microelectrodos de la corteza cerebral relacionada con la visión, lo que queda en el ámbito de la neurocirugía. El Dr. Dobelle está trabajando en un prototipo en el que también existe un receptor de imágenes acoplado en una montura de gafas y constará de sensores de luz y ultrasónicos. Este autor señala un aspecto interesante como es la incorporación de sensores ultrasónicos similares a los que utilizan las cámaras de fotos "autofocus", lo que permitirá por ejemplo diferenciar un cristal de un espacio abierto, o una sombra de un agujero. Seguidamente las imágenes serán procesadas por un procesador de imágenes acoplado a un miniordenador que irá colgado de un cinturón y las señales serán transmitidas mediante electrodos que, tras perforar el cráneo, se localizarán en la superficie del cerebro. Cuando un electrodo es estimulado produce una sensación luminosa conocida como fosfeno que viene a ser como "el brillo de una estrella en el cielo". La oportuna asociación de fosfenos de forma daría lugar a imágenes, de la misma manera que se usa una asociación de luces en las pantallas eléctricas que se colocan en la calle para dar la información sobre la hora y la temperatura.

Este investigador, que trabaja actualmente en Nueva York, ha experimentado en cerca de 100 voluntarios, tanto ciegos

como con vista, y su objetivo es el de lograr una visión capaz de permitir una movilidad del paciente con independencia más que conseguir la capacidad de leer, para lo cual considera que existen otras alternativas que no precisan de la cirugía. Este aspecto lo aclara perfectamente reproduciendo unas frases de uno de sus pacientes: "... lo que necesitamos es la capacidad de movernos en un restaurante alrededor de las mesas, salir del comedor y entrar en el hall. Una vez que alcanzamos el baño, tendremos que leer pero sólo los signos que dicen hombres y mujeres"¹¹.

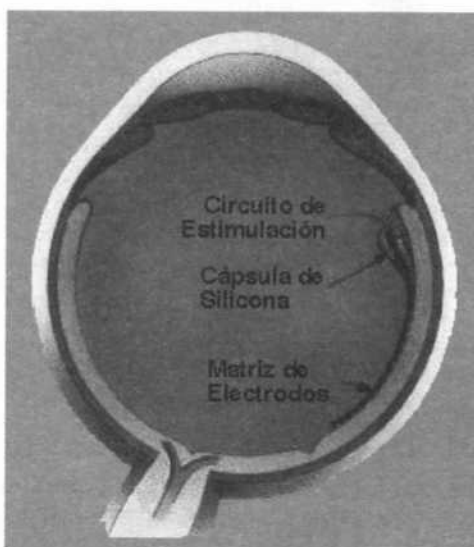
También trabajan en la Universidad de Tel-Aviv (Israel)¹⁰ y en la Universidad de Utah, en Estados Unidos en la implantación de prótesis que estimulen directamente la corteza cerebral.

La intervención quirúrgica

Todos los implantes se pueden realizar con anestesia local, incluso los que precisan la trepanación del cráneo para realizar la introducción de electrodos que se localicen sobre el cerebro. Es importante recordar que no se experimenta dolor cuando se interviene sobre él. El tema de la cirugía es un aspecto donde quedan elementos que pulir.

Para hacer el implante dentro del ojo hay que realizar una vitrectomía y se debe sujetar el implante a la retina mediante algún método que evite su motilidad. Esto es especialmente importante con el sistema que se coloca por encima de la retina.

Un grupo de la Universidad de Colonia que trabaja juntamente con el de Bonn ha probado la implantación en conejos sujetándolo mediante un pegamento biológico de fibrina, pero lamentablemente el implante sólo se mantuvo en su sitio unas seis semanas, perdiendo posterior-



Prototipo del Proyecto de Implante Retiniano de la Universidad de Harvard y el MIT de Boston (EEUU)

mente contacto debido al desarrollo de desprendimientos de retina; pero lo que es peor, el implante se mostró tóxico para las células ganglionares, lo que implica que su compatibilidad debe ser mejorada con la búsqueda de nuevos materiales.

Expectativas de la visión artificial

Hay que ser realistas para no caer en sensacionalismos frustrantes. Los primeros instrumentos que existan en el futuro serán muy rudimentarios y tan sólo podrán producir una visión muy limitada, seguramente en blanco y negro, que solamente será útil para conseguir una cierta autonomía. Por ello, la cuestión que se va a plantear en el futuro no es sólo si va a existir visión artificial (seguro que sí), sino cuál va a ser la relación costo eficacia de los sistemas desarrollados.

El mercado potencial es seguramente mucho más pequeño que el que la mayoría puede suponer. Muchas de las personas ciegas son ancianos con otras enfermedades asociadas que pueden dificultar la adaptación, probablemente complicada, a estos sistemas. Todavía es más importante el dato de que las personas que no están completamente ciegas seguramente necesitarían de prótesis artificiales muy desarrolladas para conseguir la percepción de imágenes de calidad superior a las que consiguen con su limitada visión.

Igualmente los trabajos realizados hasta la fecha sugieren la posibilidad de que personas que llevan años padeciendo ceguera sufran de un proceso de atrofia difusa del córtex visual, y posiblemente los ciegos de nacimiento padezcan de cambios corticales mucho más complejos que harán inviable la adaptación de tales ayudas.

Dobelle también afirma que, de las entrevistas mantenidas con voluntarios ciegos con los que

ha trabajado, ha sacado la conclusión de que las personas ciegas de nacimiento posiblemente tienen un interés mucho más limitado en una prótesis visual que aquellos otros que perdieron la vista en algún momento de su vida.

Asimismo se debe tener en cuenta que las futuras prótesis visuales tendrán un coste elevado y que dicho esfuerzo económico deberá ser competitivo en un período de amortización de 5 a 10 años, con lo que supone contratar un personal que sirva como ayuda. Igualmente, es muy poco probable que estos sistemas sean cubiertos por el sistema sanitario, máxime teniendo en cuenta que no parece que vayan a poder capacitar a las personas para realizar una actividad laboral distinta de la que venían realizando.

Sin embargo estamos hablando de perspectivas a corto plazo, basadas en las investigaciones actuales que se están realizando. El impresionante desarrollo tecnológico que todos los días nos sorprende puede hacer que en algunos años las perspectivas sean completamente distintas y mucho más ambiciosas. Nunca se debe cruzar una apuesta con el futuro porque tarde o temprano seremos seguros perdedores.

Bibliografía

1. Dobelle VM. *Artificial vision for the blind. The summit may be closer than you think.* ASAIO J 1994; 9:919-922.
2. Troeger B, Guenther E, Schlosshauer B y cols. *Biocompatibility and long term stability of components of multi-photodiode array intended for subretinal implantation.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S41
3. Stett A, Weiss S, Gnauck P y cols. *Towards subretinal implant: investigations on the chip/retina interface.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol

Vis Sci 1997; 38: S41

4. Homig R, Eckmiller R. *Simulation of selective ganglion cell stimulation for retina implants.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S41

5. Becker M, Eckmiller R. *System identification of a learning retina encoder for a retina implant.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S41

6. Hümermann R, Becker M, Eckmiller R. *Towards real time implementation of a learning retinal encoder.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S41

7. Humayun M, de Juan E Jr., Greenberg R, Dagnelie G, Rader RS, Katona S. *Electrical stimulation of the retina in patients with photoreceptor loss.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S39

8. Rizzo JF, Grummet AE, Edell DJ. *Single unit recordings following extracellular stimulation of retinal ganglion cell axons rabbits.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S40

9. Nadig MV. *Development of a retinal implant: applications of the focal ERG to rabbits after surgical implantation of a retinal prosthesis.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S40

10. Yanko L, Spivak Y, Ylnon U. *Electrophysiological studies on the effects on single cells of silver electrodes implanted in the visual cortex of cats.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S40

11. Normann RA, Maynard EM, Rousche PJ y cols. *The Utah 100 microelectrode array: an experimental platform for a cortically based vision prosthesis.* ARVO abstracts. Invest Ophthalmol Vis Sci 1997; 38: S41

Alfredo García Layana
Clínica Univ. de Navarra
PAMPLONA

ÓPTICA Y REHABILITACIÓN

Limpieza de lentes oftálmicas

La Asociación de Afectados de RP de Madrid cuenta desde hace tres años con la ayuda de cuatro colaboradores que realizan el servicio social sustitutorio en esta Entidad en virtud

del convenio firmado en su día con el Ministerio de Justicia. Alberto Vara, óptico-optometrista, está cumpliendo este servicio y de ahí su relación con nuestro colectivo.

Este artículo no pretende enseñar la manera de limpiar unos lentes oftálmicos, sino ampliar los conocimientos de los usuarios de gafas que actualmente se encuentran ante una gran variedad de tipos de lentes, tratamientos o filtros que se pueden añadir a dichos lentes, así como de algunos productos destinados a facilitar esta operación.

De esta manera se intenta, además de optimizar la función de la lente, evitar una serie de problemas que pueden aparecer por realizar dicha limpieza de una forma incorrecta, ya sea por desconocimiento o bien por seguir con un hábito adquirido que no sea el más apropiado para el tipo de lente que tengamos.

Para ello, se expone el tema diferenciando materiales de fabricación de los lentes, principales tratamientos disponibles y productos de limpieza.

Materiales

Como una gran mayoría de los lectores conocerá, los lentes se pueden fabricar en materia mineral o **vidrio**, o en materia orgánica o **plástico**. Recientemente, dentro del grupo de materias orgánicas, ha aparecido un nuevo material llamado *policarbonato* que también veremos.

Los lentes **minerales** se caracterizan por su mayor resistencia a la abrasión, por lo que incluso en las peores condiciones de limpieza y uso (gamuza inadecuada, utilización de trapos, etc.) aguantan sin deteriorarse en gran medida.

Por contra, los lentes **orgánicos** tienen una gran resistencia a los impactos pero son más fáciles de arañar, por lo que a priori es de vital importancia eliminar cualquier rastro de polvo o suciedad mayor de la superficie del lente humedeciéndolo con agua y jabón simplemente. También es importante recordar que muchas clases de telas, trapos o gamuzas tienen electricidad electrostática, por lo que ellas mismas atraen diversas partículas que, al ser frotadas con la lente, actúan como minúsculas lijas que erosionan su superficie; por tanto, siempre es imprescindible humedecerla.

Hay que destacar que el nuevo material **policarbonato**, al ser materia orgánica, debe ser tratado de la misma forma que los demás lentes orgánicos, teniendo especial precaución ya que existen determinados productos que alteran dicho material, como el alcohol metílico, acetona, éter, amoníaco, perfumes, disolventes, detergentes, etc., siendo nuevamente lo más recomendable agua y jabón.

Tratamientos

Todo lo anteriormente citado viene condicionado al hecho de que la lente lleve incorporado algún tratamiento, ya que el cuidado de éste será lo que nos indique la limpieza general necesaria.

Existe en la actualidad una gran variedad de tratamientos que, añadidos al lente, personalizan el cuidado de la visión de cada persona. Entre todos ellos se pueden destacar:

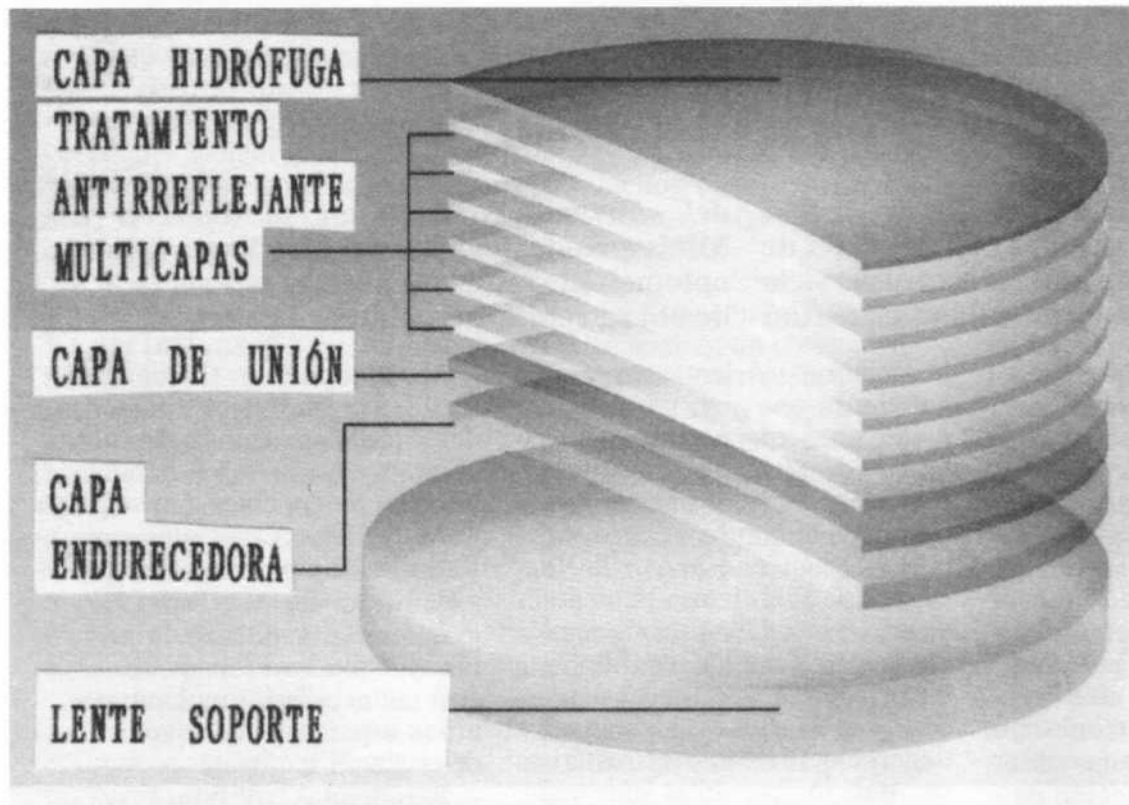
- **Multicapas:** o filtros que facilitan o impiden el paso de determinados tipos de luz, como por ejemplo los famosos y tan recomendables antirreflejantes, filtros especiales para Retinosis Pigmentaria, etc.

- **Endurecedores:** o capas para evitar en la medida de lo posible (no totalmente) los arañazos; tan necesarios en lentes de niños o personas con facilidad de arañar el lente, etc.

- **Espejeados:** o lentes para protección solar tan de moda últimamente, con espejos de distintos colores, o los biespejeados especialmente indicados para personas que están expuestas a altas exposiciones al sol.

- **Coloraciones:** En este tipo de tratamientos hay que decir que los dispuestos en lente mineral necesitan el mismo cuidado que el lente "desnudo", mientras que el lente orgánico coloreado, si se limpia mediante productos químicos, puede sufrir "decoloración".

Muchos de estos tratamientos se componen de capas micro-métricas dispuestas en la superficie del lente realizadas de materiales distintos al de la lente base, por lo que a la hora de la limpieza es lo primero que tenemos que cuidar. Mayoritariamente estos materiales son muy susceptibles de ser arañados, por lo que también está aconsejada la limpieza en húmedo. Además, suelen ser sustancias más fácilmente atacables químicamente, por lo que de nuevo colonias, alcoholes, acetonas, detergentes, disolventes, etc. están totalmente prohibidos, mientras que



SECCION DE UNA LENTE CON DISTINTAS CAPAS

Ejemplo de la sección de un lente para observar la disposición y orden de colocación de algunas posibles capas protectoras que se pueden superponer sobre él.

el agua y el jabón sigue siendo el método más efectivo.

Productos de limpieza

Como se puede ver, la forma de limpieza más rápida, económica y segura es el agua y jabón, tanto para cualquier tipo de material como para cualquier tipo de tratamiento. A continuación se debe secar la superficie del lente con algún pañuelo de papel, papel de cocina... (celulosa en definitiva) evitando toallitas de bebé, para el coche, de colonia... por llevar incorporadas sustancias que pueden alterar el lente y/o sus trata-

mientos.

Cuando no dispongamos de agua y jabón al alcance de nuestra mano, existen diversos sistemas alternativos de limpieza de lentes como:

- **Gamuzas de microfibra:** muy recomendables para limpiar lentes moderadamente sucios. Cuando la suciedad es elevada, este sistema no consigue eliminarla en su totalidad. También es recomendable, antes de utilizar la gamuza, humedecer el lente, aunque sea con vaho, para facilitar la operación. Para que no pierda su función debe ser lavada de vez

en cuando.

- **Pulverizadores y aplicadores esponjosos:** Ambos sistemas utilizan líquidos especiales para la limpieza general de lentes oftálmicas que eliminan la grasa y hacen que el lente repela la suciedad. También los dos sistemas necesitan ser secados, a ser posible con celulosa (igual que antes se ha citado). Los aplicadores con esponja únicamente tienen un posible peligro, y es que cuando se agotan se secan, o no se humedecen bien, y en los poros de la esponja pueden quedar partículas que, al ser frotadas con la lente en seco, pueden arañarla.

Concluyendo: como hemos visto, humedecer el lente, ya sea con agua y jabón o con algún producto especial, es la

forma más eficaz para su limpieza, pero hemos de tener especial precaución a la hora de secar los lentes. También recordar secar bien la montura porque, a la larga, la humedad que permanece puede cuartear las monturas de pasta y hacerlas más quebradizas, o debilitar el baño dorado o distintos lacados de colores que llevan las monturas metálicas y producir alergias e incluso heridas.

Alberto Vara Redondo
MADRID

Ayudas visuales para pacientes con RP

Bajo la denominación *Retinosis Pigmentaria* se agrupa una serie de enfermedades oculares de tipo degenerativo, que afectan gravemente a la visión acabando en muchos casos en ceguera total. El presente trabajo quiere ser una guía de orientación a la hora de buscar para estos pacientes las ayudas más idóneas con el fin de mejorar su funcionalidad.

Los resultados estadísticos nos demuestran

Material y método.

El estudio se ha realizado tomando una muestra aleatoria de 50 personas que acudieron a nuestro centro con diagnóstico claro de RP. Una vez en consulta se evaluaba el resto visual con el que contaba la persona y

de la muestra es la agudeza visual con el mejor de los ojos que tienen los pacientes que acuden a consulta, así como la edad, no de aparición sino con la que llegan a nuestro centro.

Resultados

Con los datos obtenidos de la edad con la que vienen a consulta y la agudeza visual tomada con optotipo convencional que corresponde a la más alta de los dos ojos, vemos que entre 26-50 años se encuentra el grupo más nume-

roso, muy directamente relacionado con aquéllos cuya agudeza visual se encuentra dentro del intervalo de 0.30 a 0.60.

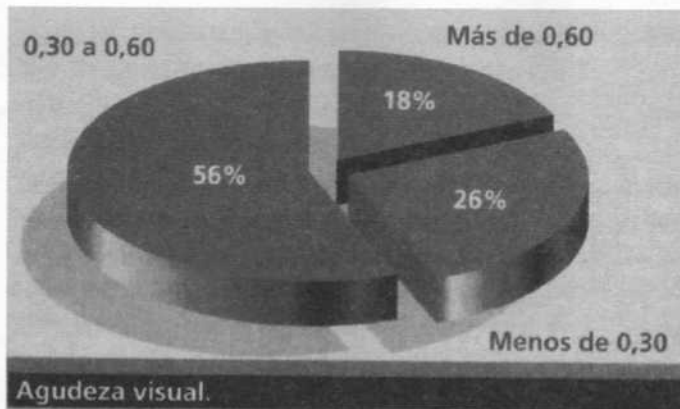
En los mayores de 50 años, por la propia evolución de la enfermedad, su patología les ha restado ya gran parte de la agudeza visual (menor de 0.30) y su campo suele ser muy reducido.

Los menores de 25 años presentan una buena agudeza visual, empezando a encontrar algunas dificultades de deslumbramiento y mala adaptación a los distintos cambios de iluminación, pero en la mayoría de los casos son pacientes

que, al ser pacientes con grandes problemas de adaptación a los cambios de luminosidad, el uso de filtros con gran nivel de absorción del ultravioleta es el tipo de ayuda con más aceptación. Y contrariamente a lo que se pudiera pensar por estar dentro o en torno a niveles considerados de baja visión, son las ayudas de tipo convencional las que mayoritariamente se prescriben frente a los sistemas de aumento.

que cursan sus estudios sin grandes dificultades y la enfermedad no ha disminuido mucho su agudeza visual, siendo ésta superior a 0.60 en el mejor de los ojos. Cuando la patología se manifiesta desde muy joven y con grandes pérdidas de visión, estos niños son encauzados a instituciones donde pueden desarrollar un aprendizaje táctil o mixto.

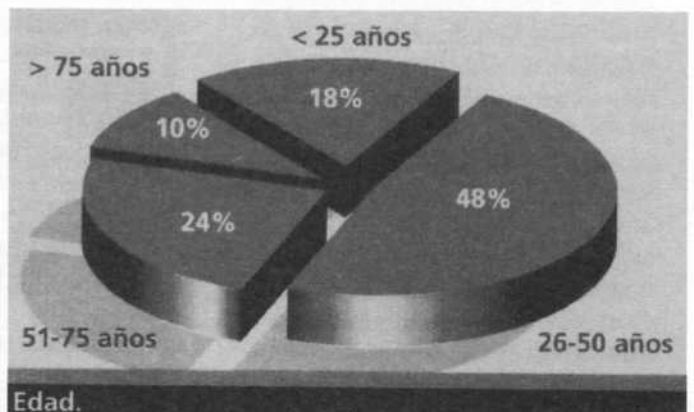
Nuestro estudio tenía como objetivo prioritario conocer las ayudas visuales más idóneas en los pacientes afectados de Retinosis Pigmentaria. Observando los datos vemos que existe una tendencia mayoritaria a notar una mejoría con el uso de filtros, dada la alta sensibilidad de estos pacientes a la luz fuerte y al deslumbramiento; su tiempo de adaptación es anormalmente largo a los distintos cambios de intensidad luminosa, su agudeza visual está reducida por la pérdida de contraste y por la difusión de luz en el ojo presentan una visión borrosa. Con los filtros observamos que el paciente aprecia rápidamente una ligera mejoría, siendo

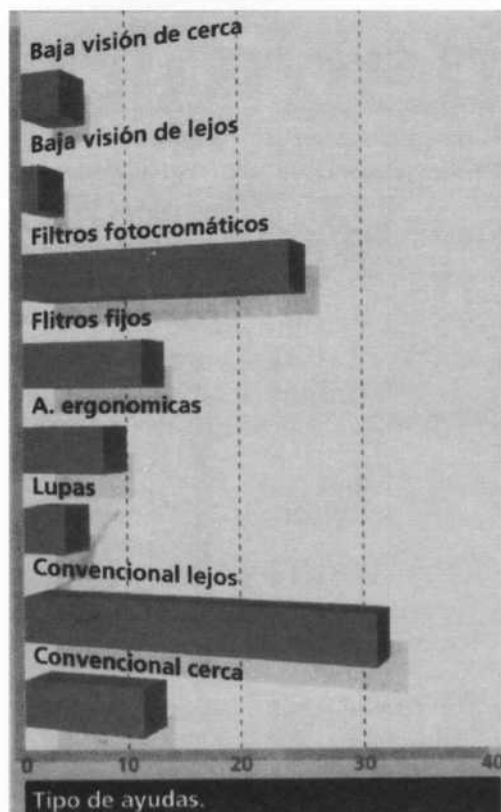


se prescribían las ayudas visuales más idóneas en función de sus necesidades, edad y motivación.

Aparte del material que equipa una consultora de optometría, contábamos con una caja de pruebas completa de ayudas para la baja visión **Keeler**, con un set de filtros fotocromáticos **Corning**, lupas y diversos sistemas ergonómicos incluyendo lámparas específicas, atriles, portalibros, etc.

El objetivo del presente trabajo es poder tener una idea general del tipo de ayudas más idóneas para estas personas, es decir, con las que ellas, a través de una información subjetiva nos dicen que mejoran, así como el tipo de patología visual más frecuente con la que aparece asociada. Otros datos que hemos extraído





mayor la tendencia con los fotocromáticos, los denominados CPF presentan una estructura en su cara interna modificada que permite obtener una filtración del espectro que se mantiene constante de un borde al otro del cristal, independientemente de la corrección. Estas lentes cortan el 98% de las longitudes de onda UV-A y el 100% de la UV-B, permiten filtrar al menos el 98% de la luz azul a 3 niveles diferentes (511, 527 y 550 nm): Todo lo anteriormente mencionado los hace particularmente eficaces en estos pacientes, al ofrecerles un mayor contraste, reduciendo los problemas de deslumbramiento y adaptándose rápidamente a los cambios de intensidad luminosa.

Las ayudas ergonómicas son de gran utilidad a este colectivo, principalmente las lámparas y atriles. No olvidemos que el perfil mayoritario de las personas que recurren a estas ayudas suelen estar entre los 26 y 50 años de edad y que siguen en activo a nivel académico o profesional, por lo que la adaptación ergonómica de su puesto de trabajo o estudio es esencial, dotándolo de una luz con gran

rendimiento luminoso pero que a la vez no le desprenda calor y le evite sombras molestas, iluminando grandes superficies sin provocar deslumbramientos. A su vez, los atriles y/o portalibros le permiten una postura de trabajo cómoda para sus cervicales y le proporcionan una distancia de trabajo fija.

Las lupas se recomiendan siempre como elemento secundario: no son recomendables para tiempos prolongados de lectura, pero sí para ver ocasionalmente un número de teléfono o realizar cualquier consulta.

Observamos también con los datos obtenidos que el uso de gafas para lejos es ligeramente superior a la media. La explicación se encuentra en que, al tener alteraciones en el campo visual, cualquier pequeño defecto visual - que en otros casos no tendría ninguna influencia - en las personas afectadas de RP sí presentan incidencia en la percepción visual. La incidencia de adaptaciones de ayudas telescópicas de Baja Visión, tanto de lejos como de cerca, no es muy alta en estas personas por el tipo de pérdida de campo visual.

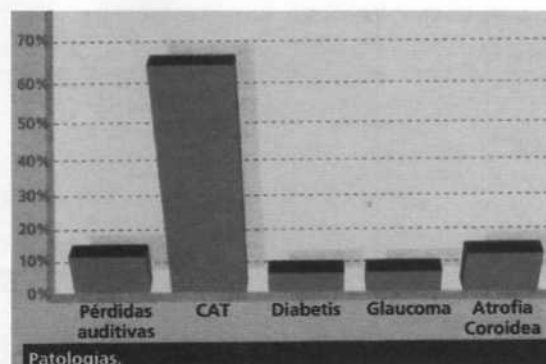
En el gráfico se observa que efectivamente existe una serie de patologías asociadas a la RP. De entre ellas hay que destacar el elevado número de pacientes con cataratas prematuras no asociadas a la edad y algunos casos de pérdidas auditivas correspondientes al Síndrome de Usher; la baja incidencia de este síndrome en las estadísticas puede explicarse por la existencia de pacientes que presentan una pérdida auditiva leve que no manifiestan en la historia clínica por no considerarla relevante y que sólo es mencionada cuando la pérdida es acusada. Otras patologías oculares con menor incidencia son el glaucoma y atrofia corioidea.

Conclusiones

Las personas afectadas de RP

son pacientes de difícil clasificación. Por un lado la mayoría de ellos, exceptuando los de edad avanzada o en los que la enfermedad ha progresado muy rápidamente, no se ajustan a las clasificaciones más o menos aceptadas de Baja Visión, aunque funcionalmente un porcentaje muy alto se encuentra con problemas importantes de discapacidad visual en relación con el entorno.

En general son pacientes muy bien informados sobre las características de su patología y de su evolución posterior, lo que facilita en consulta la aceptación de ayudas visuales adecuadas, así como de las recomendaciones



oportunas.

La respuesta a las ayudas más clásicas de baja visión, basadas en aumentos, no suelen dar buenos resultados en función de sus limitaciones en el campo visual periférico. Habría que exceptuar las ayudas electrónicas (CCTV), que algunas veces pueden ser eficaces pero de elevado precio.

Las ayudas más eficaces son los filtros con alto poder de absorción de las radiaciones ultravioletas y de gran parte del espectro azul visible, destacando entre éstos los de tipo fotocromático. Con esto la apreciación subjetiva de los afectados de RP es muy positiva.

Carlos Palancar
Abelina Hernández
MADRID

Programa de rehabilitación auditiva para pacientes con síndrome de Usher

El implante coclear es el enfoque tecnológico-quirúrgico que ofrece mayores expectativas de recuperación auditiva para los pacientes del síndrome de Usher, según nos explicaba el Dr. Díaz en su artículo sobre los problemas del equilibrio, publicado en el nº 8 de esta revista. Sin embargo, está claro que el implante coclear sólo reportará sus mejores resultados si se cuenta con un buen programa de rehabilitación.

Los pacientes con síndrome de Usher, en particular el Usher I, padecen hipoacusia profunda desde el nacimiento y pérdida del campo visual por Retinosis Pigmentaria, que suele comenzar en la adolescencia siendo muy acusada, casi con ceguera, en la cuarentena. Los pacientes sordociegos, por múltiples etiologías, tienen una problemática severa de comunicación con el medio ambiente. Ambos colectivos, el primero de ellos con la ventaja visual durante una serie de años, requieren la existencia de un programa específico que aporte la adaptación de la tecnología más avanzada con un seguimiento especializado para conseguir, en lo que a la audición se refiere, la máxima rehabilitación. Existen dos situaciones diferentes:

A) Niños.- Tienen más expectativas cuanto más jóvenes para conseguir una rehabilitación avanzada.

B) Adultos.- Pueden ser

- Sordos prelocutivos: son los casos de peores expectativas dentro del colectivo al carecer de memoria auditiva y haber completado la maduración cerebral.

- Sordos postlocutivos: tienen muy buen pronóstico al poseer memoria auditiva, lo que favorecerá una rápida rehabilitación. Para poder ofrecer el máximo de posibilidades a este colectivo, se ha puesto en marcha un programa coordinado por el Jefe

del Servicio de Otorrinolaringología (Dr. C. Cenjor Español) en colaboración con la Fundación ONCE que ofrece una evaluación y asistencia basada en los siguientes puntos:

1.- **Sector Hospitalario:** integrado en la FJD y compuesto por los Servicios de Otorrinolaringología, Oftalmología y Genética, que realizará a los pacientes un estudio y evaluación otorrinolaringológica, un control oftalmológico (Dr. Serrano y Dra. García-Sandoval) del estado de su Retinosis y una evaluación genética (Dra. Carmen Ayuso) del paciente y su entorno.

Una vez evaluados los pacientes, explicado el programa y las posibilidades reales en el momento actual, se realiza a aquellos que están interesados una evaluación por imagen de su oído interno y un estudio psicológico que permita pronosticar el grado de aceptación por parte de cada paciente de un implante coclear.

2.- **Sector extrahospitalario:** compuesto por un equipo de rehabilitadoras proporcionado por la Fundación ONCE y coordinado por Pilar Gómez Viñas, especialmente formado para este colectivo y que realizará la evaluación previa y rehabilitación de los pacientes implantados, ésta será dinámica y adap-

En la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, en colaboración con la Fundación ONCE, el Dr. Cenjor, Jefe del Servicio de Otorrinolaringología, ha organizado un programa en este sentido que es pionero en nuestro país, e incluso en Europa. Desde estas páginas queremos expresar nuestros más sinceros deseos de éxito para este programa que ahora nos presentan y que nos explicarán más en detalle en el número de otoño de *Visión*.

tada a su grado de alteración visual, continuada y con las mayores expectativas de éxito dentro de las limitaciones de cada caso.

3.- **Compromiso de atención tecnológica:** por parte de la empresa responsable de los implantes, tanto en lo que a avances se refiere como a garantía y reparación en los casos necesarios.

Este programa, que sabemos difícil y que exige entrega y atención continuada, ya ha comenzado y los primeros resultados son esperanzadores, aunque debemos ser cautos en las expectativas ya que si los pacientes son prelocutivos y adultos no debemos crear esperanzas no alcanzables y en principio, para este colectivo, un contacto con su medio ambiente, con localización de personas de su entorno y pequeñas palabras o aun frases, pueden ser alcanzables, pero no el seguir conversaciones sólo con el implante. Además, su manejo ambiental mejora al notar en su entorno estímulos sonoros. De cualquier manera, ésta es la primera vez que se instaura un programa de atención continuada de estas características y sus techos no los conocemos. En el caso de los niños, lógicamente las expectativas aumentan notablemente.

Carlos Cenjor Español
Ser. de Otorrinolaringología
Fundación Jiménez Díaz
MADRID



MEDICINA ALTERNATIVA

Fitoterapia: el Gingko Biloba

En los últimos tiempos se viene hablando, a nivel popular, de las cualidades terapéuticas del Gingko Biloba, aunque ha sido utilizado desde hace muchos años por la medicina natural y constituye la base de algunos productos farmacéuticos.

Este árbol, procedente de Asia, se cultiva con veneración en los templos. Su nombre proviene del japonés *yin-kuo* (albaricoque de oro) y se calcula su antigüedad en 250 millones de años, siendo el único superviviente de la familia de las ginkgoáceas, que vegetaron en los últimos períodos de la Era Primaria y desaparecieron con el Plioceno. La causa de esta supervivencia puede ser el cultivo que desde antiguo se ha hecho de él.

Se cuenta que es tal su capacidad regeneradora que fue el único árbol que reverdeció en la primavera siguiente a la explosión de la bomba atómica de Hiroshima. Hoy también se puede encontrar el Gingko Biloba en numerosos parques de algunas zonas de Europa, ya que fue introducido en Francia a finales del siglo XVIII. En Oriente, su fruto se consume asado como las castañas.

La antigüedad de esta planta ha facilitado que se hayan realizado numerosos estudios que han permitido conocer exhaustivamente la composición química de sus distintas partes.

Principios activos, propiedades e indicaciones

- Ginkgólidos (A, B, C, H) (lactonas terpénicas).
- Flavonoides (rutósido, kenferol, quercetol, isorramnetol, siringetol, derivados epicatecol y quercetólicos).
- Bioflavonas (gingkegot, isoginkgetol).^{*}

- Leucoantocininas.
- Esteroles.
- Polioles.
- Ácido 6-hidroxicinurénico.
- Procianidol: oligómeros del delfinidol y cianidol.

Hoy, numerosos estudios clínicos corroboran las excelentes virtudes de esta planta. El Gingko Biloba está indicado para el tratamiento del sistema circulatorio y, aunque su aplicación en los trastornos vasculares es muy amplia, fundamentalmente actúa como vasodilatador periférico, produciendo un aumento del tono arteriovascular, disminuyendo la permeabilidad capilar y aumentando la irrigación cerebral.

Por lo tanto, el Gingko Biloba está indicado en el tratamiento de las varices, así como de las úlceras varicosas, enfermedad de Raynaud y acroparestesias; también es efectivo como coadyuvante en las flebitis, tromboflebitis y, por supuesto, en la pesadez de piernas e inflamaciones posturales de las personas que trabajan muchas horas de pie.

Como preventivo, es excelente cuando, en personas jóvenes, empiezan a presentarse los primeros síntomas de insuficiencia venosa, ya que puede tomarse durante largas temporadas sin efectos secundarios.

Se beneficiarán, sin duda, de los saludables efectos de esta planta quienes acusan los cambios bruscos de temperatura con

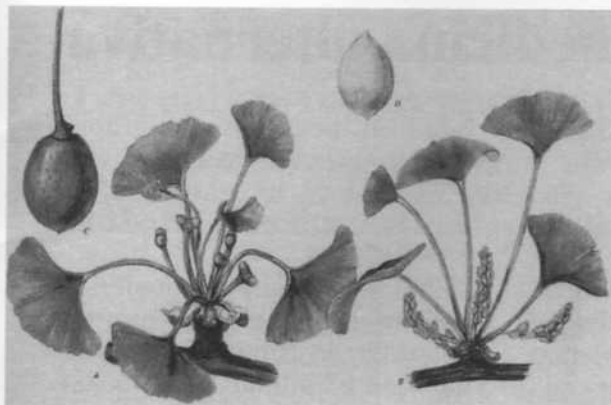
sensación de picor, pinchazos o inflamación de los miembros inferiores o superiores.

También es recomendable en el tratamiento de las hemorroides, siendo más eficaz en las recientes que en las cronificadas.

La toma constante de Gingko Biloba actúa como protector en personas con fragilidad capilar que origina pequeñas hemorragias y hematomas.

Es un excelente específico como vasodilatador cerebral. Tiene una considerable eficacia como coadyuvante en el tratamiento de edemas cerebrales, isquemias e hipoxias por su efecto vascular y por su reper-





se sospecha la influencia de radicales libres. También puede actuar en los casos en que es necesario inhibir la agregación plaquetaria. Por vía externa, sus flavonoides favorecen y normalizan la secreción sebácea.

El Ginkgo Biloba y la RP

En cuanto a la Retinosis Pigmentaria, queda claro por todo lo expuesto que puede ser una planta altamente beneficiosa, por lo que los estudios científicos a este respecto no tardarán en darnos la información necesaria sobre las condiciones idóneas de consumo.

No podemos olvidar que, debido a la complejidad de la enfermedad que nos ocupa, la efectividad de esta planta dependerá en gran medida de la dosificación e ingesta adecuada, así como de su acción conjunta con otras sustancias que también se demuestren necesarias.

Asimismo, debemos tener presente que no es aconsejable la autoadministración, ni siquiera de algo tan aparentemente beneficioso e inocuo como el Ginkgo Biloba, ya que será un especialista en fitoterapia quien nos pueda aconsejar sobre la manera en que esta u otra sustancia nos reporte los mayores beneficios.

Dadas las indicaciones del Ginkgo Biloba, comprendemos que si deseamos beneficiarnos de sus principios activos, éstos se verán fuertemente reforzados por pérdidas personales, como una dieta adecuada, un programa de ejercicios aeróbicos y de estiramientos y la práctica de técnicas de control del estrés.

El Ginkgo Biloba puede ser, por lo tanto, una más de las oportunidades que nos brinda la naturaleza para recobrar nuestra salud y equilibrio.

Begoña Urchaga Gómez
AARPE
BILBAO

cusión neurológica.

Puede ser consumido por la mayoría de las personas que presenten trastornos neurosensoriales del oído, como acúfenos, vértigos y mareos, mostrándose también efectivo en las migrañas vasculares, sobre todo de tipo pulsátil (dolor acompañado de sensación de latido en las sienes) y en otros tipos de jaquecas tensionales. Al haber demostrado su incidencia sobre la actuación de los radicales libres como protector de las membranas celulares, el Ginkgo Biloba también es recomendable en aquellas enfermedades en cuya etiología

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

Pº Extremadura, 99
Tlf: 91 46410 12
28011 MADRID

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

Hórreo, 36
Tlf: 981 57 51 51
15700 SANTIAGO

10%

**DESCUENTO
AUDIFONOS**

15%

**DESCUENTO
LENTES DE CONTACTO**

20%

**DESCUENTO
LIQUIDOS, LUPAS
LENTES CORNING CPF**

50%

**DESCUENTO
MONTURAS**

**FEDEROPTICOS
BARAÑANO**

ESPECIALISTAS EN BAJA VISION Y AUDIOPROTESIS

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

Consejos a consumidores de medicina alternativa

1. Adquisición de productos

Cualquier médico que prescribe o recomienda suplementos nutricionales debería indicar si obtiene algún interés económico con sus recomendaciones. Los pacientes a quienes se les pide que llamen a un teléfono de llamada gratuita para encargar vitaminas deben ser conscientes de que su doctor cobra una "comisión" sobre esas ventas. Los códigos de ética comercial en la mayoría de Estados obligan a los médicos a informar a sus pacientes sobre cualquier interés económico sobre los productos o servicios que recomiendan y a ofrecer al paciente marcas u opciones iguales, si es que existen. Si un médico recibiera dinero de una empresa farmacéutica, esto supondría un demérito y dicho médico estaría sujeto a posibles sanciones e incluso a la pérdida de su licencia. Con todo, algunos fabricantes de vitaminas siguen adelante con estas prácticas, pues este sector de la medicina aún no está regulado. No hay ningún problema en que los médicos vendan vitaminas, ayudas ortopédicas, medicamentos, gafas o cualquier otro producto médico en sus consultas, pero deben cumplir con los códigos de ética comercial. Muchos pacientes aprovechan la ventaja de comprar productos en la consulta de su doctor: algunos médicos facilitan que sus pacientes se ahorren dinero dis-

tribuyendo los productos a precio de coste.

2. Tratamientos exclusivos

Es objetivo de FOCUS recomendar siempre terapias disponibles en general y al alcance de cualquiera. Hay que ser cautos cuando el terapeuta dice ser el único que puede suministrar un determinado tratamiento. Por ejemplo, la literatura médica indica que la acupuntura puede ser útil en algunas afecciones oculares. Pues bien, cualquier acupunturista titulado del Estado puede ofrecer esta terapia y no hay por qué viajar a ningún sitio para recibir acupuntura especial para la vista.

3. Titulación médica

Hay que comprobar los antecedentes del terapeuta elegido. Si el terapeuta es

lado en acupuntura, terapia visual, nutrición, etc.

4. Tratamientos en clínicas legales

Si el terapeuta indica que ellos aplican el tratamiento en un determinado centro o instituto, hay que preguntar la dirección y el sitio concreto donde se aplica. Después de haber viajado muchos kilómetros en busca de un tratamiento en un "instituto" privado, algunos pacientes se han encontrado con que dicho tratamiento se iba a aplicar en la habitación de un hotel. Hay que comprobar el historial empresarial de la entidad que ofrece la terapia visual, cuánto tiempo llevan trabajando bajo el mismo nombre, si figura la empresa en el registro de las mejores del sector, etc.

5. Pago por adelantado y gastos adicionales

Si se le pide al paciente de RP que haga un pago por adelanta-



FOCUS

AN INFORMATION FORUM FOR RETINAL DEGENERATIVE DISORDERS

PhD (no doctor en medicina) o dice ser nutricionista, entonces hay que indagar qué tipo de titulación posee en realidad, a qué universidad pertenece, si se trata de un título honorario o si lo ha conseguido a través de un curso por correspondencia, si el terapeuta en cuestión está titu-

do, ¿se puede recuperar el dinero por alguna razón?, ¿se recupera en tal caso la totalidad del adelanto?

Si se ha de viajar a una ciudad lejana para recibir el tratamiento, hay que preguntar si existen gastos adicionales que habrá que cubrir allí.

La RP autoimmune

Los anticortisoles pueden ofrecer una nueva esperanza para la RP

Los anticortisoles pueden ofrecer una nueva esperanza para la RP. El presente artículo nos ha llegado a través de la Asociación de **Afectados de RP de Cataluña, cuyo Presidente (Joan Claramunt) lo ha obtenido a su vez vía Internet.**

El Dr. Alfred Sapse, especialista en inmunología oftálmica, expuso en la II Conferencia Mundial sobre Cortisoles y Anticortisoles, celebrada en Las Vegas, Nevada (EE.UU.) en noviembre de 1997, que la RP está comprendida en dos enfermedades distintas: una genética y otra de componente autoinmune. Estos nuevos hallazgos se recogen en su estudio titulado *Anticortisoles en el tratamiento de la Retinosis Pigmentaria*.

La RP de componente autoinmune se cree que está asociada con niveles elevados de la hormona del estrés llamada *cortisol*. El Dr. Sapse afirma que el cortisol puede poner en un estado de caos al sistema inmunológico y arruinar el cuerpo humano. En los desórdenes autoinmunes, las células enfermas destruyen los tejidos.

Mientras antes se consideraban como un mero síntoma o marcador de enfermedades graves como la RP, SIDA, Alzheimer, el proceso de envejecimiento y muchas formas de cáncer, ahora se cree que los altos niveles de cortisol (hormona inmunodestructiva) juegan el papel principal en estas enfermedades y afecciones. De hecho se han identificado factores autoinmunes en las retinas de pacientes de RP.

De acuerdo con el Dr. Sapse, la RP podría tratarse inicialmente con un cóctel de complementos nutricionales anticortisoles compuesto de vita-

mina A, zinc, Gingko Biloba y acetil-L-carnitina, seguido de un tratamiento con medicamentos inhibidores de anticortisoles / esteroidogénesis.

En una conversación telefónica con el Dr. Sapse (enero de 1998), explicaba que en los próximos seis meses intentará probar que los cortisoles pueden inducir una forma de autoinmunidad y producir una respuesta autoinmune; por otra parte, todos los que sufren RP tienen elevados niveles de cortisoles, por lo que hay sólidos fundamentos para usar anticortisoles. La razón para tomar vitamina A, zinc, Gingko Biloba y acetil-L-carnitina es que estos nutrientes son poderosos anticortisoles.

Cortisol / Anticortisol

El cortisol es una poderosa hormona producida por el córtex, resulta vital para todas las funciones del cuerpo humano y juega un papel muy importante en la defensa contra el estrés. El mayor conocimiento de cómo las hormonas afectan al comportamiento, crecimiento, sexualidad y salud permite a los doctores intervenir en intrincados procesos humanos usando terapia hormonal como tratamiento potencial para varias enfermedades y afecciones.

Los investigadores se han dado cuenta de que en muchas enfermedades los niveles de cortisoles son elevados, muy a menudo hasta un nivel inmunodepresivo. Esto ha sido observado en diversas enfer-

medades, tanto virales como relacionadas con la depresión y afecciones asociadas (alcoholismo, abuso de drogas, anorexia nerviosa), envejecimiento normal o demencia (Alzheimer), diabetes, hipertensión y en muchas formas de cáncer, ataques de corazón, psoriasis y también en enfermedades de origen desconocido.

En los últimos años, los investigadores han observado que los niveles elevados de cortisoles preceden y a menudo lanzan la enfermedad. Este hallazgo cambia sustancialmente los enfoques terapéuticos respecto a enfermedades aún poco conocidas: la bajada (o normalización) de los niveles de cortisoles inducirá una notable mejora clínica.

La clave del tratamiento para RP con medicamentos anticortisoles está en saber medir de forma precisa cuándo los niveles de cortisoles son elevados. Cuando se tengan estas medidas los resultados no tardarán en llegar, haciendo caer ciertos mitos médicos y determinados conceptos consagrados en la medicina de hoy.

Prolongados niveles de estrés y su contrapartida bioquímica, los cortisoles, juegan un papel importante, no sólo en "viejas" enfermedades como la depresión, la hipertensión, etc., sino también en enfermedades nuevas como el síndrome de adaptación espacial, u otras más graves como la resistencia a antibióticos y virus.

□

Prácticas de ocio de las personas adultas con discapacidad visual

Aurora Madariaga Ortuzar es licenciada en Psicología Clínica, Experta en Pedagogía Terapéutica y Máster en Educación Especial por la Universidad de Deusto. Posee una extensa formación teórico-práctica en torno a diferentes categorías de discapacidad y tiene amplia experiencia como monitora de

tiempo libre en asociaciones que trabajan en favor de las personas con discapacidad. Trabaja desde 1994 en la Cátedra de Ocio y Minusvalías como miembro del equipo investigador. Desarrolla su tesis sobre el ocio escolar de los niños/as con ceguera o baja visión integrados.

El estudio en el que se basa este artículo se contextualiza en la labor investigadora realizada por la Cátedra de Ocio y Minusvalías de la Universidad de Deusto desde el año 1994. Durante este tiempo se ha investigado, sobre el binomio ocio y discapacidad, en torno a diferentes temas: análisis de la legislación, acceso a la oferta de ocio de las asociaciones y de los equipamientos comunitarios, actitudes de la población en general, y otros. Para cerrar esta primera etapa de la Cátedra, se consideró necesario ahondar en lo que decían las propias personas con discapacidad con respecto a sus prácticas de ocio.

El objetivo general de la investigación era realizar un exhaustivo diagnóstico sobre las prácticas de ocio de las personas con discapacidad. Para ello, hemos analizado los cuatro grandes tipos de discapacidad (física-motriz, psíquica, visual, y auditiva), en personas desde 18 hasta 65 años. La metodología utilizada ha sido administrar una entrevista estándar que había sido elaborada para recoger la información referida a las prácticas de ocio.

Las principales características que describen al colectivo de personas con discapacidad visual que han sido entrevistadas son: un número similar de hombres y mujeres, la mayoría viven en entorno urbano, disponen de un nivel de instrucción básica (estudios primarios

y/o secundarios), en el grupo estudiado hay una parte importante que está inactiva (prejubilada o jubilada), y el nivel de ingresos es muy variado, oscilando entre ninguno hasta 300.000 ptas. mensuales.

En cuanto a la naturaleza de la discapacidad, hemos analizado la etiología, momento en el que aparece la discapacidad, y en este grupo de población es muy importante la parte de la muestra que ha adquirido la discapacidad visual en el estadio adulto, debido a diferentes causas, entre ellas la Retinosis Pigmentaria. Dentro del grupo estudiado hay un gran número que utiliza el Braille para acceder a la información, y el bastón para desplazarse de manera autónoma.

El objetivo de esta reflexión es fundamentalmente describir los principales resultados obtenidos en la investigación realizada por la Cátedra de Ocio y Minusvalías de la Universidad de Deusto, y esbozar algunas de las implicaciones que se derivan de dichos resultados a la hora de trabajar temas de ocio con personas con discapacidad visual, considerando los principales agentes que intervienen en dicho proceso tales como agentes de la comunidad, familias y los propios afectados.

Algunos de los principales resultados de la investigación

En las siguientes líneas se des-

criben y comentan algunos de los principales resultados obtenidos.

Al preguntar sobre qué hacen durante su tiempo de ocio, las **actividades realizadas** que más aparecen son, ver la televisión u oír en la radio programas de entretenimiento y/o culturales, pasear, escuchar música, salir y estar con los amigos, participar en celebraciones familiares, ir al campo, playa o montaña.

En cuanto a la **gestión** del ocio, queríamos saber quién organizaba, planificaba las actividades de ocio en las que participan las personas con discapacidad. En este grupo es significativamente importante la respuesta *la propia persona*, es decir la mayoría decide sobre aquello que quiere o no hacer.

Al analizar con quién se **comparten** las actividades de ocio hemos encontrado que la mayor parte de los encuestados responde que con la familia o la pareja, en menor medida con amigos sin discapacidad, y hay otra parte del grupo, aunque mucho más reducida, que sólo o con amigos pudiendo ser estos con discapacidad o un grupo mixto (personas con y sin discapacidad).

El grado de **satisfacción** percibido sobre las actividades de ocio se describía fundamentalmente con las categorías de normal o poco, hay otro grupo aunque más reducido que afirman que están bastante o muy

satisfechos con su ocio en términos generales.

A la hora de analizar el **aburrimiento** que manifiestan las personas con discapacidad, aparece que una parte de la muestra afirma rotundamente que no se aburre, pero el resto de las personas se aburren habitualmente o a veces. Al preguntar a los encuestados las razones por las que se aburren aluden a la propia discapacidad, la falta de conocimiento, falta de relaciones sociales, y atribuciones negativas.

La mayoría de las personas encuestadas son conscientes que la práctica de determinadas actividades de ocio reportan **beneficios** de diferentes tipos. A la hora de describir cuáles son, aparecen como más claramente identificados los de corte emocional, social, y/o físico; en menor medida aquellos de carácter cognitivo o conductual.

También les preguntábamos si había actividades de ocio que les gustaría hacer y si las había por qué no las hacían. Las **actividades más deseadas**, aquéllas sobre las que hay demanda latente, es decir que les gustaría hacer y no las practican son, aprender cosas nuevas, manualidades, practicar deporte en equipo, deporte individual, leer, y realizar actividades de voluntariado.

En cuanto a las razones por las cuales las personas no practican actividades que desearían, como principales barreras aparecen la propia discapacidad y en segundo lugar la falta de tiempo. A continuación están la falta de conocimiento, la falta de habilidades, las atribuciones negativas, y la falta de recursos económicos. Como se puede observar las barreras que más aparecen son las internas y todas ellas están estrechamente relacionadas entre sí. La más significativa es la propia discapacidad, seguida de otras que describen carencias o déficits de la propia persona en recursos, habilidades, y creencias negativas acerca de las propias aptitudes. Las barreras externas que únicamente aparecen son la falta de tiempo y en menor medida la falta de recursos económicos.

Implicaciones

El acceso y la participación en actividades requiere necesariamente un importante trabajo desarrollado por diferentes *agentes del entorno*, instituciones, asociaciones, equipamientos, profesionales que trabajan en estos ámbitos, etc. La labor desempeñada por todos ellos implica:

A. Apostar por una planificación y programación desde el concepto de equiparación de oportunidades

B. Minimizar las barreras externas que impiden la participación en ocio

C. Establecer adaptaciones y recursos necesarios para que la persona pueda practicar actividades

que desea realizar

D. Ofertar nuevas actividades que desarrollen y fomenten intereses y habilidades

Es importante destacar el papel que tienen las *familias* de las personas con discapacidad visual, a menudo se encuentran solas a la hora de afrontar los problemas cotidianos derivados de la discapacidad. A pesar de ello, han de aprender a convivir con ello y desarrollar actitudes que potencien:

A. Atender y canalizar las demandas, deseos e intereses de las personas con discapacidad

B. Dar oportunidades de experimentar y hacer cosas nuevas

C. Ampliar el abanico y repertorio de actividades

Por último, todo lo dicho hasta ahora no tendría sentido si no se cuenta con la *propia persona con discapacidad visual* y se trabaja directamente con ella aquellos aspectos cuyo desarrollo le permitirían una mejor utilización de su tiempo libre:

A. Establecer grupos de autoayuda para facilitar la adaptación a la discapacidad dado que ésta se adquiere en el estadio adulto y progresivamente en el caso de la retinosis pigmentaria

B. Tomar conciencia de la importancia de la calidad de las experiencias y vivencias derivadas de la participación en actividades de ocio así como de los beneficios que se derivan

C. Discriminar las barreras internas que están impidiendo o restringiendo la participación en actividades de ocio y trabajar directamente con ellos estas cuestiones para superarlas

D. Desarrollar habilidades necesarias para que la persona con discapacidad visual pueda desenvolverse de manera lo más autónoma e independiente posible. Además es necesario fomentar nuevos intereses y permitir nuevas experiencias que ayuden a la persona con discapacidad visual a asumir nuevos roles y plantearse actividades y prácticas de ocio viables y acordes a la nueva situación en la que viven

Para concluir, es importante destacar que a pesar de que el ocio es un derecho de todos los ciudadanos, hay grupos de población cuyo acceso está restringido por diferentes razones. Este hecho supone trabajar explícitamente en el logro de la equiparación de oportunidades, y que todas las personas con discapacidad puedan participar y vivir un ocio altamente gratificante y satisfactorio.

Aurora Madariaga Ortuzar
Cátedra de Ocio y Minusvalías
Universidad de Deusto
BILBAO

Vivir con RP: "Lo que no veo me lo imagino"

El 27 de octubre pasado, el diario *DEIA* de Bilbao publicó una entrevista de la periodista Arancha Rodríguez con Miren Trevijano, que consideramos interesante reproducir en estas páginas, previa autorización del men-

cionado periódico y de la propia protagonista. Miren es miembro de la Asociación de Afectados de RP de Euskadi y constituye todo un ejemplo de cómo debemos reaccionar ante nuestra enfermedad.

A Miren Trevijano le diagnosticaron retinosis pigmentaria cuando tenía 19 años. Desde entonces, consciente de que perdería progresivamente la capacidad visual -aún no existe un tratamiento para esta enfermedad-, su vida ha sido un constante adaptarse a las circunstancias sin perder el ánimo, ni mucho menos el buen humor que la caracteriza. Licenciada en empresariales, impartió clases de contabilidad y cálculo en una academia durante seis años hasta que *llegó un momento en que corregir los exámenes me costaba mucho y tuve que dejarlo*. Ahora, Miren se dedica de lleno a trabajar en su casa -donde se desenvuelve como pez en el agua-, cocinar y cuidar de sus plantas, algo para lo que tiene mano de santo porque cualquiera no es capaz de conservar una azalea más de unos meses o de que una flor de pascua le sobreviva al invierno.

DEIA: El 50% de las retinosis pigmentarias son hereditarias. ¿Lo ha sido en su caso?

Miren Trevijano: A mí me lo han diagnosticado como esporádico porque en mi familia no se conoce ningún otro caso. Mi madre recuerda que su abuela murió ciega, pero no que tuviera el problema que tengo yo de ver muy poquito cuando falta la luz.

D.: Entonces, la enfermedad le pillaría por sorpresa.

M.T.: Yo ya veía mal porque era miope. Me pusieron gafas, pero mis amigos tenían más dioptrías que yo y veían mejor. Empecé a notar falta de agudeza visual, me miró un buen oculista y me diagnosticó lo que tenía. Fue entonces cuando me di cuenta de que lo poco que veía cuando entraba en sitios oscuros no le pasaba a todo el mundo.

D.: ¿Cambió su vida a raíz del diagnóstico?

M.T.: Me daba cuenta de que iba perdiendo vista, pero como era

muy lento, no lo llevaba mal. Hasta hace seis o siete años he estado haciendo una vida bastante normal. Ahora veo muy poquito, pero sigo acostumbrándome a como veo, me voy haciendo.

D.: ¿Cómo le afectó tener que dejar su trabajo?

M.T.: Me gustaba la enseñanza, pero estar en casa también. Para mí no ha sido un trauma terrible no poder trabajar fuera.

D.: ¿Hay algo que le gustaría hacer y no puede?

M.T.: No demasiadas cosas. Lo único que echo de menos es ser más independiente y poder salir de casa a mi aire, porque todavía no me atrevo a andar sola por la calle. Conociendo los alrededores de mi casa, podría andar, pero el problema es encontrarte con la gente y andar esquivándola.

D.: ¿Piensa aprender a utilizar el bastón o a leer en braille?

M.T.: Sí, lo que pasa es que me falta el empujoncillo para animarme a ir a la ONCE. Además, me han dicho que es mejor aprender ese tipo de cosas ahora que tengo todavía un poco de resto visual.

D.: En casa, sin embargo, se arregla a las mil maravillas.

M.T.: Sí, sé dónde tengo más o menos todo. Es importante ser ordenada, porque si no, te tropiezas con lo que has dejado en medio o no te acuerdas de dónde lo has puesto y como no lo ves, luego no lo encuentras. La memoria sí que tenemos que trabajarla bien.

D.: ¿Y la imaginación?

M.T.: Yo la utilizo muchísimo. Tengo la ventaja de haber estado viendo las cosas durante mucho tiempo y ahora las que no veo me las imagino cuando me las describen o me dicen de qué color son. Incluso, si me apetece, las idealizo.

D.: Ha viajado recientemente a la India y a México. ¿Qué recuerdos guarda de sus viajes?

M.T.: Como me falla la vista, capto los sonidos para recordar

los sitios. Grabo cintas y, cuando oigo al guía, recuerdo dónde estaba y qué siluetas veía alrededor. Supongo que no llevo los mismos recuerdos que la gente que lo ha visto bien, pero disfruto mucho. Sobre todo, con los comentarios y cotilleos de los demás, que me sirven para completar lo que hay ahí delante. Por eso siempre tengo la antena colocada.

D.: El apoyo de la familia será fundamental.

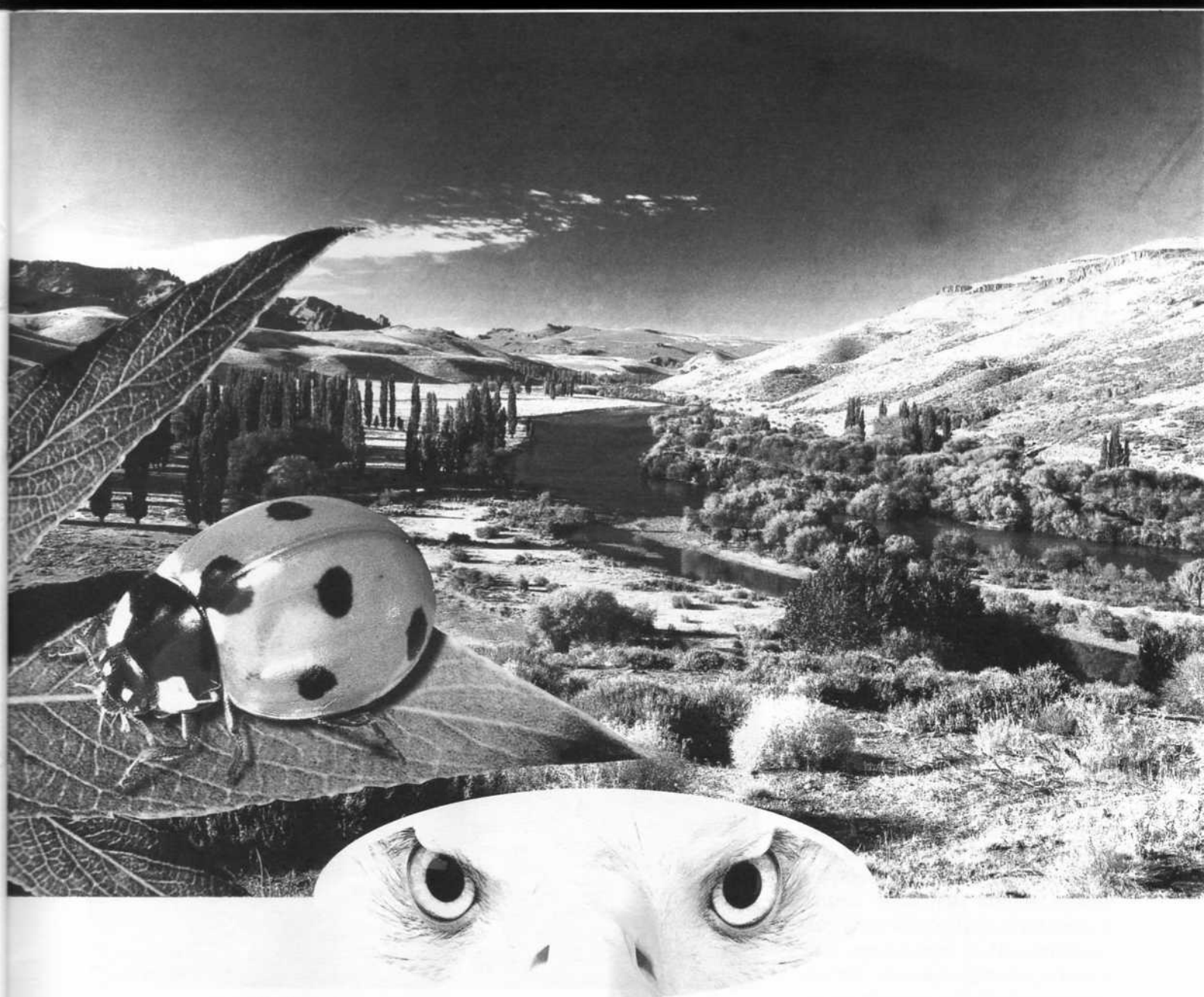
M.T.: Es muy importante, pero reconozco que es difícil para ellos saber lo que veo y lo que no, cuándo me tienen que ayudar y cuándo no. Aún así, tengo una familia estupenda que me apoya mucho y cuando falta Ángel, mi marido, siempre tengo un montón de amigos alrededor.

D.: ¿Qué aconsejaría a las personas que se encuentran en su situación?

M.T.: Que hay que animarse y no perder el buen humor. Si tú eres optimista, se lo transmites a los demás y entonces, si los de tu alrededor te ven bien, te ayudan y te animan todavía un poquito más.

Arancha Rodríguez
BILBAO





VARILUX®
COMFORT

AER: Sin Efecto Búsqueda®
AER: Visión Precisa e Instantánea®

*Las únicas lentes progresivas con AER: Sin Efecto Búsqueda®
que permiten ajustar la visión de manera precisa, instantánea
y sin tiempos muertos.*



ESSILOR ESPAÑA, S.A.



<http://www.VARILUX.COM/>

Incorporación de afectados de RP al mundo laboral

El principio de las cuatro tes

Muchos afectados de RP se ven forzados a abandonar el mundo del trabajo activo y solicitar la incapacidad laboral. Suelen ser casos de personas que han sentido los efectos de la enfermedad en edad adulta, a partir de los treinta años, en el ejercicio de una actividad laboral que requiere el uso normal de la visión.

Distinto es el caso de los afectados jóvenes que, sabiendo lo que ocurre en su vista, pueden afrontar su ingreso en el mundo laboral activo psicológicamente preparados para superar las barreras que la deficiencia visual les va a plantear. El éxito a la hora de encontrar trabajo será mucho más fácil si, además de voluntad de superación y un buen asesoramiento vocacional, se sigue un programa adecuado de formación académica y profesional.

Con todo, encontrar un puesto de trabajo siendo deficiente visual es una tarea difícil, no hay que engañarse. Para ayudar en este sentido, los afectados de RP en situación de iniciar su vida laboral cuentan con la inestimable ayuda de organizaciones sin ánimo de lucro que tienen precisamente por objetivo canalizar la oferta y demanda de trabajo para personas con discapacidad a través de "bolsas de empleo". Entre estas organizaciones destacan la Fundación AFIM y, sobre todo, la Fundación ONCE.

Efectivamente, la Fundación ONCE desarrolla una gran labor en el campo del acceso al trabajo de los discapacitados, gracias tanto a su "bolsa de empleo" como a la política de capacitación y especialización de estas personas mediante cursos organizados a tal efecto.

En 1996-1997, la Fundación ONCE impartió el Curso Máster en Gestión de PYMES para personas con discapacidad visual (15 alumnos) y no visual (otros

14), ya en su 5ª promoción. En el primero de los grupos había seis afectados de Retinosis Pigmentaria y una con la enfermedad de Stargardt, siete en total con enfermedades degenerativas de la retina.

El pasado 11 de diciembre tuvo lugar el acto de entrega de diplomas acreditativos de haber superado este Curso Máster. D. Rafael

continuado en el tiempo; no basta con mostrar empuje los primeros días o el tiempo que dure el período de prueba.

- *Talante*: El trabajador discapacitado debe mostrar una actitud positiva hacia la empresa que la brinda la oportunidad de trabajar.

- *Talento*: La buena voluntad no es suficiente; hay que hacer las cosas bien, con afán constante de



Rafael De Lorenzo entrega a José Ángel Barazal (afectado de RP) el Diploma

de Lorenzo, como Vicepresidente de la Fundación ONCE, fue el orador principal y en su discurso hizo un especial hincapié en que, a pesar de todo lo anterior, lo más difícil es conservar el puesto de trabajo, y en este sentido expuso su principio de las cuatro tes.

Según el Sr. de Lorenzo, para que un discapacitado conserve el puesto de trabajo que tanto esfuerzo le ha costado conseguir ha de aportar cuatro virtudes: trabajo, tesón, talante y talento.

- *Trabajo*: El discapacitado debe cumplir con las obligaciones laborales que el puesto pueda conllevar, y ha de hacerlo poniendo todo su esfuerzo personal y sus conocimientos al servicio de la empresa.

- *Tesón*: El esfuerzo debe ser con-

superación y perfeccionamiento. Las siete personas con RP que han cursado el Máster en cuestión son diplomados o licenciados superiores, y cinco de ellos **ya están incorporados al mundo laboral activo**. En cuanto a su compromiso con el mundo asociativo de la RP, tres son socios de la Asociación de Madrid, uno está inscrito en la de Murcia y otro en la de Cataluña; sólo la afectada de Stargardt está fuera de nuestro ámbito, quizá porque no hayamos sido capaces todavía de transmitir la idea de que todos los afectados de cualquier enfermedad degenerativa de la retina vamos en el mismo barco.

Luis Palacios Fabián
MADRID

Actividad asociativa

La vida asociativa viene teniendo un escaso reflejo en los últimos números de la revista. Esto no significa que no se esté trabajando con intensidad en las diferentes Asociaciones sino que el trabajo cotidiano se ve muchas veces transmitido de una manera más eficaz para los asociados a través de boletines autonómicos. Estos boletines, como la *Hoja Informativa* de la Asociación de Madrid o las revistas *Claridad*, de la Asociación de Andalucía y *Vistazo* de la Asociación de Valencia disfrutaban de una flexibilidad de edición que la hace más apropiadas que ésta para recoger las actividades asociativas cotidianas.

X Aniversario

La Asociación de Afectados de RP de Euskadi ha cumplido 10 años. Con motivo de esta efeméride, la AARPE se dispone a celebrar una serie de actos a lo largo del año, empezando por la "Cena de Aniversario" que tuvo lugar el pasado 12 de octubre.

Como ya es habitual en las actividades sociales organizadas por esta Asociación, en la "Cena de Aniversario" los afectados y simpatizantes de la AARPE se vieron honrados con la compañía de diversas autoridades autonómicas, provinciales y locales.

En 1988 vieron la luz otras varias Asociaciones que también este año se disponen a celebrar su décimo aniversario. Las de Cataluña, Valencia y Madrid ya han anunciado la celebración de actos especiales con motivo de este cumpleaños.

Concierto de Navidad

La Asociación Aragonesa de RP organizó el pasado día 21 de diciembre, un "Concierto Musical" en el que colaboraron la Banda de Muela, Orquesta de Pulso y Púa Cesaraugusta de la ONCE y Alfredo Longares.

Dicho esto, sí que podemos recoger en *Visión* actividades que, realizadas a nivel autonómico, provincial o local, tienen una trascendencia o repercusión nacional, o pueden servir de ejemplo para su realización en otras Comunidades.

En la segunda mitad de 1997 y los dos primeros meses de 1998 se ha intensificado si cabe el ritmo de trabajo de las Asociaciones. Algunas de sus actividades señeras ya fueron apuntadas en el anterior número de nuestra publicación, pero en éste queremos hacer un amplio repaso de lo que se viene haciendo en España por la RP.

Como primera experiencia en un teatro importante de nuestra ciudad, cedido por el Ayuntamiento (Teatro Principal), puede decirse que fue positivo; pensamos seguir realizando experiencias de este tipo ya que, aparte de la retribución económica que es importante, es de gran importancia la publicidad y difusión de nuestra enfermedad, a través de los medios de comunicación, prensa, radio, etc.

Jornadas de convivencia

Todas las Asociaciones organizan reuniones con sus asocia-

dos en las que, en torno a una comida o cena, se aprovecha la ocasión para conocerse mejor unos a otros, compartir experiencias y, en definitiva, pasar un buen rato en compañía de quienes tienen similares dificultades visuales.

La Asociación de las Islas Canarias organizó en mayo su "Cena de Primavera" para recaudar fondos para la ayuda a la investigación y a la que asistieron, además de los socios y simpatizantes, varias autoridades de esta Comunidad. El acto fue presentado por Dña. Anita Towsen, famosa locutora de



"Concierto de Navidad" a beneficio del FIEDR en Zaragoza.

una emisora de radio de esta isla.

La Asociación de Madrid organizó su "Jornada de Convivencia" el 23 de noviembre. Con una asistencia récord de 260 personas entre socios, simpatizantes, amigos y profesionales, la Jornada se centró en torno a un almuerzo tras el cual se procedió a rifar entre los asistentes una serie de regalos gentileza de diversas casas comerciales y particulares relacionados con la Asociación. El acto resultó un éxito, tanto en lo social como en el aspecto económico, que también merece ser destacado pues se recaudaron en total 370.000 ptas. que se dedicarán a la investigación de la RP. La Asociación de Madrid agradece la presencia de los distintos profesionales que nos acompañaron, así como la de la Presidenta de la Federación y los representantes de las Asociaciones de Andalucía y Asturias en la Junta Directiva de FAARPEE, que también estuvieron con nosotros aquel día.

Día Mundial de la RP

Por tercer año consecutivo, el último domingo de septiembre de 1997 se ha celebrado el *Día Mundial de la RP*. La repercusión de esta festividad ha sido dispar en las diferentes Comunidades Autónomas, pero todas han organizado algún tipo de actividad, de mayor o menor importancia, en la medida de sus posibilidades.

Como botón de muestra de lo anterior podemos mencionar la Charla-coloquio organizada por la Asociación de las Islas Canarias, a cargo del técnico de Rehabilitación Visual de la ONCE, D. Juan Luis Moreno Fuentes, relativa a las ayudas ópticas aplicadas a nuestra patología.

En 1998, FAARPEE se había propuesto organizar una campaña divulgativa con motivo

del "Día Mundial de la RP" a nivel nacional. Con este motivo, el Área de Relaciones Públicas de la Federación, integrada por los representantes de Andalucía y las Islas Canarias, desarrollaron un proyecto al que lamentablemente le ha fallado en el último momento la fuente prevista de financiación; no obstante, las Asociaciones de Andalucía e Islas Canarias van a seguir adelante con el proyecto asumiendo ellos los gastos que la actividad prevista les suponga, y es probable que otras Asociaciones se les unan aportando sus propios recursos.

Lotería de Navidad

Vender participaciones de Lotería de Navidad con recargo se ha convertido en una de las fuentes de financiación extraordinaria más importante para las Asociaciones de RP, lo mismo que ocurre en cualquier otro sector de la sociedad española.

El dinero recaudado por esta vía se dedica en todos los casos a la investigación de la RP, ya sea ingresándolo en el FIEDR, ya en cuentas específicas a este fin de las Asociaciones.

Por mencionar sólo aquéllas de las que tenemos información concreta en la Redacción de la revista, venden Lotería de Navidad las Asociaciones de Andalucía, Asturias, Madrid y Valencia. A falta de datos contables de otras Asociaciones, la de Madrid ha sido la que más Lotería ha vendido en 1997, pues reservó un total de 2.760.000 ptas. que distribuyó en papeletas de 300 ptas. cada una (incluido el recargo máximo legal del 20%), recaudando de esta forma 552.000 ptas. de beneficio bruto.

Participación en ferias

Del 9 al 12 de abril tuvo lugar en Gijón (Asturias) la "Feria de las Discapacidades," en la que

la Asociación Asturiana dispuso de un *stand* de información, asesoramiento y comunicación sobre la RP. El Vocal de Sanidad e Investigación de FAARPEE, José M^a Casado, se desplazó para colaborar en este acontecimiento y apoyar el trabajo de los afectados de esa Comunidad, aprovechando para dialogar con los Profesionales de la Medicina que atienden a las familias de RP asturianas. Por segundo año consecutivo, la Asociación de Madrid participa en la "Feria de Ayuda Mutua y Salud" organizada por la Consejería de Sanidad y Asuntos Sociales de la Comunidad Autónoma de Madrid. Esta actividad tuvo lugar en 1997 los días 6 y 7 de abril y supuso un buen escaparate para mostrar al público en general las consecuencias que conlleva padecer la RP. La Asociación de Madrid compartió en esta ocasión su *stand* con la Asociación Española de Aniridia, otra patología ocular cuyos afectados han decidido recientemente constituirse en entidad asociativa con su Presidenta, nuestra amiga Rosa M^a Sánchez de Vega, a la cabeza.

Telemaratón de TV3

El pasado día 14 de diciembre de 1997, se celebró en el canal autonómico de Cataluña TV3, la *Telemaratón de TV3*.

El objetivo principal fue recaudar fondos para la investigación de las enfermedades genético-hereditarias degenerativas. El programa pivotó sobre dos enfermedades, la fibrosis quística y la distrofia muscular, pero la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Cataluña consiguió que la **Retinosis Pigmentaria** se nombrara varias veces en el programa.

Los investigadores en Retinosis Pigmentaria podrán presentar todos sus proyectos de investigación a la Fundación de

la *Telemaratón de TV3*, cuando las bases salgan publicadas, posiblemente entre el 15 de mayo y el 15 de junio.

Al 9 de enero la recaudación aproximada ascendía a setecientos millones de pesetas.

Donativos para investigación

Dice el sabio refranero español que "un grano no hace granero, pero ayuda al compañero". FAARPEE ha recibido a lo largo de 1997 en su Fondo para la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina diversos donativos que agradecemos todos por igual, con independencia de su cuantía, pues cada cual hace uso de su generosidad en la medida de sus posibilidades.

Faltaría espacio en estas páginas para recoger los nombres de todas las empresas que facilitan regalos a las distintas Asociaciones para que éstas a su vez los conviertan en dinero efectivo mediante sorteos y rifas. Queremos no obstante dejar constancia de que las Asociaciones de Andalucía, Aragón, Asturias, Cantabria, Castilla-La Mancha, Castilla-León, Madrid y Valencia han efectuado ingresos directamente en el FIEDR.

Manteniendo el anonimato de las personas físicas que hacen donativos o contribuyen con su desinteresado esfuerzo personal a que las recaudaciones sean lo más cuantiosas posible, merece la pena destacar el espléndido rasgo de generosidad de un asociado aragonés y la encomiable labor de un grupo de asociados de La Roda de Albacete.

Nuevas asociaciones

En los últimos meses hemos asistido al nacimiento de una nueva asociación de afectados de RP, esta vez con ámbito de actuación provincial: se trata de la de Guipúzcoa. Además,

sabemos que hay otra en trámites de legalización, e inquietudes por parte de diversos grupos de asociados en varias provincias más.

La Junta Directiva de FAARPEE adoptó en su reunión del 22 de noviembre el acuerdo de no aceptar la incorporación de esta nueva asociación -y otras que puedan surgir en el ámbito provincial, comarcal o local- en el seno de la Federación. Este acuerdo, refrendado en la Asamblea General del 14 de febrero, se fundamenta en el ámbito competencial autonómico que los Estatutos de la Federación imponen actual-

ciaciones y el resto de organizaciones relacionadas con la RP deberá canalizarse a través de los respectivos entes autonómicos, lo cierto es que los afectados de RP debemos dar la bienvenida a dichas entidades; les deseamos éxito en la gestión de los intereses de los afectados de RP que se inscriban en ellas y confiamos en que no se aíslen en sus realidades provinciales sino que se incorporen a través de las asociaciones autonómicas respectivas al proyecto conjunto que entre todos llevamos adelante.

Ya en el 98

El 13 de enero de este año se

Carta a un solidario

Querido Amigo:

Todas las historias tienen su propia música, y la de esta es blanca. La música blanca se ejecuta suavemente y se baila lentamente. Cuando se ejecuta bien, es como oír el silencio. La música blanca es algo realmente difícil. Quizá en ocasiones la sutileza cruce la historia y la fábula con ritmos excelentemente estudiados. Excelente querido Amigo ha sido tu actuación, que nos ha llenado de orgullo a todos. Y deseamos expresártelo a través de estas líneas. Tu colaboración con el Fondo de Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina, con un millón de pesetas, nos ha conmovido y dado fuerzas para seguir trabajando y luchando.

Desde la Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria a la cual perteneces como socio, casi desde su fundación, te queremos decir "Gracias Amigo".

Maite Melero - AARP

mente a cualquier entidad que aspire a integrarse en FAARPEE, siendo por otra parte legalmente imposible la existencia de dos organismos con análogos fines en un mismo territorio.

Si desde el punto de vista administrativo las relaciones entre estas posibles nuevas aso-

celebró el Acto de Inauguración del Curso Académico en la Real Academia Nacional de Medicina, con motivo del cual se hace habitualmente entrega de los premios y galardones que la Academia otorga cada año.

En el brillante artículo escrito

especialmente para nosotros por la periodista Cristina Bajo, habitual colaboradora del Real Patronato para la Prevención y Atención a Personas con Minusvalías, ya ha quedado bien explicado que este año nos han concedido el Premio "José García Sicilia" a nuestra revista por ser la mejor en el área de divulgación de la medicina a juicio de la Real Academia. Pues bien, al acto de entrega del diploma acreditativo del premio acudimos los miembros del Equipo Directivo de la revista, acompañados de la Presidenta de FAARPEE y la Dra. Carmen Ayuso en representación del Comité Científico y como Asesora de la revista, y respaldados por una nutrida representación de la Asociación de Madrid, encabezada por su Presidente y Vicepresidenta, así como algunas personas del entorno fami-

liar y amigos.

El acto resultó altamente emotivo y ha supuesto una inyección de optimismo y ánimos renovados en el esfuerzo que entre todos hacemos por sacar adelante esta publicación.

Próximos acontecimientos

De aquí al otoño ya hay previstas algunas actividades organizadas por diferentes Asociaciones o por la propia Federación. Sólo podemos anunciar aquí aquéllas de las que tenemos noticia:

- Celebración del X Aniversario: A la de Euskadi, se unen este año las Asociaciones de Cataluña, Madrid y Valencia.
- II Jornada sobre Enfermedades Degenerativas de la Retina en Madrid: La Asociación de Madrid convoca esta II Jornada (la primera tuvo lugar en octubre del 96) para el 13 de

junio de este año. Ya ha confirmado su asistencia como invitado de honor el Prof. Dr. Manuel Del Cerro, líder mundial en el proyecto para el trasplante de fotorreceptores como enfoque terapéutico contra la RP.

- X Congreso Mundial de IRPA: Ya ha quedado anunciado para el 18 y 19 de julio en Lugano, Suiza. FAARPEE estará presente en este Congreso y las actividades institucionales reglamentarias de la Asociación Internacional de RP. La Asamblea General de FAARPEE del 14 de febrero ha designado a Vicenta Gallart, Concepción Vilela y Luis Palacios como representantes oficiales en este Congreso. La Dra. Vilela ha solicitado asistir al Congreso de Suiza en vez de desplazarse a Florida (EEUU.), al Congreso de ARVO, como en años precedentes. □



Una nutrida representación de la Asociación de Madrid asiste a la entrega del Premio "José García Sicilia" de la Real Academia Nacional de Medicina a la revista *Visión*.

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, 2 H 1
28013 MADRID
Telf. 9-15-32-07-07 Fax. 9-15-21-60-84
Presidenta: Vicenta Gallart Jiménez



ASOCIACIÓN DE ANDALUCÍA
C/ Resolana, 30, (Edif. ONCE)
41009 SEVILLA
Telf. 95 490 16 16 Ext. 384
Presidenta: M^lLuisa Reyes Tamajón



ASOCIACIÓN DE ARAGÓN
P^o de Echegaray y Caballero, 76
Edif. ONCE - 50003 ZARAGOZA
Telf. 976 28 15 24 77 Fax. 28 38 87
Presidente: Ángel Tierra Anoro



ASOCIACIÓN DE ASTURIAS
Hospital Central de Asturias
C/ Julián Clavería, S/N 33006 OVIEDO
Telf. 98 510 61 00 Fax. 36508
Presidente: Andrés Mayor Lorenzo



ASOCIACIÓN DE CANTABRIA
C/ Los Caños, 5, Bajo Dcha.
39001 SANTANDER
Presidente: D. Ignacio Pérez Prieto



ASOCIACIÓN DE CASTILLA LA MANCHA
Pza. Virgen de los Llanos, 1
02001 ALBACETE
Telf. 967 22 15 40 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. 30 57 26
Presidente: Félix Román Barcenilla



ASOCIACIÓN DE CATALUÑA
C/ Calabria, 66 Desp. 5, (Edif. ONCE)
08015 BARCELONA
Telf. 93 325 92 00 Fax. 424 91 44
Presidente: Joan Claramunt Pedreny



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



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



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

ASOCIACIÓN DE GALICIA
C/ Torreiro, 30 1^o, local 5
15008 LA CORUÑA
Telf. 981 20 47 55 Fax. (981) 22 56 83
Presidente: Fausto Torío García



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

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



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



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



ASOCIACIÓN DE NAVARRA
C/ Media Luna, 19 (Edif. ONCE)
31001 PAMPLONA
Telf. 948 22 97 89 Fax. (948) 22 07 09
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. 380 03 11
Presidente: Joaquín Selva Roca de Tagoares