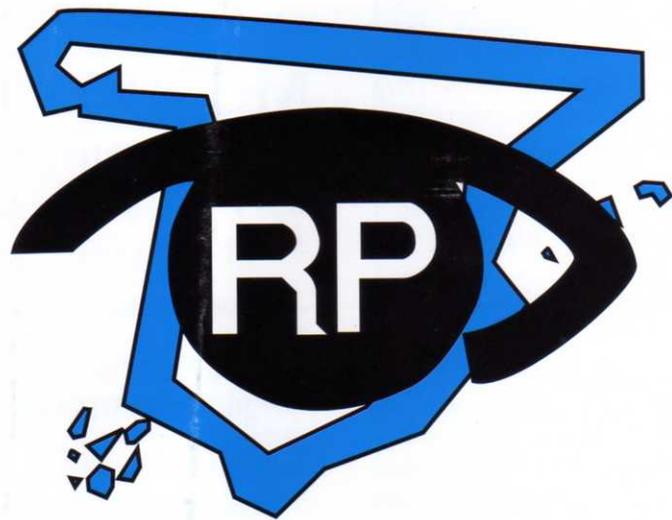


# Visión

*LUCHA CONTRA LA CEGUERA*

---



- **Información actualizada sobre la investigación de la RP en España**
- **Coroideremia: Aspectos clínicos y moleculares**

---

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

---

# VISIÓN

Nº 11 - Mayo, 1997

## Edita:

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

## Dirige:

Luis Palacios Fabián

## Equipo de Redacción:

Director:

Luis Palacios

Director Adjunto:

José Luis Campo

Coordinadora:

Purificación Zambrano

Asesoría Técnica:

Aurelio Vázquez

Román Villalvilla

Alberto Poza

Francisco Moreno Merino

Carlos Moreno Blanes

Asesoría Científica:

Dra. Carmen Ayuso

Asesor Técnico de Publicación:

Juan Carlos Pulleiro

Maquetación: Tecno-Plus

Alumnos de Diseño Gráfico

Redacción y Administración:

C/. Montera, 24 - 2º Dpto. H1

28013 MADRID

Telf./Fax (91)5216084

## 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

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

### 1-EDITORIALES

1-Las barbas del vecino.

2-Motivos de esperanza

### 3-ÚLTIMA HORA

3-Actividad congresual internacional

4-Información actualizada sobre la investigación de la RP en España

7-Ensayo clínico en RP ligada al cromosoma X

## MUNDO CIENTÍFICO-MÉDICO

### 11-GENÉTICA

9 -*Coroideremia*: Aspectos clínicos y moleculares

### 13-OFTALMOLOGÍA

11-Funduscopía en la Retinosis Pigmentaria

15-Trasplante de células retinianas

### 20-REHABILITACIÓN

18-Rehabilitación visual en la Degeneración Macular

### 24-MEDICINA ALTERNATIVA

21-Retinosis Pigmentaria: Esa gran incógnita

## ÁREA SOCIAL

### 24-ACTIVIDAD ASOCIATIVA

24-Trasplante de EPR en Cataluña

25-Colaboración con el Frente Polisario y el pueblo saharauí

26-Buscando la luz

26-I Jornada Interdisciplinaria sobre RP en Madrid

27-Jornada sobre Tecnologías en Baja Visión

28-Actividades de otras Asociaciones

**Tirada: 5.000 ejemplares. Difusión gratuita.**

**Coste: 100 pesetas por unidad**

## EDITORIALES

## Las barbas del vecino

Los asiduos lectores de esta publicación podrán observar en el presente número un ligero cambio en la contraportada: las diecisiete asociaciones autonómicas de las que tanto presumíamos han quedado reducidas a dieciséis porque ha desaparecido la entrañable Asociación Balear de Afectados de Retinosis Pigmentaria (ABARP).

Que desaparezca una asociación no significa en ningún caso -¡ojalá algún día sí!- que deje de haber afectados de RP en el ámbito donde estuviese implantada. En el caso que nos ocupa, en las Islas Baleares sigue habiendo familias con enfermos de RP que merecen toda nuestra solidaridad.

Entonces, ¿por qué se ha desmantelado la ABARP? La respuesta a esta pregunta no es tan fácil: se ha dado un cúmulo de circunstancias que, aunque una a una podrían haberse más o menos solventado, todas juntas han llevado a sus dirigentes a tomar la triste decisión de deshacer la entidad. De todas formas, los principales problemas que les ha llevado a tomar esta drástica medida son:

- Baja representatividad.- El número de asociados, nunca superior a la veintena, suponía un porcentaje mínimo en el total potencial de afectados de la Comunidad Autónoma Balear. Ciertamente es que hay muchos afectados que desconocen la existencia de las asociaciones, pero también es verdad que muchos que lo saben no desean asociarse por razones que merecen ser tratadas en otro momento.

- Baja motivación.- Los socios que sucesivamente ocuparon los cargos directivos no se encontraban respaldados por el colectivo de afectados, que solía hacer caso omiso a las

convocatorias para asistir a las diferentes actividades organizadas por la Junta Directiva de la Asociación. Suele decirse que una asistencia del 20% de socios ya es un éxito cuando se trata de asambleas generales y actos similares, pero esta cifra relativa puede ser ridícula si la convertimos en absoluta hablando de un total inferior a 30 personas.

- Problemas económicos.- La morosidad en el pago de cuotas hacía inviable la continuidad de la Asociación. Ésta es lamentablemente una muestra muy generalizada de insolidaridad que hunde sus raíces en la desconfianza respecto a la razón de ser de las asociaciones.

- Escaso respaldo de los organismos públicos.- Salvo honrosas excepciones, nuestra enfermedad sigue sin merecer el respaldo de organismos públicos, tanto oficiales en los diferentes niveles de la Administración, como privados, incluyendo ministerios e institutos nacionales, consejerías y concejalías, organizaciones, fundaciones, asociaciones e incluso grupos de profesionales.

Antes de crearse la ABARP, los afectados de RP de las Islas Baleares que querían estar asociados lo estaban en otras asociaciones; al fundarse la Asociación Balear la mayoría de esos afectados trasladaron su adscripción a la nueva entidad. Ahora el proceso se invierte, de manera que los intereses de los afectados asociados en ABARP han pasado a ser defendidos a partir del 1 de enero desde la Asociación de Cataluña.

La cuestión va sin embargo más allá, porque esto que ha ocurrido en las Islas Baleares podría pasar en otras Comunidades Autónomas. De hecho la situación en La Rioja es muy

preocupante y Dios no quiera que los problemas se extiendan a otras asociaciones.

La lucha que mantenemos contra la RP es un proceso más largo de lo que a todos nos gustaría. Cualquier afectado desearía ver cumplido su sueño de recuperar en cuestión de meses la poca o mucha visión perdida, pero todos debemos ser conscientes de que esto va para más largo. Siempre habrá momentos en que a unos o a otros nos flaqueen las fuerzas, pero lo importante es que haya personas dispuestas a tomar entonces las riendas de las asociaciones.

Es muy habitual oír comentarios del tipo *¿para qué voy yo a colaborar, si los que están lo hacen de maravillas?* La respuesta es obvia: porque los cargos que se asumen con carácter de voluntariado no pueden ser vitalicios y más vale irse implicando en el funcionamiento de las asociaciones antes de dar pie a situaciones irreparables como en el caso de los amigos de ABARP. Ya se sabe: cuando las barbas de tu vecino veas cortar...

La otra reflexión que cabe hacerse a la luz de lo ocurrido en las Islas Baleares es de carácter organizativo: ¿hasta qué punto tiene sentido la existencia de asociaciones autonómicas con menos de un determinado número de socios? Por supuesto están en su derecho de constituirse como tales organizaciones al amparo de la Ley de Asociaciones; pero ¿no se defenderían mejor los intereses de los afectados de RP desde una organización de ámbito supracomunitario, abaratando los costes y mejorando los servicios que de otra forma es difícil prestar?

Luis Palacios  
DIRECTOR

## Motivos de esperanza

**S**í, todavía es innegablemente cierto: la *Retinosis Pigmentaria* sigue siendo en todas sus variantes una enfermedad degenerativa incurable, de la que la mayoría de los oftalmólogos saben muy poco. Pero una vez reconocido esto, también debe decirse que cada día hay más motivos de esperanza porque los científicos que la están investigando en sus diferentes aspectos saben hoy mucho más acerca de los mecanismos que la causan y los

métodos que habrán de seguirse en un futuro para curarla; pero son muy cautos y tampoco lo dicen abiertamente para que no nos creemos falsas ilusiones.

También es cierto que muchas veces dan ganas de tirar la toalla y decir que ya nos enteraremos cuando descubran algo, que buenas ganas tenemos de estar en asociaciones de afectados, etc. Y sin embargo, ¡qué importante es la existencia de asociaciones locales y nacionales fuertes, y qué importante es

que haya una Asociación Internacional como IRPA defendiendo los intereses colectivos de los afectados de todo el mundo!

Los éxitos son aparentemente pocos, pero de extraordinaria importancia considerando la dificultad del trabajo. Lo esencial es, en cualquier caso, que mantengamos la moral alta, pues ya no falta tanto para que todos veamos el final de nuestra pesadilla.

José Luis Campo  
DIRECTOR ADJUNTO

Münster, septiembre de 1996

Querida doctora Ayuso:

Por primera vez organiza la *Acción Concertada Europea un congreso científico en España*. A nuestra invitación han acudido muchos de los más destacados investigadores y médicos para exponernos los resultados de sus investigaciones y presentarnos sus nuevos métodos terapéuticos de las enfermedades oftalmológicas hereditarias.

Este campo de investigación dentro de la medicina tiene una gran importancia desde el punto de vista médico y socio-económico, pues hay casi mil enfermedades que conciernen directa o indirectamente a los ojos, entre ellas la muy expandida *Distrofia Macular Senil*.

Los organizadores de este encuentro han elegido Madrid / San Lorenzo de El Escorial como lugar de reunión, a pesar de que existían solicitudes de otras importantes universidades europeas. Los motivos esenciales de la elección de Madrid han sido:

1º. Queríamos reconocer los avances llevados a cabo por los investigadores españoles dentro del campo de la genética oftálmica en los últimos años.

2º. La Unión Europea, representada por la *Acción Concertada Europea*, quisiera animar a dichos investigadores a proseguir el camino iniciado.

También en este sentido deseo a lo participantes un gran éxito.

Prof. Pavlowitski  
Universidad de Westfalia

Madrid, 15 de abril de 1997

Muy Sr. mío:

Aunque la revista *Visión* no tiene sección de *Cartas al Director*, me permito enviarle la presente con el ruego de su publicación si así lo considera.

Han pasado diez años desde que mi esposo llegó al mundo de los afectados por RP, enfermedad que hacía más de treinta años que le fue diagnosticada como enfermedad incurable que le llevaría irremisiblemente a la ceguera.

Como todo movimiento que empieza, fui testigo de los avatares y dificultades de poner en marcha algo que pudiera ser de ayuda para un entonces pequeño colectivo de personas afectadas por su enfermedad. El movimiento asociativo tuvo la gran fortuna de poder contar con un espléndido grupo de profesionales que incorporaron la investigación española de la RP a un programa de la Comunidad Europea, el cual aportó directrices, colaboración y algún medio, lo cual, unido al importante esfuerzo del movimiento asociativo en la aportación de pacientes y recursos económicos, no olvidando en este área relevantes aportaciones de la sanidad pública y entidades privadas, han permitido que los cinco grupos de trabajo existentes en España bajo el programa europeo obtengan brillantes logros como en el caso de mi esposo.

Recientemente la doctora Carmen Ayuso, de la *Fundación Jiménez Díaz*, nos citó en su despacho pues tenía importantes noticias que transmitimos sobre el estudio genético de nuestra familia. La noticia es que se había realizado un importante descubrimiento que, resumido técnicamente, se expresa así: "Se trata de una mutación con cambio de una base citosina por una adenina (C->A) en el codón 340 que provoca la sustitución del aminoácido Serina por un codón de parada. Resumen: mutación Ser 340-X (del exón-8) del gen de *Coroideremia*." Para mí, algo muy confuso pero sin embargo muy esperanzador; no es en este momento la solución, pero sí el punto de partida del camino que conduce a la solución. Mi reconocimiento a todo el equipo de investigación genética y oftalmológica de la *Fundación Jiménez Díaz* por la dedicación, el esfuerzo humano y gran cariño con el cual han desarrollado su arduo trabajo, tanto en el caso de mi esposo como en el de otros afectados.

El camino recorrido en este tiempo no es sino el comienzo de un esfuerzo continuado en el que todos debemos ser parte activa.

*Fundación Jiménez Díaz, ¡Muchas gracias!*

F. Cantarero Gómez

ÚLTIMA HORA

## Actividad congresual internacional

En el primer semestre de este año se celebran tres encuentros internacionales de diversa naturaleza relacionados de una u otra manera con la *Retinosis Pigmentaria*.

Estos tres eventos contarán con la asistencia de Christina Fasser, Presidenta de la Asociación Internacional de Retinosis Pigmentaria (IRPA).

### ARVO 1997

En mayo se reúnen oftalmólogos de todo el mundo en Florida (Estados Unidos) con motivo de la Asamblea de la Organización Americana para la Investigación en la Visión (ARVO).

Este evento se celebra anualmente y los miembros del Comité Científico Médico Asesor Internacional de IRPA, la mayoría de los cuales asisten, aprovechan para reunirse y discutir los últimos avances en la investigación y tratamientos para la *Retinosis Pigmentaria*.

En esta ocasión se espera que el Prof. Manuel Del Cerro aproveche para explicar sus últimos trabajos en transplante de células fotorreceptoras efectuados en la India, pero a buen seguro que se producen otras novedades de las que daremos cumplida informa-

ción en el próximo número de esta revista.

En representación de FAARPEE asistirá la Dra. Concepción Vilela, Presidenta de nuestro Comité Científico Médico Asesor Nacional.

### Reunión de Representantes Europeos (EPM 97)

En junio se celebrará la Reunión de Representantes Europeos de IRPA, este año en Atenas.

Estos encuentros, de carácter anual, sirven para intercambiar ideas y experiencias, y para coordinar esfuerzos entre las diferentes asociaciones de afectados europeas integradas en IRPA.

Por motivos económicos, FAARPEE no estará representada en este Encuentro.

### IV Conferencia Europea sobre Sordoceguera

Bajo el lema *Descubriendo el mundo y la palabra juntos*, en julio de 1997, del 19 al 24, se celebrará en Madrid la IV Conferencia Europea sobre Sordoceguera de la Asociación Internacional para la Educación de los Sordociegos (IADB).

La Conferencia se centrará en diversos aspectos de la comunicación, el lenguaje y

el desarrollo personal, relacionados tanto con la sordoceguera congénita como con la adquirida, desarrollándose los siguientes apartados:

1. *Descubriendo el mundo y la palabra juntos en las primeras etapas de la sordoceguera.*

2. *Descubriendo juntos la identidad a través de la interacción social.*

3. *Descubriendo el futuro juntos.*

Además de la Conferencia, tendrán lugar los siguientes eventos:

- **Grupo Europeo de Estudio del Síndrome de Usher.** Este Seminario precederá a la Conferencia, del 16 al 18 de julio de 1997.

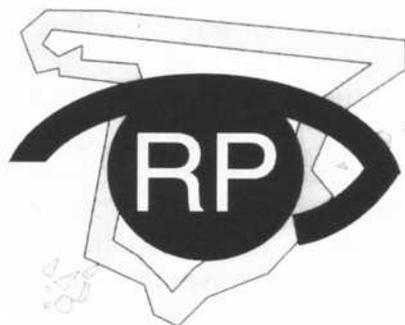
- **Segundo Encuentro Europeo de familias.** Se celebrará del 18 al 24 de julio de 1997 e incluirá actividades adecuadas para los niños sordociegos. El número máximo de familias participantes es de 30.

A este evento, organizado bajo el patrocinio de la Organización Nacional de Ciegos españoles (ONCE), asistirá Vicenta Gallart, Presidenta de la FAARPEE, en representación de los afectados de Síndrome de Usher socios de las asociaciones de afectados de RP adscritas a nuestra Federación.

### NUEVA SEDE DE FAARPEE

Todos los servicios que FAARPEE ofrece en Madrid se encuentran centralizados en la sede que la Federación comparte con la Asociación de esta Comunidad Autónoma. Desde el 1 de febrero de 1997, la nueva dirección postal es:

**FAARPEE**  
**C/. Montera, 24 - 2ºH1**  
**28013 MADRID - ESPAÑA**



## Información actualizada sobre la investigación de la RP en España

Reproducimos a continuación el Informe que la Dra. Ayuso ha preparado para su presentación ante la Asamblea de ARVO, donde la Dra. Vilela lo leerá para informar a la comunidad científica internacional sobre la situación de la investigación de la RP en España. Debemos agradecer a la Dra. Ayuso y a todos los investigadores

**E**l Grupo Multicéntrico español para la investigación de la RP está formado por 5 equipos cuyos coordinadores son:

- Proyecto 1 y Coordinadora: Carmen Ayuso
- Proyecto 2: Magdalena Beneyto
- Proyecto 3: Miguel Carballo
- Proyecto 4: Montserrat Baiget
- Proyecto 5: Guillermo Antiñolo

Estos 5 grupos trabajan de forma coordinada en los Programas para la Investigación de la Salud del Gobierno Español (Fondo de Investigaciones Sanitarias - FIS). Además, los equipos de investigación están incorporados a la Acción Concertada de la Unión Europea.

Los principales temas de investigación han sido de carácter clínico, epidemiológico y molecular en degeneraciones retinianas hereditarias (RD). Existen otros 3 proyectos en curso cuyos temas e investigadores principales son:

1. *Estudios sobre expresión celular in vitro de mutaciones en la rodopsina*: Prof. Garriga // Universidad Autónoma, Barcelona.
2. *Cultivos celulares de RPE y trasplante retiniano en*

*animales*: Dra. Amparo Navea // Hospital La Fe, Valencia.

3. *Trasplante celular de RPE en humanos*: Dra. Teresa Soláns // Hospital San Pablo, Barcelona.

Los principales logros del Grupo Multicéntrico de Investigación han sido:

1. Estandarización de los protocolos clínicos y procedimientos de diagnóstico en España.
2. Registro de las familias y pacientes españoles afectados de RD.
3. Clasificación genética de las familias.
4. *Screening* de mutaciones en genes conocidos.

Los campos específicos de investigación relacionados con la RD en que los equipos de investigación están ahora involucrados son:

1. Búsqueda de nuevas mutaciones en genes conocidos.
2. Análisis de genes candidatos.
3. Correlación genotipo-fenotipo.
4. Mapeo de nuevos genes.

Durante el pasado año, el Grupo Español ha descrito un nuevo *locus* genético relacionado con Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva

del Grupo Multicéntrico Español su esfuerzo en favor de los que padecemos la *Retinosis Pigmentaria* y demás enfermedades heredo-degenerativas de la retina. La Dra. Ayuso nos presenta en este Informe los datos actualizados de la investigación llevada a cabo hasta diciembre de 1996.

denominado RP19 y situado en el mismo *locus* cromosómico que el gen del Stargardt.

### Registro de pacientes y familias: Subtipos Genéticos

Las cifras actuales referidas a familias españolas son:

- Se han estudiado más de 600 familias y se han registrado más de 1.200 pacientes.

En la tabla adjunta se muestra el porcentaje de familias y pacientes en cada subtipo genético. Para los no familiarizados con las siglas, su significado es:

- ADRP: Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante.
- ARRP: Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva.
- XLRP: Retinosis Pigmentaria ligada al cromosoma X.
- SRP: Retinosis Pigmentaria Esporádica.

### Resultados moleculares en familias ADRP

Se han estudiado más de 80 familias ADRP españolas en busca de mutaciones de la rodopsina (RHO) y periférica (RDS).

Se ha utilizado la estrategia SSSCP: análisis heterodúplex o DGGE seguido de la secuenciación de productos

## PRIMERAS PALABRAS

TIPO DE RP	Nº DE PACIENTES	Nº DE FAMILIAS
RP sindrómica	15%	20%
RP No Sindrómica	85%	80%
ADRP	28%	14%
ARRP	47%	46%
XLRP	12%	6%
SRP	14%	31%
Sin clasificar	0,2%	3%

PCR cuando se observaron cambios de movilidad.

También se han estudiado algunas genealogías grandes disponibles mediante análisis de ligamiento para buscar *loci* RP conocidos y nuevos.

### Gen de la Rodopsina en familias ADRP

#### - Frecuencia

La tasa de mutaciones RHO entre las familias ADRP españolas es del 18%.

La mutación más común encontrada es la Pro347Leu, que afecta al 5% de las familias. Esto se debe a la alta tasa de mutación en este codón del gen RHO en particular, pues las dos familias afectadas tienen orígenes diferentes.

#### - Tipo de mutaciones

Todas las mutaciones observadas son sustituciones de bases que provocan cambios en los aminoácidos, y en un caso había una parada de codón.

En dos familias hemos observado homocigosis por mutaciones RHO (Val137Met y Gly188Arg). El fenotipo no era más grave en los sujetos homocigóticos que en los heterocigóticos, lo que apoya la hipótesis del carácter domi-

nante de estas mutaciones.

Hemos observado además algunas mutaciones nuevas en el gen RHO.

### Gen RDS/Periferina en familias ADRP

#### - Frecuencia

La tasa de las mutaciones RDS entre las familias ADRP españolas es del 3%.

En las familias ADRP españolas sólo hemos encontrado dos mutaciones no registradas.

#### - Tipo de mutaciones

Estas dos mutaciones eran sustituciones de bases que provocan cambios en los aminoácidos.

### Gen ROM-1 en familias ADRP

#### - Frecuencia

No se ha observado ninguna mutación ROM-1 causante de enfermedades RP entre las familias españolas estudiadas.

### Otros genes candidatos en familias ADRP

#### - Recoverina

Tampoco se han observado mutaciones Rec entre las familias españolas.

### Análisis de ligamiento en familias ADRP

En algunas genealogías ADRP seleccionadas hemos realizado análisis de ligamiento.

Encontramos 2 familias sin relación entre sí, ligadas a RP10 (7q31). El análisis del haplotipo demostró su distinto origen.

Una familia muestra posible ligamiento a RP11 (19q13)

No hemos observado ningún caso de ligamiento a RP1 (8q11), RP9 (7p14) y RP13 (17p13).

### Resultados moleculares en familias ARRP

Se han estudiado más de 45 familias ARRP españolas en busca de 5 genes: mutaciones en la rodopsina (RHO), periferina (RDS), proteína de la membrana del segmento externo de los bastones (ROM-1), proteína activadora de la guanilato ciclasa (GCAP) y en la subunidad del gen de la fosfodiesterasa (PDE-B).

Sobre estas familias se han aplicado análisis de homocigosis y ligamiento.

Cuando un *locus* en concreto no se podía excluir por análisis de segregación y homocigosis, se ha realizado el análisis directo de la mutación. También se han estudiado algunas genealogías grandes disponibles mediante análisis de ligamiento en busca de *loci* conocidos y nuevos.

### Genes de la rodopsina, periferina, ROM-1 y GCAP en familias ARRP

#### - Frecuencia

No hemos encontrado ninguna mutación en los genes de RHO, RDS, ROM-1

y GCAP entre más de 50 familias ARRP españolas estudiadas.

### **Subunidad \_ del gen de la fosfodiesterasa de bastones en familias ARRP**

#### **- Frecuencia**

La tasa de mutaciones PDE-B entre las familias ARRP españolas es del 7%.

#### **- Tipo de mutaciones**

En las tres familias mutantes, los pacientes afectados eran homocigóticos para la mutación observada: T2117G (exón 17) Leu699Arg; G-A (exón 13) Arg552Gln; dup 71bp (Exón 1) codón de parada

### **Otros genes candidatos en familias ARRP**

#### **- IRBP**

No se ha observado ninguna mutación en el gen IRBP entre las 45 familias españolas.

### **Análisis de ligamiento en familias ARRP**

Hemos realizado análisis de ligamiento para comprobarlo con *loci* conocidos y candidatos.

No hemos observado ningún caso de ligamiento a RP12 (1q31), ni a RP14 (6p21.1).

Por primera vez en una familia ARRP española, hemos descrito un nuevo *locus* ARRP (RP19) en la misma región de los mapas del gen de la enfermedad de Stargardt (1p22).

### **Resultados moleculares en familias XLRP**

Hemos encontrado dos tipos de dificultades en la clasificación del subtipo en las familias XLRP españolas (denominados RP3, RP2 y RP15):

a) La dispersión en España de las familias con estos tipos genéticos de RP.

b) Los resultados de los

análisis de haplotipos, que a veces no han resultado eficaces para demostrar hechos recombinantes entre los dos *loci* principales en la Xp.

En algunas genealogías XLRP grandes hemos realizado análisis de ligamiento molecular.

En las familias donde no se ha podido encontrar el *locus* de RP3, se está procediendo al análisis de mutaciones en el gen candidato RPGR en el laboratorio del Prof. D'Urso (Nápoles, Italia).

### **Resultados moleculares en familias con Coroideremia (CHM)**

Hemos seleccionado 5 familias afectadas de CHM para realizar análisis moleculares.

Hasta ahora hemos examinado mediante análisis SSCP 5 exons del gen CHM.

Hemos encontrado una mutación nueva que causa parada de codón, que co-segrega con la enfermedad.

### **Resultados moleculares en familias SRP**

Se han examinado más de 50 pacientes SRP españoles en busca de mutaciones en la rodopsina (RHO) y en la periferina (RDS).

La estrategia utilizada ha sido el análisis DGGE, seguido de secuenciación de productos PCR cuando se han observado cambios de movilidad.

### **Genes de la rodopsina y periferina en familias SRP**

#### **- Frecuencia**

Sólo hemos encontrado una mutación RHO en las familias SRP españolas.

Tampoco hemos tenido éxito en encontrar mutaciones RDS entre los pacientes SRP españoles.

### **Resultados moleculares en familias Usher**

Se han estudiado más de 37 familias Usher españolas en busca de *loci* relacionados con el Síndrome de Usher, tipos I y II.

### **Resultados moleculares en familias Usher tipo-I**

Se han estudiado 18 familias USH-I, de las que el 61% mostraron ligamiento a 11q (*locus* USH-IB) y un 17% a 3q (*locus* USH-IE). Las restantes familias no mostraron ligamiento a ningún *loci* conocido.

### **Resultados moleculares en familias Usher tipo II**

De las 19 familias USH-II examinadas, un 95% estaban relacionadas con 1q (*locus* USH-IIA).

### **Resultados moleculares en familias Bardet-Biedl**

Hemos estudiado 10 familias de afectados españolas, consanguíneas 5 de ellas.

Los *loci* estudiados fueron 3p, 11q, 15q y 16.

### **Resultados moleculares en Distrofia Macular Autosómica Dominante (ADMD): análisis del gen RDS/Periferina**

Hemos estudiado 12 familias de afectados españolas, encontrando una mutación registrada y dos sin registrar en la secuencia de codificación del gen RDS.

Las dos mutaciones no registradas eran deleciones que producen la proteína RDS/periferina truncada. Por tanto, podemos deducir que las mutaciones RDS/Periferina son una causa común de ADMD en España.

Carmen Ayuso

Servicio de Genética  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ  
MADRID

## Ensayo clínico en RP ligada al cromosoma X

El Dr. Hoffman nos ha remitido este artículo, expresamente escrito para la Revista VISION, a partir de los contactos establecidos tras ver publicado en Internet un anuncio referido a la próxima realización de este Ensayo Clínico sobre la influencia de determinados ácidos grasos en el desarrollo de la RP ligada al cromosoma X. En la

carta que acompañaba al escrito, el Dr. Hoffman reconoce la dificultad que entraña el que pacientes residentes en España puedan participar en el proyecto -sobre todo pensando en la fecha de publicación de este número, cuando ya estará cerrado el plazo de admisión de candidatos-, pero admite que no deja de ser posible.

### La RFSW: quiénes somos y qué hacemos

Empezaré con una breve introducción de nuestros estudios en la Fundación Retina. La RFSW es una organización de investigación médica sin ánimo de lucro cuyo principal objetivo consiste en definir los mecanismos que pueden influir en la aparición y gravedad de enfermedades oculares que conducen a la ceguera.

La RFSW está constituida por cinco laboratorios, dirigidos todos ellos por investigadores doctorados (todos son Facultativos Adjuntos en la Facultad de Medicina de la Universidad de Texas Southwestern, en Dallas).

Los laboratorios, cuyas especialidades aparecen entre paréntesis, son: 1 *Rose-Silverthorne Retinal Degenerations Laboratory* (Retinosis Pigmentaria, Degeneración macular, electroretinografía), dirigido por el Dr. David Birch; el *Gary C. Morchower Pediatric Eye Research Laboratory* (enfermedades visuales de aparición temprana, visión binocular, pruebas electrofisiológicas de agudeza visual), dirigido por la Dra. Eileen Birch; el *Alice B. Pearson Visual Biochemistry Laboratory* (implicación de ácidos grasos en la función visual), dirigido por el Dr. Dennis Hoffman; el *A.H. Meadows Low Vision Laboratory* (Degeneración Macular Senil, pruebas en baja visión y visión infantil), dirigido por el Dr. Mark Bane; y el *Mary C. Crowley Visual Disorders Laboratory* (desórdenes en la visión de colores asociados al glaucoma y degeneración retiniana), dirigido por el Dr. Bill Swanson.

La RFSW fue fundada por hombres de negocios de Dallas y oftalmólogos de las Asociaciones de Retina de Texas para abordar los problemas que subyacen a las enfermedades oculares progresivas.

Nuestros esfuerzos de investigación están respaldados por los 27 oftalmólogos de nuestro Comité Médico y se desarrollan siguiendo las indicaciones de un Comité Científico Asesor formado por cuatro investigadores de la visión de prestigio mundial. Todas las pruebas de función visual y análisis bioquímicos de la RFSW se hacen con carácter gratuito a los pacientes sujetos a estudio.

Llevamos unos diez años estudiando el papel potencial de los lípidos en la función visual, en concreto los ácidos grasos omega-3. Nuestros estudios se iniciaron con un ensayo clínico en el que a 84 niños prematuros se les suministraron preparados enriquecidos con ácidos grasos omega-3, preparado comercial o leche materna.

Estos estudios se basaron en otros realizados por el Laboratorio Neuringer/Connor, de Oregón, a mediados de los 80, en los que se observó que los monos sujetos a dietas deficientes en omega-3 tenían una función visual gravemente afectada según el ERG.

Nuestros estudios descubrieron que los bebés alimentados con productos comerciales preparados tenían una función visual peor que los niños que reciben leche materna o preparados enriquecidos con ácidos grasos. Nuestros resultados fueron en parte la base para abordar en 1992 una reformulación general de todos los productos infantiles. Se añadieron ácidos grasos omega-3

de cadena corta a estos preparados utilizando aceites vegetales estándares. Ahora la cuestión es si estas grasas surten efecto en los bebés, tema muy controvertido, con defensores y datos que apoyan ambas posturas. En las próximas semanas la Dra. Eileen Birch, de nuestro laboratorio, viajará a Washington para presentar nuestros datos en una reunión patrocinada por la FDA para revisar los problemas de la adición de grasas de cadena larga a los preparados. Las empresas de productos alimenticios en Europa y Japón ya están añadiendo estas grasas en sus productos estándares, pero la FDA y los grupos asesores en los Estados Unidos están a la espera de más datos clínicos.

Recientemente hemos concluido un ensayo clínico con 109 bebés, encontrando mejorías similares en la función visual de los grupos suplementados. En la actualidad tenemos en marcha otros dos ensayos clínicos con 90 y 135 niños respectivamente, en los que se les someterá a pruebas visuales y de neurodesarrollo más complejas según su edad.

### Ensayo clínico en pacientes con RP ligada al cromosoma X

La investigación desarrollada en la RFSW a lo largo de los últimos 5 años ha revelado una marcada reducción de estos ácidos grasos en los lípidos sanguíneos de los pacientes con Retinosis Pigmentaria ligada al cromosoma X, resultados que han sido publicados en la literatura científica internacional. Esta deficiencia puede influir en la

## PRIMERAS PALABRAS

propia funcionalidad de la retina, donde estos lípidos son importantes en la estructura de la membrana celular.

Hemos descubierto una correlación significativa: los pacientes con altos niveles de ácidos grasos en los lípido-sanguíneos muestran mejores mediciones funcionales de conos y bastones en el ERG. Este trabajo ha dado pie al inicio de nuestro ensayo de suplementación nutricional para devolver los niveles de estos lípidos a los valores encontrados en sujetos con visión normal.

La hipótesis de esta investigación es que mediante la normalización de los niveles de lípidos en los pacientes ralentizaremos el avance de la enfermedad retiniana. Pensamos que, al elevar los niveles de estos lípidos, crearemos un entorno óptimo en la membrana lípida para que las enzimas y las proteínas de importancia en la transducción visual puedan funcionar al nivel óptimo - quizás aun cuando sigan presentes proteínas anormales producidas por mutaciones genéticas.

Se trata de un estudio normalizado, aleatorio y a doble ciego, lo que significa que los pacientes son distribuidos al azar entre un grupo placebo y el grupo experimental al que se le proporciona el componente activo. Por otra parte, ni los pacientes ni los investigadores saben a qué grupo se le está suministrando el placebo y el compuesto activo, información que está codificada y guardada bajo secreto por el fabricante de las cápsulas.

Aunque en el estudio participará sólo un pequeño número de pacientes (46), los resultados tendrán consecuencias para decenas de miles de enfermos con RP ligada al cromosoma X en todo el mundo.

El estudio cuenta con la aprobación de los Comités de Asuntos Humanos, de las Juntas Institucionales de Revisión, de la facultad de Medicina de la Universidad de Texas Southwestern y de las Asociaciones de Retina de Texas. La Administración de Alimentos y Fármacos de los Estados Unidos ha

dado su visto bueno al suplemento nutricional como un Fármaco Nuevo para Investigación.

En la actualidad el estudio está siendo patrocinado por Martek Biosciences, Colombia, MD, que proporciona los suplementos, así como por la Fundación *Lucha contra la ceguera* y la Administración de Alimentos y Fármacos que proporcionan apoyo financiero.

Como es habitual, nosotros corremos con los gastos de los billetes de avión (300 dólares por persona, más 300 dólares para el adulto acompañante), alojamiento en un Holiday Inn próximo a la Fundación Retina, tarifas de taxis desde y al aeropuerto DFW (o reembolso parcial del alquiler de un coche). Por supuesto, todas las pruebas son gratuitas.

El estudio durará 3 años, con visitas anuales a la RFSW para efectuar revisiones completas de la función visual y ácidos grasos. Cada seis meses obtendremos una muestra de sangre para hacer un seguimiento del nivel del suplemento en el curso del ensayo.

En cuanto a las muestras de sangre semestrales, normalmente se llega a acuerdos con clínicas locales para hacer las extracciones: Nosotros enviamos un paquete con todo lo necesario y pedimos que se nos devuelva la muestra de sangre a la RFSW al día siguiente. Nosotros pagamos la visita clínica y el transporte se carga a nuestra cuenta. En su momento se dan instrucciones detalladas sobre todo este proceso de recogida.

Se han de tomar dos cápsulas diarias (ó 4 cápsulas al día si son de menor tamaño para nuestros pacientes más jóvenes). No hay más intervención dietética.

Por norma, el primer día de la visita anual sacamos una muestra de sangre (1/2 onza), hacemos un ERG y campo visual. El día siguiente repetimos estas pruebas y nuestro oftalmólogo dirige un examen y hace fotos del fondo de ojo. Este protocolo debe seguirse en cada visita anual durante los 3 años siguientes. El mismo suplemento

ha sido utilizado para varios ensayos clínicos por parte de otros investigadores que trabajan en otras enfermedades neurodegenerativas. En general, estos estudios han aplicado dosis 4-6 veces mayores que las que nosotros usamos, y no se ha comunicado ningún efecto secundario adverso en estas altas dosis. No hay evidencia de complicaciones hepáticas como las encontradas en los estudios con Vitamina A/E de Berson.

La dosis que hemos elegido para nuestros estudios es en esencia la misma sobre la base del peso corporal, lo que un bebé podría obtener alimentándose al pecho.

Llevamos dos años organizando este estudio, empezando con pacientes de las regiones de Dallas Texas, pero como ya se sabe ésta es una enfermedad rara y ahora necesitamos pacientes de fuera de la región para tener una muestra lo suficientemente amplia. Tenemos pacientes entre los 4 y los 30 años de edad, aunque intentamos centrarnos en pacientes que estén en los primeros estadios de la enfermedad. Actualmente disponemos de 40 pacientes apuntados y nos proponemos inscribir un total en torno a los 46, cifra que confiamos alcanzar para finales de mayo.

Se trata de un ensayo aleatorio a doble ciego, lo que significa que los pacientes son distribuidos entre un grupo placebo y el experimental. El fabricante se encarga de controlar el código de las cápsulas para que tanto los pacientes como los investigadores desconozcan el grupo a que están asignados. Esto es necesario a fin de mantener la naturaleza científica del ensayo. Cualquier interesado puede ponerse libremente en contacto por correo electrónico, llamando por teléfono o enviando un fax a los siguientes números:

Tel.: (214)363-3911;  
fax: (214) 363-4538.  
E-mail:  
dhoffman@metronet.com

Dennis Hoffman  
RFSW  
DALLAS

## GENÉTICA

## Coroideremia: Aspectos clínicos y moleculares

La Fundación Jiménez Díaz, de Madrid, es el primer centro que se dedica en España -el tercero en Europa- a la investigación de la Coroideremia.

Tras arduos esfuerzos de investigación conjunta de los Departamentos de Genética y Oftalmología, los resultados son realmente positivos: se ha identificado la mutación genética que causa

esta variante de RP ligada al cromosoma X, forzando la reclasificación de numerosos casos de pacientes con diagnóstico dudoso.

Este trabajo de investigación ha sido parcialmente financiado por el Fondo para la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina (FIEDR) instituido por FAARPEE.

La Coroideremia, también llamada distrofia tapetocorooidal progresiva, se caracteriza por ser una enfermedad oftalmológica ligada al cromosoma X. Fue descrita en 1872 por Mauthner, quien acuñó el nombre en base a la creencia de que los pacientes presentaban una ausencia congénita de la coroides, membrana vascular que nutre las estructuras del ojo y está situada entre la esclera y la retina, en la parte posterior del globo ocular.

Sus síntomas son similares a los de la Retinosis Pigmentaria, con un cuadro de pérdida de visión nocturna, constricción del campo visual, pigmento difuso en el fondo de ojo, electroretinograma abolido con ausencia de respuesta en bastones, membrana de Brunch adelgazada y atrofia coroidal difusa.

Los síntomas aparecen entre la segunda y tercera década de la vida del individuo, pudiendo conservar la función de los conos hasta la sexta década de la vida aproximadamente.

Se presenta en varones y las hembras portadoras sólo manifiestan algún pigmento en el fondo de ojo.

Hasta hoy, a muchos afectados de Coroideremia se les ha diagnosticado como afectados de Retinosis Pigmentaria o de degeneración tapetoretiniana, pero un estudio oftalmológico detallado ayuda a su correcto diagnóstico, así como los estudios genético-moleculares que lo confirman.

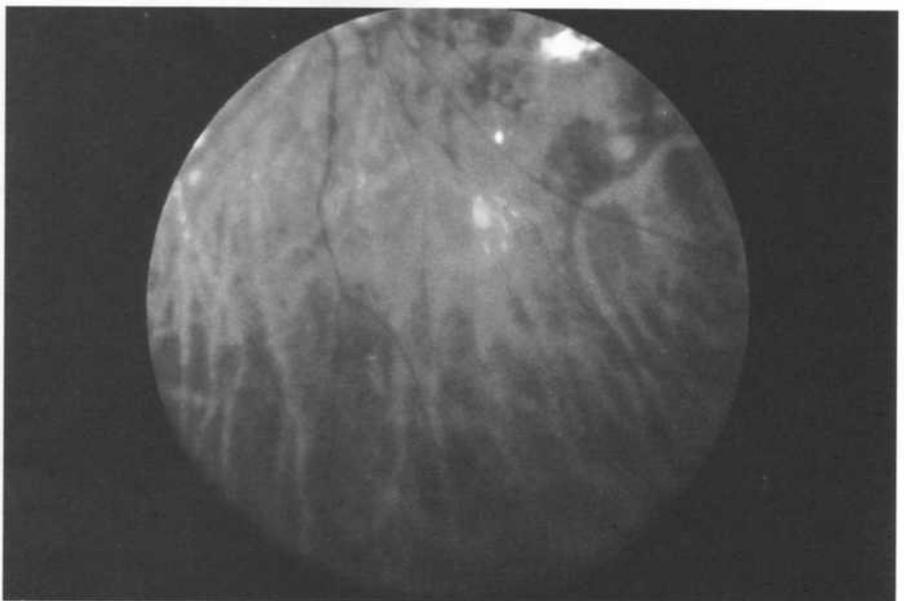
El cromosoma X presenta varios genes que codifican proteínas que

se expresan en el ojo. Así pues están los genes de las opsinas verde y roja, que se expresan en los conos, cuyas alteraciones moleculares se manifiestan en la patología conocida como daltonismo; están localizados tres loci responsables de Retinosis Pigmentaria conocidos como RP2, RP3 (éste clonado y secuenciado en el año 96 y conocido como el gen RPGR) y RP15; también se localiza un gen responsable de Retinosquiasis ligada al sexo entre otros y en el locus Xq21.1-q21.2 se encuentra el gen responsable de la Coroideremia.

Este gen de 15 exones se extiende a lo largo de 150 Kb y codifica para una proteína de 653 aminoácidos que es el componente A de la enzima llamada geranil-geranil

transferasa (GGT), actualmente también llamada *RAB escort protein-1*. Esta enzima, compuesta de dos subunidades A y B, tiene la funcionalidad de transferir grupos isoprenados de 20 carbonos (grupos geranilo) a las proteínas RAB, proteínas éstas que participan en la regulación del tráfico vesicular dentro de la célula. Por tanto la función de la GGT es importante ya que colabora en los procesos de señalización y localización de proteínas en el interior celular. Se sabe que el componente A sería el responsable del reconocimiento de los grupos isoprenados, en tanto que el componente B realizaría la transferencia de estos grupos.

Esta proteína se expresa en la capa de fotorreceptores y en las



Fondo de ojo típico en un paciente afectado de Coroideremia. Se observa atrofia coroidal y del epitelio pigmentario que deja áreas extensas de esclera desnuda. En otras zonas se transparentan los grandes vasos coroides. Existen depósitos de pigmento.

células del epitelio pigmentario de la retina y en la coroides, todos ellos tejidos del ojo, pero no es específica de estos tejidos ya que se ha visto también expresada en otros tipos celulares como en linfocitos o fibroblastos.

Ahora bien, ¿por qué deficiencias en la geranil-geranil transferasa provocan una patología exclusivamente oftalmológica? Se postula que existe otro gen muy parecido localizado en el cromosoma 1, muy cerca del locus del síndrome de Usher tipo-II (síndrome de sordera congénita asociado a *Retinosis Pigmentaria*), que sustituiría la funcionalidad de la GGT en otros tejidos excepto en los tejidos del ojo, en los que no se expresaría.

Este hecho no es nuevo: precisamente los pacientes afectados de *atrofia girata*, otra forma de retinopatía de bastones con hallazgos típicos en el fondo de ojo, presentan una deficiencia de la enzima ornitín aminotransferasa que es una proteína ubicua y sin embargo sólo manifiestan síntomas oftalmológicos.

La localización del gen de la *Coroïderemia* se realizó gracias a

los estudios de ligamiento que se centraron en una región concreta del cromosoma X. Algunas mujeres pueden presentar *Coroïderemia*; en ellas el estudio cromosómico muestra traslocaciones que afectan siempre a una región concreta del cromosoma X y a cualquier otro cromosoma. Por otro lado existían pacientes con deleciones grandes visibles con técnicas citogenéticas que presentaban cuadros sindrómicos en los que la *Coroïderemia* aparecía como característica común. De esta forma se pudo acotar la región en la cual el gen responsable de la enfermedad tenía que localizarse.

El gen de la *Coroïderemia* se pudo clonar finalmente en el año 94, siendo uno de los primeros genes en los que se ha utilizado técnicas de clonaje posicional.

Es curioso destacar que **las alteraciones moleculares que se conocen son en su mayoría deleciones o mutaciones que provocan un codón de parada prematura**, es decir, mutaciones que truncan la proteína haciéndola claramente no funcional. Solamente se ha descrito una mutación de

cambio de aminoácido y se cree que estaría en un sitio clave para el correcto funcionamiento de la proteína, pero en general este tipo de mutaciones serían perfectamente tolerables.

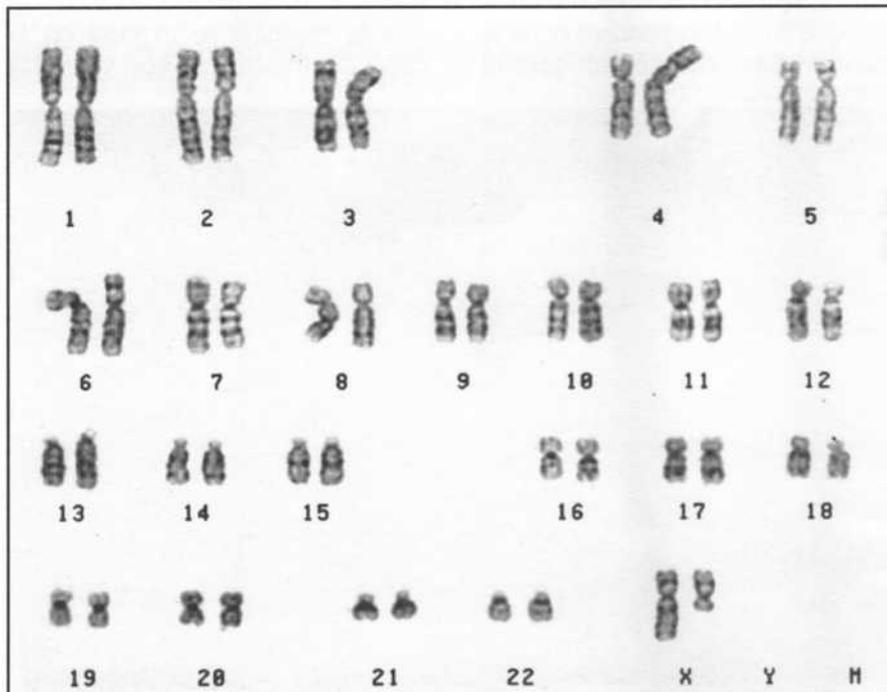
La *Coroïderemia* se presenta en 1:100.000 individuos nacidos aproximadamente y un quinto de los pacientes mundiales pertenecen a una región concreta de Finlandia, la mayoría de ellos con la misma mutación ya que son descendientes de una mujer portadora que vivió a mediados del siglo XVII.

En la Fundación Jiménez Díaz hemos comenzado los estudios genético-moleculares de esta enfermedad, ya que siendo una patología tan similar clínicamente a la *Retinosis Pigmentaria*, estos estudios ayudarán a reclasificar aquellas familias que presentan síntomas de *Retinosis Pigmentaria* con herencia ligada al cromosoma X y que claramente no cosegreguen ninguno de los marcadores de RP (RP2, RP3 y RP15) y de las cuales podamos tener sospecha de que pudieran ser realmente casos de *Coroïderemia*. Hasta ahora, en Europa existían únicamente tres grupos dedicados al estudio de esta patología.

Tras el análisis epidemiológico de los pacientes censados en el estudio multicéntrico, observamos que aproximadamente un 20% de las familias con *Retinosis Pigmentaria* ligadas al sexo tenían en realidad una *Coroïderemia*. Por ello hemos iniciado el análisis de estos pacientes.

Estos estudios suponen los primeros que se realizan en España de esta enfermedad y suponen un avance en el conocimiento del conjunto de enfermedades hereditarias que afectan a la retina.

M<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas  
Carmen Ayuso García  
Dpto. de Genética  
Mahmoud Said Farah  
Blanca García Sandoval  
Dpto. de Oftalmología  
Fundación Jiménez Díaz  
MADRID



Translocación 4p.16;Xq.13 en una mujer afectada de *Coroïderemia*. La translocación ha ocurrido en la región cromosómica (locus) donde se encuentra el gen CHM, provocando bien una disrupción de la secuencia, bien una pérdida (deleción) del gen.

## OFTALMOLOGÍA

## Funduscopía en la Retinosis Pigmentaria

Las alteraciones visibles en el fondo de ojo de los casos avanzados de *Retinosis Pigmentaria* (RP) suelen ser bastante típicas; sin embargo, estos cambios reflejan una degeneración de larga evolución que puede no observarse en el momento del diagnóstico. Por este motivo, en 1982, en un *simposium* sobre RP en el que se establecieron los criterios diagnósticos de esta enfermedad, el aspecto del fondo de ojo no se consideró necesario para el diagnóstico. Los hallazgos imprescindibles fijados fueron:

1. **Bilateralidad.**
2. **Pérdida de visión periférica.**
3. **Alteración de la función de los bastones,** demostrada mediante umbral de bastones elevado en la adaptometría, y/o respuesta de bastones en el electroretinograma (ERG) de amplitud disminuida y tiempo implícito prolongado o no detectable.
4. **Pérdida progresiva de la función de fotorreceptores.**

Desde hace ya bastantes años se define la RP como un *grupo de enfermedades* y no como una única entidad. Esto se debe a los hallazgos moleculares gracias a los cuales hoy día sabemos que, a pesar de que el

fenotipo sea el mismo, las mutaciones pueden ser diferentes. También se puede producir la situación opuesta: la misma mutación puede tener varias expresiones fenotípicas, por ejemplo, distintas lesiones en el fondo de ojo.

La falta de uniformidad en lo que antes constituía una sola enfermedad también tiene su expresión en la variabilidad de los hallazgos fundoscópicos.

Este grupo de enfermedades hereditarias de la retina se caracteriza por una pérdida progresiva de la función de fotorreceptores y, secundariamente, se asocia una progresiva pérdida de celularidad y atrofia de otras capas retinianas. Según qué células y en qué grado se produzca esa degeneración, así será la imagen del fondo de ojo.

### Descripción de los hallazgos fundoscópicos en la RP

#### Papila óptica

Típicamente se describe como *pálida*. En los cuadros evolucionados, independientemente del tipo de herencia, la papila es más blanca de lo normal. La palidez papilar, según los estudios ultraestructurales de Szamier, parece debida a la existencia de una membrana prerretiniana

centrada en la papila, que se extiende a todos los cuadrantes en continuidad con la capa de Elschnig y formada por proliferación de células astrogiales fibrosas. No indica atrofia en el sentido habitual, puesto que las células ganglionares y la capa de fibras nerviosas permanecen intactas hasta últimos estadios. Otras hipótesis son el estrechamiento arteriolar y la idea de que el contraste con la retina hiperpigmentada le hace parecer más pálida.

La excavación papilar es normal aunque establecer el índice E/P es más difícil por faltar la diferencia de coloración entre la zona central y la periferia. Algunos estudios incluso refieren índices E/P menores de lo habitual.

Hay una mayor incidencia de drusas papilares (2%).

Otros autores describen una borrosidad de la capa de fibras nerviosas en los márgenes de la papila.

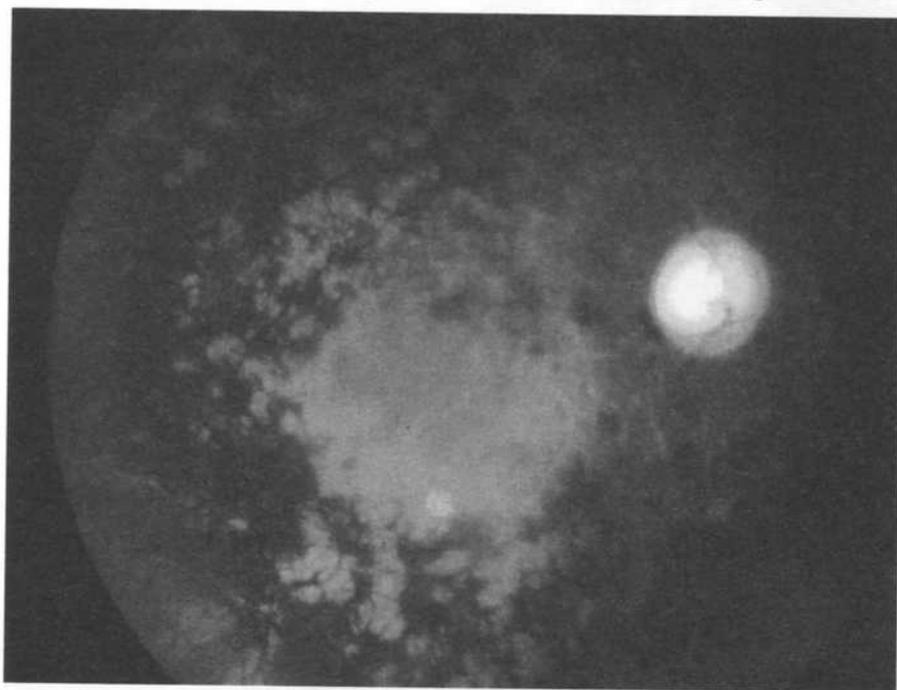
#### Vasos retinianos

Tradicionalmente se describen como disminuidos de calibre. No está claro tampoco cuál es la causa de esta apariencia. Es un signo muy constante en todas las formas de RP; sin embargo, en algunos casos constituye el hallazgo más llamativo. Las arterias pueden llegar a ser filiformes, como hilos de plata similares a las de las retinopatías hipertensivas o a las de procesos oclusivos.

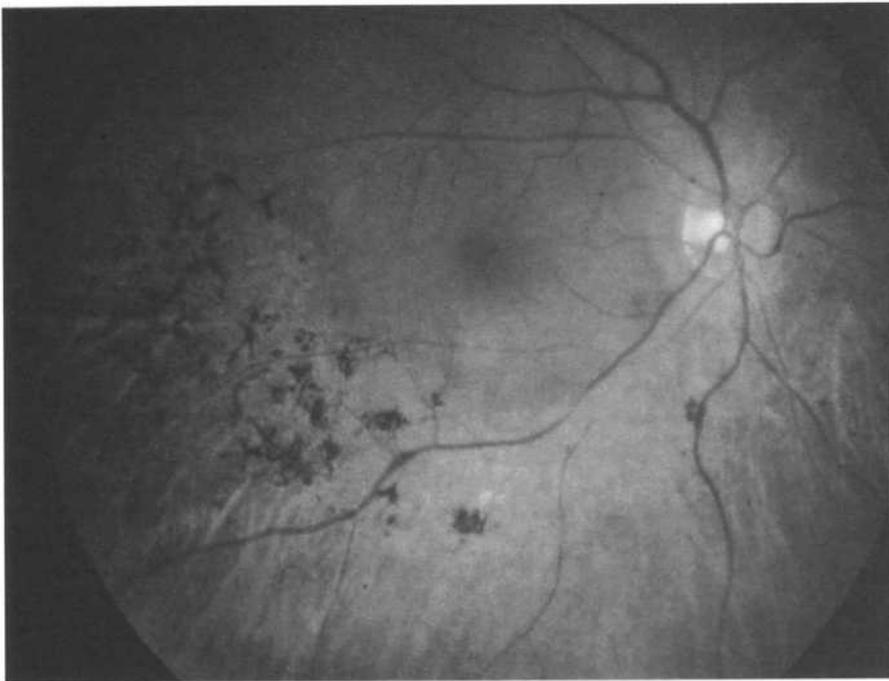
Se ha propuesto que la constricción arterial se debe a la mayor concentración de oxígeno intravascular por disminución de consumo o por la proximidad de la red vascular a la coriocapilar por el adelgazamiento coroideo.

#### Retina

La apariencia típica de los casos evolucionados consiste en: depósitos de pigmento en forma de espículas u osteoclastos, distribuidos difusamente por todo el fondo de ojo con predominio en la media periferia y paravascular. Epitelio pigmentario (EPR) de aspecto moteado o granuloso y a veces atrófico y, por último, ocasionalmente, coroides atrófica, dejando ver los grandes vasos coroideos.



1. *RP avanzada.* Aspecto típico: palidez de papilas, atenuación vascular, pigmento en osteoclastos.



2. RP Regional. Alteraciones sólo en hemirretina superior. Alteración del EPR y pigmento.

Hasta alcanzar la retina este aspecto típico, es posible observar muchos otros estadios:

Al principio el fondo de ojo es normal, a pesar de que ya se aprecien defectos en el campo visual y/o en el ERG. El primer cambio corresponde a una alteración en el EPR con migración de pigmento hacia capas más profundas de la retina, lo que le da a la retina un aspecto de granulado o moteado muy fino. A medida que la migración es mayor, el pigmento se agrupa adquiriendo esa forma característica de espículas. Generalmente la localización inicial es la media periferia y se corresponde con un escotoma anular en la campimetría; luego se extiende hacia la periferia y el polo posterior. Sin embargo, a veces queda confinado a una región (ver más adelante ADRP regional) o a un cuadrante (ver formas sectoriales). Muchas veces la generalización es sólo cuestión de tiempo.

La cantidad de pigmento es muy variable y en nuestra experiencia no guarda relación con la severidad del proceso. La forma no siempre es espiculada sino que en ocasiones el pigmento hace formas redondeadas o en sacabocados.

Otras veces aparecen lesiones blanquecinas redondas hipopigmentadas antes de la aparición del pigmento o coincidiendo con él. Es una alteración inespecífica del EPR.

La pérdida de pigmento del inte-

rior de las células del EPR proporciona al fondo una apariencia grisácea, generalizada con mayor transparencia de vasos corioides cuanto más transparente es el epitelio.

Los cambios suelen respetar la mácula en fases iniciales aunque, en estadios avanzados, el pigmento ocupa toda la retina, incluyendo la mácula.

#### Mácula

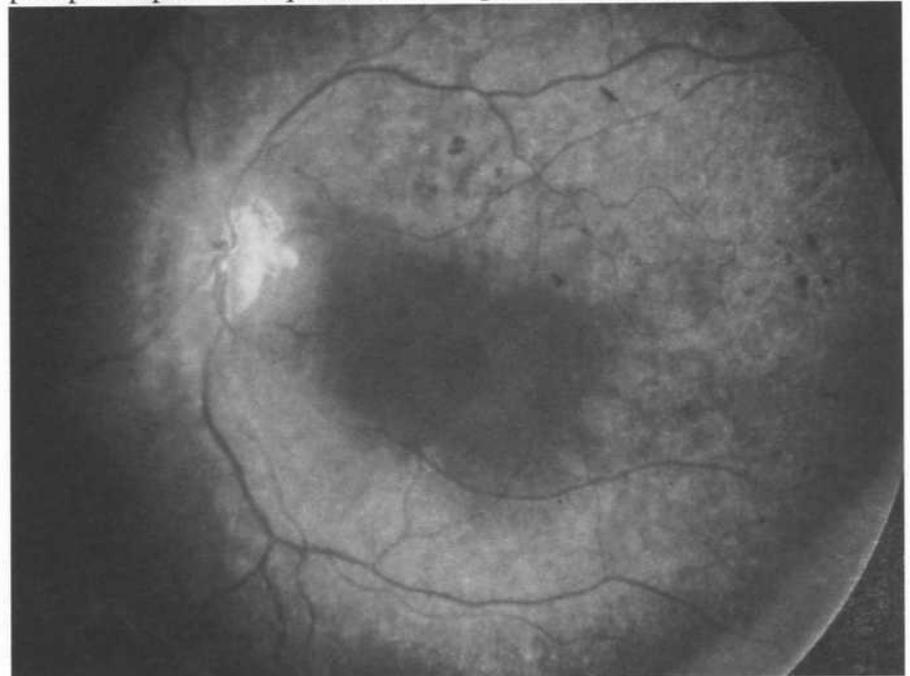
Suele ser normal al principio, pero poco a poco va adquiriendo un

aspecto deslustrado grisáceo. A veces la mácula queda rodeada de una muy evidente alteración del EPR de aspecto grisáceo que le hace resaltar más su color anaranjado. Finalmente pueden aparecer depósitos de pigmento igual que en el resto de la retina y atrofia del EPR. Otras veces aparece un brillo en cobre batido o reflejo tapetal, sobre todo en portadoras y varones jóvenes que, con el tiempo, se sustituye por un aspecto atrófico y moteado del EPR. En otros casos, se observan arrugas por fibrosis prerretiniana.

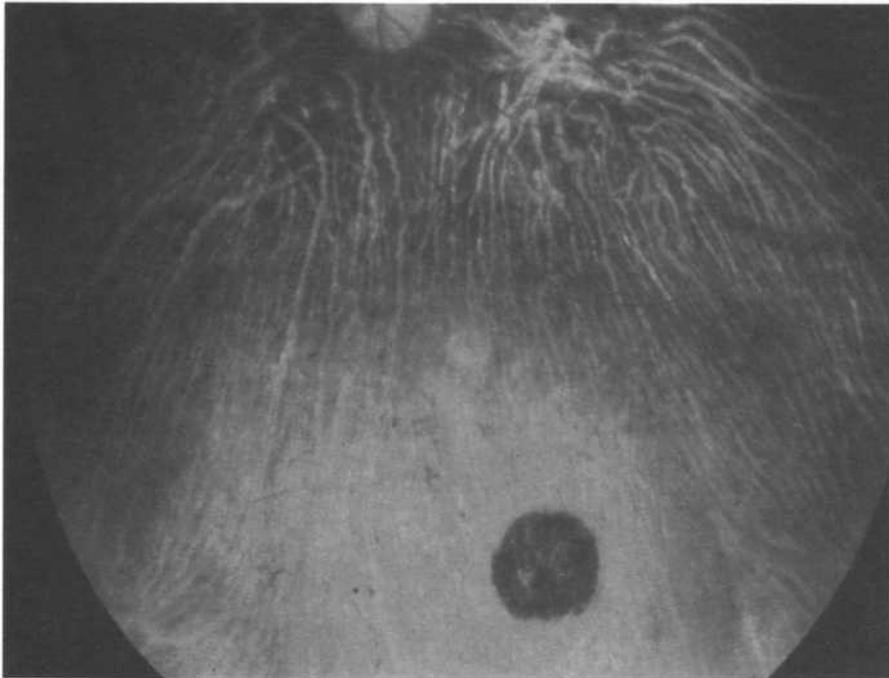
Las maculopatías parecen ser más frecuentes en los afectados de RP y son causa de baja visión. El edema macular quístico (5-10% de las RP), edema macular difuso, maculopatía en celofán, pseudoagujeros maculares, membrana epimacular, etc. son algunos ejemplos. La atrofia macular ha sido descrita por algunos autores como coloboma de mácula. Al parecer, no hay relación entre la maculopatía y el tipo de herencia o la edad, aunque según algunos autores son más frecuentes en la RP ligada al sexo.

#### Coroides

La capa coriocapilar de la coroides con mucha frecuencia acompaña con su atrofia a las zonas afectas de la retina. Así pues, no es raro ver en las zonas pigmentadas cierto grado de atrofia coriocapilar que pone en evidencia los grandes vasos



3. RP Paracentral.



4. RP: atrofia coriocupilar. Se ven los vasos coroideos como estrías amarillentas.

coroideos como estrías amarillentas en un fondo oscuro. La atrofia coriocupilar es menor en extensión que la alteración retiniana; de no ser así y ser la alteración coroidea el dato más destacable, podría tratarse de una *atrofia coriocupilaris difusa* y no de una RP.

Una especial manera de alterarse esta capa es la que se produce en la Coroideremia (ver más adelante).

### Formas especiales

#### *Retinosis Pigmentaria sine pigmento*

Se trata de pacientes que durante mucho tiempo, incluso décadas, no presentan pigmento. Al principio el fondo es normal o grisáceo y luego se observa palidez papilar, estrechamiento arteriolar, atrofia de EPR, etc. Es sólo cuestión de tiempo el que aparezca el pigmento. A veces hay lesiones redondeadas hipopigmentadas.

#### *Retinitis Punctata Albescens*

Se caracteriza por unas lesiones blanquecinas redondeadas peor delimitadas y algo más grandes que las que aparecen en el *fundus albi-punctatus* (tipo de ceguera nocturna estacionaria congénita) con el que hay que hacer diagnóstico diferencial basado en la falta de progresión de esta última y en la normalidad de la amplitud del ERG tras 3 horas de adaptación a la oscuridad.

La *Retinitis Punctata Albescens* es un estadio no obligado, ya que no es frecuente, de la RP, pero, al avanzar la enfermedad, estos pacientes presentan el pigmento característico.

#### *Retinosis Pigmentaria Central o Inversa*

Los hallazgos fundoscópicos se localizan en la mácula. Aparecen acúmulos de pigmento que con frecuencia son redondeados aunque también en forma de espículas y atrofia de EPR. La palidez papilar y

adelgazamiento vascular se producen más tarde. La mayoría de las llamadas *RP inversas* son probablemente degeneraciones conos-bastones. Muchos autores niegan la existencia de esta entidad.

#### *Retinosis Pigmentaria Paracentral*

Las alteraciones se producen en el polo posterior, rodeando el nervio óptico y los vasos temporales y respetando la mácula y la retina periférica. La palidez papilar y estrechamiento vascular son más tardíos que en la RP típica.

#### *Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante*

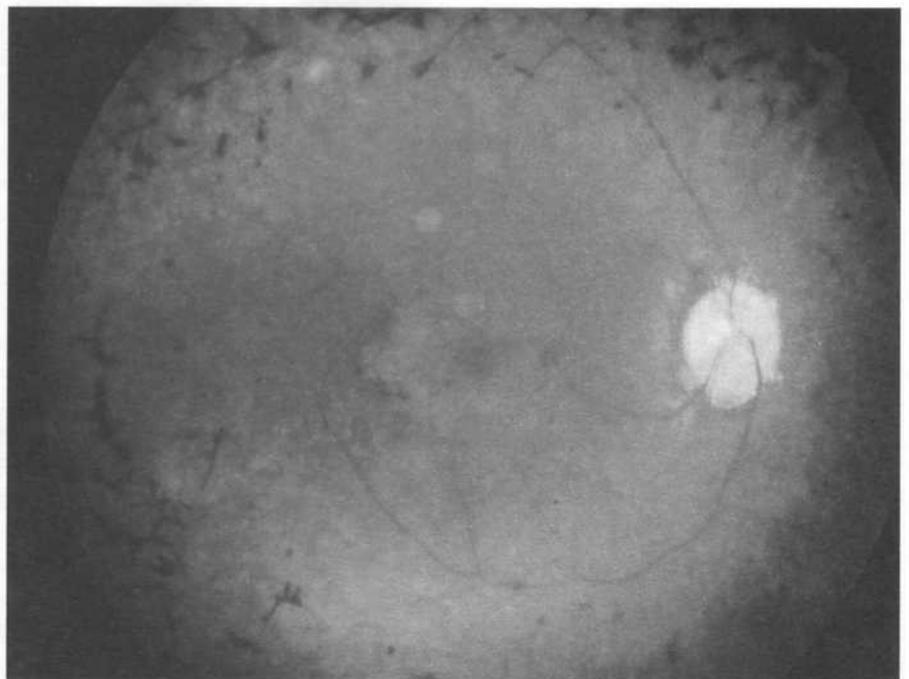
Massof y Finkelstein definen en este tipo de herencia dos formas diferentes de distribución del pigmento:

- Tipo 1: **Pérdida difusa de bastones.** Cursa con nictalopia precoz o tardía. Se corresponde con el subtipo D de Lyness. ERG de bastones ausente.

- Tipo 2: **Pérdida regional de conos y bastones.** Cursa con nictalopia tardía. Se corresponde con el subtipo R de Lyness. ERG de bastones presente.

#### *Retinosis Pigmentaria Sectorial*

Los cambios fundoscópicos típicos, pigmento, atenuación arteriolar, etc., se localizan sólo en un cuadrante, generalmente en el nasal



5. RP: Maculopatía.

inferior; el resto de la retina tiene un aspecto y función normal. Muchas veces estos pacientes son asintomáticos por ser poca la retina afectada y por su localización. La herencia suele ser autosómica dominante, pero también puede ser recesiva. Para estar seguros de que se trata de una RP en Sector, se debe esperar diez años para estar seguro de que no se generalizará y, por tanto, que no se trata de una forma precoz de RP típica.

### **Portadoras de Retinosis Pigmentaria Ligada al Sexo**

El aspecto del fondo de ojo de las mujeres portadoras de XLRP puede ser absolutamente normal. También pueden presentar un cuadro florido exactamente igual al de un afectado. Esta situación ha ocasionado errores diagnósticos que sólo un minucioso estudio del árbol genealógico y de otros miembros de la familia, otras portadoras sintomáticas o el estudio molecular ha podido subsanar. El reflejo tapetal o en cobre batido de la mácula es un hallazgo frecuente en portadoras según algunos autores y parece correlacionarse con el gen RP3, así como los parches dispersos de pigmento serían más típicos de RP2. También es característica la aparición de pigmento sólo en un cuadrante. La papila, excepto en los casos iguales a los afectos, suele ser normal.

La característica más constante

es la asimetría entre ambos ojos. Este fenómeno se explica por la hipótesis de Lyon según la cual se expresa en cada célula sólo uno de los dos cromosomas X de la mujer y según ésta sea el portador de la mutación o el sano, así será el aspecto funduscópico.

### **Retinosis Pigmentaria con Preservación Paraarteriolar**

Las lesiones son las mismas, pero el pigmento se sitúa de manera que deja libre un espacio alrededor del vaso. Esto se mantiene durante un tiempo pero finalmente también este espacio termina ocupado por pigmento. La palidez papilar y drusas del nervio óptico aparecen pronto y, sin embargo, la atenuación vascular ocurre tardíamente a diferencia de lo que ocurre en la RP típica.

### **Síndrome de Usher**

Los hallazgos en el fondo de ojo de estos pacientes no difieren de los encontrados en las formas no sindrómicas ni tampoco se observan diferencias entre Usher tipo I y II.

### **Coroideremia**

Se incluye esta entidad dentro de la *Retinosis Pigmentaria* desde hace varios años. En ella se produce una atrofia de la coroides, coriocapilar y membrana de Bruch con pérdida de fotorreceptores y degeneración del EPR. El aspecto funduscópico es, sin embargo, peculiar en esta enfer-

medad respecto de la RP típica, ya que en ella hay un predominio de la atrofia no sólo retiniana sino también corioidea. En fases iniciales la retina periférica tiene aspecto en sal y pimienta. Desaparece primero la coriocapilar y EPR, dejando visibles los grandes vasos corioideos, y luego queda la esclera desnuda en grandes áreas al tiempo que quedan islotes respetados de retina y coroides. También aparecen acúmulos de pigmento, pero más escasos que en las otras formas de RP. La papila palidece al avanzar la enfermedad y los vasos están adelgazados. A veces se confunde este cuadro con RP típica evolucionada.

### **Portadoras de Coroideremia**

Su fondo de ojo puede ser normal o presentar alteraciones variadas como aspecto granuloso del EPR, o acúmulos de pigmento. No tienen las características propias de las portadoras de XLRP.

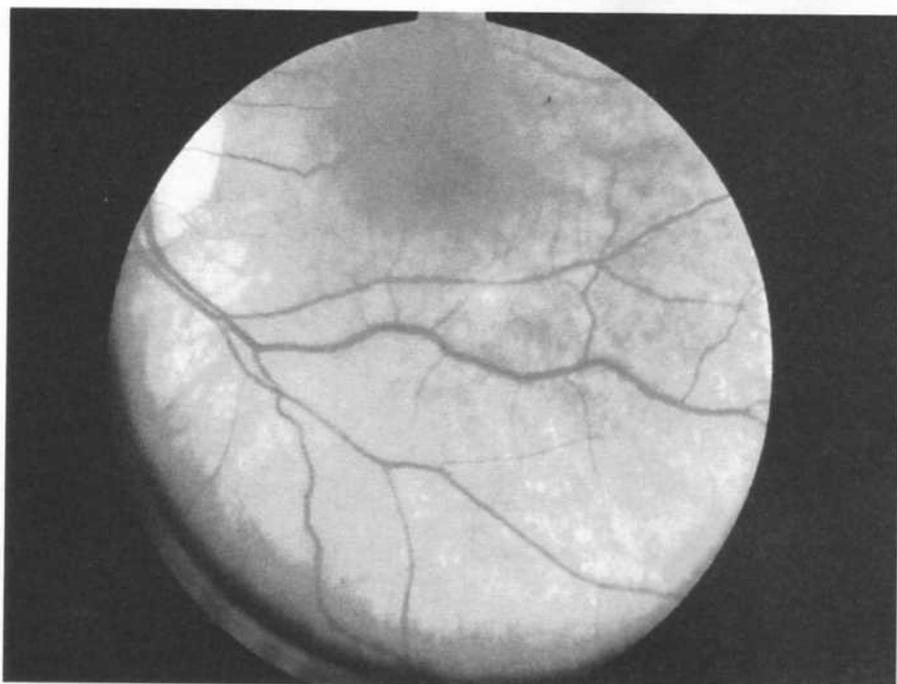
### **RP y Miopía Magna**

Las lesiones propias de RP pueden ser menos evidentes en un fondo con grandes lesiones de coriorretinosis miópica. La incidencia de *miopía magna* es mayor en las formas ligadas al sexo.

### **Retinosis Pigmentaria Unilateral**

No cumple el criterio diagnóstico de bilateralidad por lo que no se considera RP. François & Verriest, sin embargo, definieron esta situación cuando se encontraban cambios funduscópicos y funcionales típicos en un ojo y ausencia de ellos y ERG normal en el otro, con un tiempo mínimo de evolución de 5 años y tras haber excluido etiología infecciosa en el ojo afecto.

Todas las alteraciones descritas en la RP típica y sus variantes son bilaterales y simétricas excepto las encontradas en las portadoras, que pueden no serlo.



6. Portadora de RP: Reflejo tapetal

Blanca García Sandoval  
J.M. Serrano  
Servicio de Oftalmología  
C. Ayiso  
M.J. Trujillo  
Servicio de Genética  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ  
MADRID

## Trasplante de células retinianas

La trayectoria investigadora del Prof. Gouras es de todos conocida. Desde aquella memorable conferencia del 6 de marzo de 1993 en Madrid, todos seguimos con avidez los avances en la realización de trasplantes de células retinianas que él promueve como la vía más probable, a pesar de las enormes dificultades que se plantean, para la solución de los

casos declarados de RP, sobre todo en los de Degeneración Macular Senil.

El Prof. Gouras ha tenido la amabilidad de escribir el presente artículo expreso para nuestra revista. Sin decir nada novedoso, sigue en su línea de moderado optimismo respecto a la solución de nuestra enfermedad a medio plazo.

El concepto de reparación o sustitución de células mediante trasplante en las capas más externas de la retina, el epitelio pigmentario retiniano (RPE) y/o los fotorreceptores es tentador porque estas capas están situadas en un espacio virtual, el espacio subretiniano, al que se puede acceder mediante cirugía convencional. El único requisito de los trasplantes consiste en hacer que dicho espacio pase de ser potencial a real, lo que se consigue introduciendo una solución que desprende la capa de RPE respecto de su aposición a los fotorreceptores. Entonces es cuando se pueden introducir las células o capas de células y volver a cerrar el espacio, de nuevo mediante métodos estándares para el tratamiento de los desprendimientos de retina.

La genética molecular está revelando rápidamente los defectos genéticos concretos responsables de muchas, posiblemente de todas las degeneraciones retinianas, cuya etiología era hasta ahora desconocida. Esto nos permite concretar la capa retiniana o corioidea y el tipo de células específico en que se expresan los genes defectivos. Ciertas formas de *Retinosis Pigmentaria* se deben a un gen defectuoso que sólo se expresa en los fotorreceptores; ciertas formas de degeneración macular, tales como la Distrofia de Fondo de Sorsby, se deben a un gen alterado que sólo se expresa en el RPE. En otras degeneraciones hereditarias, tales como el Síndrome de Usher, el gen mutado se expresa tanto en el

RPE como en los fotorreceptores, pero no en otras células retinianas. En algunas formas de degeneración como la *Coroideremia* o la *atrofia girata*, el gen defectivo se expresa en todas las células del cuerpo, pero la mayor vulnerabilidad a este defecto ocurre en el RPE y/o en los fotorreceptores. Sustituyendo las células alteradas o vulnerables por células normales o resistentes, la degeneración subyacente podría corregirse de manera apreciable.

Las células de RPE nutren y mantienen el altamente especializado tejido fotosensible, los fotorreceptores. Si las células de RPE dejan de funcionar correctamente, este tejido se degenera, perdiéndose la visión. Trasplantar el RPE tiene sentido sólo si algún fotorreceptor está aún vivo y potencialmente funcional. Los fotorreceptores, por su parte, intervienen directamente en la visión y, si se trasplantan con éxito, podrían restaurar la visión de un ojo ciego. Sin embargo, trasplantar el RPE es mucho más fácil que trasplantar fotorreceptores por muchas razones. Las células de RPE son bastante resistentes y se las puede mantener por mucho tiempo en cultivo, recuperando su polaridad si quedan desorientadas. Sus interacciones funcionales con los fotorreceptores sólo requieren íntima proximidad a los segmentos exteriores. Los fotorreceptores, por su parte, son delicados y no pueden mantenerse fácilmente en cultivo. Su función depende de una polaridad única que no puede reorientarse tras la madurez. Sobre todo, los fotorreceptores

son incapaces de enviar sus señales al sistema nervioso central, a no ser que entren en conexión sináptica precisa y compleja con neuronas huésped de segundo nivel. Hasta la fecha no se ha demostrado que los fotorreceptores trasplantados sean capaces de hacer esto en animales experimentales y en particular en retinas degeneradas.

Por tanto, no debe sorprender que los trasplantes de RPE fuesen los primeros en tener éxito en animales y hayan sido los primeros en intentarse clínicamente a nivel experimental en el hombre. En 1984 se demostró que el RPE sobrevive después de trasplantarlo a una retina huésped ajena (1) y que funciona fagocitando los segmentos externos que crecen en el receptor en 1986 (2,3). A finales de 1988 varios laboratorios demostraron que el trasplante de RPE podía detener una degeneración retiniana hereditaria en un modelo animal bien conocido, la cepa de ratas de la Escuela Real de Cirujanos (4,5). Éste era un modelo ideal para comprobar la eficacia del trasplante de RPE porque se sabía que los fotorreceptores degeneran en este mutante a causa de un defecto en el RPE. El defecto genético hace que el RPE sea incapaz de fagocitar los extremos que crecen en los segmentos externos de los fotorreceptores, lo que causa que dichos segmentos externos se alarguen en exceso y conduce secundariamente a la muerte de los fotorreceptores. El trasplante de RPE de un animal normal al espacio subretiniano del mutante antes de

que los fotorreceptores hayan degenerado evitó la degeneración de los fotorreceptores del mutante. Esta recuperación dura el tiempo de vida del animal (6,7). Esta recuperación de la función visual ha sido desde entonces demostrada tanto desde la perspectiva de la fisiología como desde la del comportamiento (7-9).

Dado que el trasplante de RPE funciona tan eficazmente en un animal experimental, se están acometiendo intentos de determinar si se puede obtener en el hombre un éxito terapéutico similar. Los primeros pacientes humanos en los que se intentó el trasplante de RPE sufrieron neovascularización subfoveal secundaria a la *Degeneración Macular Senil* (AMD). Pudo entrarse en el espacio subretiniano de dichos pacientes y retirar estas membranas fibrovasculares subfoveales. Uno de los problemas que se evidenciaron al retirar dichas membranas fue que también se retiraba la capa de RPE en el proceso quirúrgico. El RPE no se regenera y la posibilidad de cubrir dichos defectos por estiramiento es limitada, especialmente en pacientes mayores con AMD. Como resultado, la visión postoperatoria de estos pacientes era mala, razón por la que se iniciaron intentos por trasplantar RPE de donantes para sustituir este defecto.

En el Instituto Karolinska, de Estocolmo, cinco pacientes recibieron parches trasplantados de RPE fetal humano cultivado en monocapas inmediatamente después de retirárseles las membranas neovasculares subfoveales (10). Dichos trasplantes funcionaron inicialmente bien durante los 1-2 meses posteriores al trasplante, pero más adelante eran asociados con derrame de fluoresceína crónico. Tras 3 meses los trasplantes dejaban de funcionar y parecía como si fueran rechazados. Se pensó que la razón para el rechazo era probablemente que los trasplantes quedaban esencialmente colocados en la coroides y privados por tanto del privilegio inmu-

nológico, un fenómeno que comparten todos los trasplantes que afectan a la barrera hemato-retiniana o hemato-encefálica a la sangre.

Esta hipótesis fue comprobada en Estocolmo realizando trasplantes similares en otros cinco pacientes con AMD pero sin neovascularización (11). En estos pacientes la barrera retiniana a la sangre estaba intacta. Estos pacientes no han dado muestras de derrames y han mantenido la funcionalidad después del trasplante durante más de un año. En animales, los trasplantes en la fovea son más susceptibles de ser rechazados que los trasplantes en la periferia, luego los trasplantes de RPE en estos cuatro pacientes se mantuvieron fuera de la fovea, donde se podría detectar el mayor beneficio potencial, por más que la mayoría de estos pacientes estaban en estadios avanzados de esta enfermedad con poca visión potencial que recuperar.

El estudio sugería que, en humanos, los alotrasplantes (trasplantes de donantes de la misma especie no necesariamente iguales inmunológicamente) de RPE en la periferia no están sujetos a rechazo si la barrera retiniana a la sangre permanece intacta. Esto ha sido previamente demostrado en experimentación animal, no sólo en la cepa de ratas de la Escuela Real de Cirujanos, sino también en experimentos con conejos (12) y monos (13,14).

Estos estimulantes resultados condujeron a una tercera serie de experimentos en Estocolmo en la que se transplantaron suspensiones de células de RPE concentradas para cubrir el área foveal de los pacientes con formas avanzadas pero no neovasculares de AMD. La ventaja de las suspensiones de células es que un área relativamente grande de la mácula puede cubrirse mediante una retinotomía pequeña. Estos pacientes han mostrado un fenómeno destacable: muchas zonas de degeneración drúsica han desaparecido tras la cirugía de trasplante. Ahora se

están llevando a cabo los experimentos de control para determinar si esto se debe sólo al desprendimiento subretiniano, o a las células de RPE trasplantadas.

El hecho de que el trasplante de células de RPE pueda realizarse en la mácula humana sin que se produzca retroceso funcional en el paciente ni complicaciones adicionales debería permitir mejoras sistemáticas continuadas para optimizar esta técnica. Un fenómeno que todavía no se entiende bien es el papel de la capa de RPE huésped después de haberse colocado los trasplantes sobre ella. ¿Sería, o no, ventajoso retirar el RPE del receptor degenerado antes de introducir trasplantes (15)? En último extremo, el trasplante de RPE debería hacerse en estadios más tempranos de la degeneración macular, cuando hay mayor potencial para la recuperación e incluso mejora de la función visual. La inmunodepresión también puede hacer posible realizar el trasplante de capas de RPE en formas neovasculares de AMD.

El mayor triunfo del trasplante de células retinianas vendrá de la mano del trasplante de fotorreceptores, quizá con o sin acompañamiento de una monocapa de células de RPE, pero esto está aún lejano en el futuro. No existen pruebas de que los fotorreceptores trasplantados puedan establecer contactos sinápticos con las neuronas retinianas de segundo nivel del paciente receptor. Si se pudiera desarrollar un modelo animal que demostrase dicha formación sináptica, se facilitaría una mejor comprensión experimental de cómo, cuándo y bajo qué circunstancias ocurren dichas interacciones sinápticas entre fotorreceptores ajenos y neuronas anfitrionas. El éxito con una técnica semejante en la visión humana también debe considerar los delicados conos foveales y sus contactos de alta precisión con las pequeñas células bipolares de la fovea, estructura que es un elemento clave en la visión humana.

**Bibliografía**

1. Gouras P y cols.: *Transplantation of cultured human retinal epithelium to Bruch's membrane of the owl monkey's eye.* *Curr Eye Res* 4: 253-265, 1985.

2. Gouras P y cols.: *Transplantation of cultured retinal epithelium.* En *Retinal Signals Systems, Degenerations and Transplants.* E. Agardh and B. Ehinger eds. pp. 271-286. Elsevier, 1986.

3. López R y cols.: *Transplantation of cultured rabbit retinal epithelium to rabbit retina using a closed eye method.* *Invest Ophthal Vis Sci* 28: 1131-1137, 1987.

4. Li L y Turner JE: *Inherited retinal dystrophy in the RCS rat: Prevention of photoreceptor degeneration by pigment epithelial cell transplantation.* *Exp Eye Res.* 47: 911-947, 1988.

5. López R y cols.: *Transplanted retinal pigment epithelium modifies the retinal dege-*

*neration in the RCS rat.* *Invest Ophthalmol Vis Sci* 30: 586-588, 1989.

6. La Vail N y cols.: *Retinal pigment epithelial cell transplantation in RCS rats: Normal metabolism in rescued photoreceptors.* *Exp Eye Res.* 55: 555-562, 1992.

7. Yamamoto S y cols.: *Retinal pigment epithelial transplants and retinal function in RCS rats.* *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 34:3068-3075, 1993.

8. Jiang LQ y Hamasaki D: *The immunological barrier to successful rescue of visual function in RCS rats.* *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 35:1525, 1994.

9. Whiteley SJO y cols.: *Functional preservation following RPE grafting. II. Correlation with pupilometry and anatomy.* *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 37(3): 593, 1996.

10. Algere PV y cols.: *Transplantation of fetal retinal pigment epithelium in age-related macular degeneration with subfoveal neovascularization.* *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol.*

232:707-716, 1994.

11. Algere PV y cols. *Human fetal RPE transplants in age related macular degeneration (ARMD).* *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol.* 1997, en prensa.

12. El Dirini AA y cols.: *Retinal pigment epithelium implantation in the rabbit: Technique and morphology.* *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol.* 230:292-300, 1992.

13. Sheng Y y cols.: *Patch transplants of human fetal retinal pigment epithelium in rabbit and monkey retina.* *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 36: 381-390, 1995.

14. Berglin L y cols.: *Tolerance of human fetal RPE xenografts in monkey retina.* *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol.* 1997 (en prensa)

15. Del Priore LV y cols.: *Debridement of the pig retinal pigment epithelium in vivo.* *Arch Ophthalmol.* 113: 939-944, 1995.

Peter Gouras, M.D.  
COLUMBIA UNIVERSITY  
NUEVA YORK

FORMACION PROFESIONAL

**Programas para alumnos con dificultades de aprendizaje**

Dificultades para la concentración, falta de técnicas de estudio, poca motivación, inseguridad, baja autoestima... hacen que alumnos con suficiente capacidad obtengan resultados escolares negativos

**Un Proyecto Educativo con garantías**

- ATENCIÓN INDIVIDUALIZADA
- PROGRAMA DE TÉCNICAS DE ESTUDIO
- TUTORÍA PERSONALIZADA
- GRUPOS REDUCIDOS



CICLOS FORMATIVOS  
GRADO MEDIO

PROGRAMAS DE  
FORMACIÓN Y EMPLEO

Técnico en Gestión Administrativa

Servicios Auxiliares de Oficina

General Yagüe, 6 bis  
28020 MADRID

TECNOLÓGICAS  
CENTRO DE FORMACIÓN

Tfno.: 556 84 09  
Fax : 556 83 71

## REHABILITACIÓN

## Rehabilitación visual en la Degeneración Macular

En la actualidad existen numerosas formas de definir el concepto de baja visión, pudiendo haber contribuido a esa falta de uniformidad de criterios el hecho de que estos pacientes oftalmológicos constituyen un grupo muy heterogéneo en cuanto al tipo de deficiencia visual, agudeza y campo visuales residuales, habilidad para funcionar visualmente, condiciones generales, necesidades, etc.

Genéricamente hablando, se puede considerar la baja visión como una agudeza visual lateral disminuida y/o un campo visual alterado que van dando lugar a un deterioro visual importante a pesar de cualquier intervención quirúrgica o médica.

La rehabilitación de la baja visión es una especialidad poco desarrollada en todos los países, pero en aquéllos donde se practica desde hace más años se observa que aproximadamente un 60% de pacientes que acuden a un centro de rehabilitación visual padecen una enfermedad macular.

El paciente con baja visión debida a una lesión en la mácula va a ser capaz de funcionar visualmente hasta un cierto nivel, que deberá ser determinado a través de una metódica evaluación que contemplará, no sólo factores clínicos, sino otros entre los que cabe destacar:

1. **Salud:** Valoración de la influencia que problemas médicos y quirúrgicos generales pudieran tener sobre la capacidad del individuo para utilizar ayudas ópticas; determinadas enfermedades van a influir sobre la adaptación del paciente a sus problemas visuales, al interés por las ayudas ópticas y su capacidad para usarlas.

2. **Edad:** La práctica y entrenamiento en visión excéntrica suelen requerir más sesiones de trabajo en un paciente anciano que en un individuo joven.

3. **Comprensión del problema:** Es muy importante que el paciente comprenda las características funcionales de su patología, su repercusión y las posibilidades de obtener de la rehabilitación visual. Muchas veces los pacientes mal informados temen utilizar las ayudas ópticas creyendo que el esfuerzo que esto supone podría disminuir su visión residual.

4. **Actitud:** Actitud del enfermo hacia su deficiencia (deprimido, apático, motivado hacia la rehabilitación visual...).

5. **Historia:** Intentos o experiencias previas en el uso de ayudas ópticas.

6. **Intereses:** Individualización de campos de interés (personales, profesionales, de ocio...)

7. **Entorno:** Características del entorno (grado de apoyo familiar, etc.).

Una vez terminada la redacción de este historial previo, el profesional ha podido hacerse una idea del grado de aceptación del problema, de las necesidades y prioridades del paciente y de los recursos a recomendar.

A continuación se realiza la evaluación clínica de la funcionalidad del resto visual, que estará centrada principalmente en dos parámetros: la agudeza y el campo visual central.

### Agudeza visual

La agudeza visual de lejos no suele poder ser tomada a la distancia habitual ni con los tests convencionales, debiendo recurrir a disminuir la distancia de medición y/o utilizar pruebas específicamente ideadas para deficientes visuales.

La agudeza visual de cerca requerirá asimismo la utilización de tests especiales. En ambas medidas se registrará la agudeza visual obtenida en visión excéntrica.

No se debe olvidar que, a pesar de haber obtenido cifras de

agudeza visual muy pobres, y como paso previo a la prescripción de ayudas ópticas, se revisará la refracción. En un porcentaje cercano al 10% de pacientes de baja visión, la agudeza visual puede mejorar mediante el uso de gafas o lentes de contacto. En el estudio refractivo del paciente macular, es preferible la utilización de montura de pruebas y de lentes independientes, antes que usar el goróptero, ya que este no permite la posición excéntrica ni la búsqueda.

### Campo visual central

Para su estudio se utilizan los test de Amsler y el del abecedario (test que utiliza letras sueltas dispuestas de manera semejante a la cuadrícula de Amsler). Por medio de ambos se va a poder evaluar:

1. **Tamaño del escotoma.** Va a condicionar el número de aumentos de la ayuda a prescribir, así como la necesidad de practicar entrenamiento en visión excéntrica.

2. **Localización del escotoma:**

- Si está centrado, utilizará la periferia en los desplazamientos. Para ver detalles más concretos, puede elegir la zona alrededor del escotoma que tenga mejor agudeza visual, mientras que para leer interesará además que dicha zona sea lo más extensa posible en el sentido longitudinal.

- Si está situado a la derecha de la fijación, la dificultad en lectura será muy importante ya que verán en cada fijación un número muy escaso de letras.

- Si está situado a la izquierda de la fijación, los problemas en lectura son menos importantes, apareciendo la dificultad únicamente al cambiar de renglón.

3. **Densidad del escotoma.** Si es absoluto plantea más problemas que si fuera relativo, ya que en este último caso no suele ser necesario realizar entrenamiento en

visión excéntrica y el paciente puede funcionar generalmente con ayudas ópticas de menos aumentos.

**4. Regularidad del escotoma.** Los escotomas irregulares plantean más dificultades de funcionamiento visual, así como de entrenamiento.

Se puede hablar de tres grupos de pacientes con escotoma central, claramente diferenciados en el aspecto funcional y rehabilitador:

a) Niños. Es un grupo bastante diferenciado respecto a los otros dos. Tienen un poder de acomodación muy grande, pudiendo apreciar detalles de los objetos acercándose a ellos (aumento por aproximación). En los primeros años de vida puede pasar inadvertida la deficiencia ya que no tienen que realizar tareas que requieran una perfecta función macular. No suelen ser conscientes del escotoma y crean una falsa mácula intuitivamente.

b) Ancianos. Es el grupo más numeroso de pacientes con degeneración macular que acuden a un centro de baja visión. Generalmente no pueden precisar hacia dónde tienen que mirar para obviar el escotoma y, aunque lo logren, difícilmente consiguen mantener los ojos en esa posición ya que les supone un gran esfuerzo.

c) Jóvenes. Es el grupo más motivado puesto que sus necesidades son mayores (edad laboral y de formación) y presentan una capacidad mayor de adaptación. En ellos la práctica de la fijación excéntrica suele ser más exitosa ya que la consiguen y la mantienen con mayor facilidad que los ancianos.

En cualquiera de estos grupos, la práctica en fijación excéntrica no es una tarea fácil, requiriendo para ello una gran concentración, motivación y constancia.

### Ayudas ópticas en la degeneración macular

Las ayudas ópticas prescritas más frecuentemente en degeneración macular son las destina-

das a mejorar el rendimiento en visión cercana, puesto que es en esta área donde se plantean más necesidades. En el caso de los niños y los jóvenes es frecuente además el uso de ayudas para visión lejana.

1. **Telescopios.** Ayuda óptica para visión lejana. Los más utilizados son los telescopios monoculares de 4x12, 6x16 y 8x20 (la primera cifra indica el aumento y la segunda el diámetro de la lente en mm). Sirven para realizar visualizaciones esporádicas. Si se necesita utilizarlos de forma continuada, se suelen montar en gafas (biópticos, de campo completo, etc.).

2. **Microscopios.** Son lentes de alta graduación positiva. Cuanto mayor es el número de aumentos (1 aumento = 4 dioptrías), menor es la distancia de trabajo y el campo visual que proporcione la ayuda. Suelen ser monoculares.

3. **Telemicroscopios.** Son telescopios montados en gafas con enfoque de cerca. Se consigue una distancia de trabajo mayor que con los microscopios, pero su utilización requiere mayor pericia.

4. **Lupas.** Son lentes positivas que se utilizan más cerca del texto que del ojo, obteniendo mayor distancia de trabajo que con los microscopios. Existe una gran variedad de lupas, pudiendo seleccionarse la que más se adecúe a cada paciente, dependiendo de la tarea a realizar y de las necesidades de aumentos:

- **Lupas manuales.** Para realizar lecturas breves. Desde 2 aumentos hasta 20, aproximadamente.

- **Lupas con soporte.** Son más fáciles de manejar ya que la distancia viene fijada. Pueden llevar luz incorporada, teniendo alguna la posibilidad del enfoque. Los aumentos oscilan entre 3,5 y 30.

- **Lámpara-lupa, lupa de pecho.** Para diversas actividades: costura, manicura, dibujo, etc. Aumenta entre 1,5 y 3 veces.

5. **Lupa televisión.** Es

un sistema de aumento electrónico. Se compone de una pantalla, una cámara con componentes ópticos de ampliación y una mesa donde se coloca el material (libro, cuaderno, fotografía, etc.). Es la única ayuda óptica que permite controlar todas las variables que se precisan para ver una imagen:

a) Nitidez de imagen: con el enfoque.

b) Aumentos: con el zoom y reduciendo la distancia de trabajo, se pueden conseguir desde 5 aumentos hasta algo más de 70.

c) Brillo y contraste.

d) Permite la posibilidad de invertir la polaridad (cambiar a negro el fondo y a blanco las letra para leer con mayor contraste y menor deslumbramiento).

Ésta es la ayuda preferida por los pacientes con DMAE, ya que se trata del único instrumento con el que pueden realizar una lectura lo más parecida a la que estaban acostumbrados:

- Les permite lectura binocular.

- La distancia de trabajo es muy parecida a la normal.

- Aunque varíen la distancia de trabajo, la imagen permanece nítida.

- Si el escotoma central es pequeño o relativo, no suelen necesitar la fijación excéntrica cuando leen con ella.

### Ayudas no ópticas

Son ayudas a la baja visión que no utilizan lentes de aumento. Mejoran la función visual con o sin ayuda de instrumentos ópticos:

1. **Control de la iluminación.** Para el paciente deficiente visual es esencial una adecuada iluminación, siendo a veces una iluminación correcta tan importante como una ayuda óptica. Por eso es necesario examinar la conveniencia de aplicar dispositivos de control de iluminación en todos los sistemas auxiliares ópticos. Hay dos sistemas.

a) Lámparas: la luz artificial es más fácil de manipular que la luz natural o ambiental. Una

lámpara de brazo flexible puede aportar grandes ventajas porque se puede colocar de manera que la iluminación sea óptima para la tarea concreta a realizar. Hay dos tipos de lámparas:

- Incandescentes.
- Fluorescentes: proporcionan luz sin apenas dar calor.

Como normas generales de utilización, las lámparas deben estar colocadas al lado del ojo que se va a utilizar y la luz debe incidir sobre el material utilizado pero no sobre la cara para evitar el deslumbramiento. Para escribir, se colocará la lámpara en el lado contrario de la mano con la que se escribe para evitar la sombra del brazo al escribir.

b) Filtros. Hay varios tipos:

- Filtros de densidad neutra. Disminuyen por igual toda curva de luminosidad y no modifican el color aparente de los objetos. Se expresan generalmente en porcentajes de luz filtrada.

- Filtros con distintos niveles de absorción. Las lentes absorbentes son eficaces para eliminar la radiación de onda corta. Cambian la percepción de los colores. Se expresan en nanómetros.

Los mejores filtros serán aquéllos que:

- \* Reducen al máximo el deslumbramiento.

- \* Permiten la máxima

agudeza visual.

- \* Proporcionan la mayor comodidad en los distintos niveles de luminosidad.

- \* Permiten una adaptación más rápida a la luz y a la oscuridad.

2. **Contrastes.** Puede definirse el contraste como la diferencia entre la luz del objeto mirado y el nivel de luz del fondo del objeto. El contraste puede mejorarse:

- Colores que intensifiquen el contraste: tinta negra sobre papel blanco, colores oscuros sobre fondo claro y marcas fluorescentes.

- Plumas: preferible rotulador.

- Filtros: filtros de página o montados en gafas.

- Tiposcopios: un cartón tapa todo el impreso menos una línea, que es lo que se ve por la hendidura.

- Papel rayado: facilita la escritura y la lectura.

3. **Atriles.** La finalidad del soporte para la lectura es mantener el material en una posición cómoda de manera que la persona disponga de una distancia operativa cercana y cómoda. Estos atriles son prácticos para lectura pero no para escritura; en estos casos es mejor inclinar la mesa sólo 8 grados.

4. **Ergonomía.** Se debe-

rán evitar las posturas forzadas y/o estáticas.

### Dispositivos no visuales

Aunque una persona con escotoma central puede utilizar la visión periférica para los desplazamientos y alguna ayuda óptica para visión cercana, existen ciertas tareas que se pueden realizar con mayor eficacia si se utilizan otros sentidos:

- **Material auditivo:** libro hablado, relojes y calculadoras parlantes...

- **Ayudas de costura:** enhebradores...

- **Ayudas para cocina:** medidores con marcas en relieve, etc.

En nuestra experiencia personal, consideramos que la prescripción definitiva de todas las ayudas anteriormente mencionadas debe ir siempre precedida de un período de entrenamiento, durante el cual el profesional en baja visión enseña a los pacientes su correcta utilización, para así obtener el máximo rendimiento y aprovechamiento del resto visual.

*Elvira Martín Hernández*  
*T. Torres Gil*  
**ONCE**  
**MADRID**

## Facturas de teléfono adaptadas



Telefónica España ofrece a sus usuarios, a través de su Servicio de Atención al Cliente 004 y con sólo facilitar el nombre y número de teléfono, la posibilidad de recibir la factura telefónica ampliada, facilitando así su lectura a las personas con dificultad visual.

Por otro lado, la ONCE y su Fundación han firmado un Convenio de Colaboración con Telefónica España para la prestación de determinados servicios; entre ellos cabe destacar la facturación telefónica en braille y la gratuidad de las primeras 10 llamadas, en un período de dos meses, realizadas al Servicio de Información Telefónica 003. Para acceder a ambos servicios se deben cumplir los siguientes requisitos: estar afiliado a la ONCE y ser titular del Abono al Servicio Telefónico, debiendo solicitar los mismos a través del Centro de la ONCE al que se encuentre adscrito.

## MEDICINA ALTERNATIVA

**Retinosis Pigmentaria: Esa gran incógnita**

Con mucha más paciencia que medios, hace veinte años que el Dr. Lara, Médico Oftalmólogo de la Armada, empezó a aplicar la *oxigenación hiperbárica* con carácter terapéutico-experimental en pacientes de *Retinosis Pigmentaria*. Quienes hemos pasado por Cartagena -y somos muchos- hemos observado en nuestros propios cuerpos los efectos de esta propuesta terapéutica; la mayoría lo hemos abandonado por razones diversas, pero aún hay pacientes de RP que acuden puntualmente a su cita con el oxígeno.

Es muy posible que esta terapia no

**L**a *Retinosis Pigmentaria* constituye una causa muy importante de afectación ocular que conduce a graves situaciones deficitarias de la capacidad visual, siendo quizá su aspecto más importante la falta de datos relativos a su etiología y mecanismos patogénicos y, como consecuencia de ello, la ausencia de normas terapéuticas eficaces que puedan contribuir a obtener soluciones para este tipo de enfermedad ocular.

El carácter místico que presenta esta afección, rodeada de un halo misterioso, conduce a una situación de incertidumbre y desesperanza, tanto para las personas que la padecen como para aquellos profesionales de la medicina que tienen la misión de poder resolver esta clase de problemas.

Este trabajo se encuentra desgraciadamente muy lejos de aportar soluciones definitivas a un problema que presenta tan extraordinaria complejidad en su planteamiento básico, pretendiéndose únicamente la exposición de unas observaciones que se han podido apreciar a través de unos intentos de tratamiento empleando las técnicas de oxigenación hiperbárica, debiéndose resaltar en todo momento su carácter de temporalidad y su escasa concreción en las conclu-

siones, que en todo caso deben ser consideradas como meras observaciones llevadas a cabo sobre bases empíricas que precisarían la realización de estudios y análisis más exhaustivos antes de establecer conclusiones firmes.

Hace veintiún años que entró en funcionamiento una instalación hiperbárica en el Hospital de Caridad de Cartagena (Murcia), con el objetivo de aplicar técnicas de oxigenación hiperbárica, utilizadas ya en numerosos países y que, al parecer, podrían ser empleadas en diversos procesos patológicos en los que la hipoxia tisular está presente, por ejemplo en casos de personas afectadas de *Retinosis Pigmentaria*.

El método que se ha seguido consiste básicamente en efectuar un estudio campimétrico antes de iniciarse el tratamiento propiamente dicho, consistiendo éste en la administración de oxígeno utilizando una mascarilla y bajo determinadas condiciones de presión (2 atmósferas absolutas, 1.5Kg/cm<sup>2</sup>) durante un período de tiempo de 60 minutos diarios. Al cabo de 15 días de tratamiento se repite la campimetría para analizar los posibles cambios producidos en los campos visuales. Si se aprecia un aumento de los límites de estos campos se procede a la administración de una segunda serie de sesiones

sea apropiada en todos los casos de RP, como el propio Dr. Lara reconoce-, pero es innegable el valor curativo del oxígeno hiperbárico en otras muchas afecciones degenerativas de los tejidos: allí hemos presenciado auténticos milagros de curación en casos de gangrena, muchos de ellos como consecuencia de la diabetes.

En lo que el Dr. Lara tiene razón es en la necesidad de medios para la investigación de una terapia que podría ser altamente beneficiosa para nosotros y para otros muchos enfermos.

con el oxígeno hiperbárico, efectuándose un nuevo estudio campimétrico que permita conocer las posibles variaciones de los límites y realizándose un análisis comparativo con la primera y segunda campimetría.

La idea básica consiste en repetir estos ciclos de tratamiento de quince días de duración siempre y cuando se vaya observando un aumento de los límites de los campos visuales. Cuando no se aprecien mejorías de dichos campos en dos observaciones sucesivas, se considera que se ha llegado al límite de las posibilidades de utilizar este sistema.

El paso siguiente sería efectuar un seguimiento periódico del paciente para poder comprobar la persistencia del efecto beneficioso alcanzado anteriormente sobre los campos visuales, con el fin de determinar la eventual repetición del tratamiento, e incluso para llegar a conocer una posible periodicidad de éste, que permita obtener una estabilización de los campos visuales a largo plazo.

Por falta de medios adecuados, no nos ha sido posible efectuar determinaciones seriadas de la actividad eléctrica de la retina (electrorretinograma), ni establecer la posible influencia que pudieran presentar estos tratamientos sobre la dismi-

nución de la visión nocturna mediante curvas de adaptación a la oscuridad (adaptometría).

### Resultados obtenidos

Los resultados observados sobre los límites de los campos visuales se pueden dividir en tres categorías: buenos, medianos y malos resultados.

En el primer grupo, aproximadamente un 30% de los casos tratados, se ha podido observar un aumento de los campos visuales, significativo en el primer ciclo de tratamiento y que continúa en el segundo y siguientes ciclos. Sin embargo, al realizar las observaciones de seguimiento se ha comprobado un empeoramiento de los límites campimétricos, no pudiéndose establecer una norma precisa sobre la duración de las mejorías, debido a su gran variabilidad, así como por la misma dificultad que presenta la realización del propio seguimiento.

En un segundo grupo estarían aquellos casos en los que se ha apreciado una mejoría discreta de los campos visuales, pero no una persistencia acusada de la mejoría en tratamientos y observaciones sucesivos. Este segundo grupo viene a representar aproximadamente otro 30% de los casos tratados.

En el tercer grupo se clasifican todos aquellos casos que presentaban grandes limitaciones del tamaño de los campos visuales, muy disminuidos y ya en la fase de *visión en cañón de escopeta*, en los que el tratamiento resultó ser ineficaz, no apreciándose variación alguna durante los tratamientos ni en las observaciones posteriores de comprobación que se realizaron.

En un principio se pensó que los posibles buenos resultados obtenidos estarían ligados a la edad del paciente, considerándose erróneamente que las respuestas positivas se darían en los casos de menor edad. Esta tesis quedó desacreditada al analizar algunos casos de

pacientes tratados cuyas edades oscilaban entre los 40 y los 50 años, en los que pudo observarse mejorías inesperadas. Por otra parte, se han registrado casos de pacientes jóvenes con resultados nulos. Lo que sí parece confirmarse es que la antigüedad del proceso es un factor de mejoría, ya que al tratar casos muy avanzados los resultados han sido siempre nulos.

### Hipótesis de trabajo

Ante la existencia de pacientes que han respondido positivamente a la administración de oxígeno en condiciones de hiperpresión como única medida terapéutica aplicada, y la de aquéllos en los que no ha sido posible apreciar mejoría alguna, parece importante establecer algunas premisas básicas, valorando debidamente el riesgo que entraña la simplificación de un problema tan complejo como es la *Retinosis Pigmentaria*, al que pueden asignarse numerosas y variadas hipótesis, tanto en su etiología como en los mecanismos patogénicos que puede llegar a presentar.

En primer lugar parece razonable considerar que la falta de oxígeno en la retina, puede jugar un papel muy importante en el conocimiento del posible origen y mecanismos de la *Retinosis Pigmentaria*. A este respecto no debería ignorarse el hecho de que la retina es uno de los tejidos con mayor consumo de oxígeno del organismo humano.

El segundo aspecto a considerar es la alta sensibilidad de la retina a juzgar por la rica red de vasos capilares existente en este tejido, que permite el suministro de unas cantidades de sangre (oxígeno) adecuadas en todo momento a las necesidades de consumo de este gas. Ante una situación de hipoxia hipóxica (permanencia en determinadas alturas), parece significativo que uno de los fenómenos reactivos señalados sea precisamente una

reducción de carácter transitorio y funcional de los campos visuales, que desaparece completamente cuando se restauran las condiciones normales de las tensiones de oxígeno al descender a niveles inferiores de altitud.

Siguiendo el razonamiento lógico puede considerarse que esta falta de aporte de sangre (oxígeno) a las estructuras del ojo (retina) se debe muy probablemente a la pobreza en número y calidad de los capilares que integran la rica red de vasos mencionada anteriormente. Este factor de pobreza vascular podría estar ligado al de transmisión por vía genética, universalmente aceptado y sobre cuya existencia no hay duda.

La siguiente cuestión a considerar sería qué le sucede a un determinado tejido del organismo sometido permanentemente a condiciones deficitarias de aporte de sangre (oxígeno). Parece lógico pensar que pueda presentarse una primera fase de afectación funcional de la capacidad visual, con ciertas analogías con lo que ocurre en el caso de hipoxia hipóxica anteriormente expuesto, pero con la diferencia fundamental de su carácter permanente al no existir variación de los flujos de perfusión en los casos de pobreza de capilares retinianos transmitida por vía genética. Ante la persistencia de esta situación, parece llegarse al concepto de atrofia, de carácter permanente e irreversible, a pesar de que en ese momento se realicen aportes de oxígeno a la retina.

Una posible conclusión provisional es que en la RP pueden existir fases de carácter funcional, en las que el aporte de oxígeno llegaría a normalizar una determinada función alterada por la falta de oxigenación de la retina, que con el tiempo pueden dar paso a una fase atrofica de carácter irreversible.

Hay razones fundadas para pensar que los neurotransmisores juegan un papel impor-

tante en el desarrollo de esta enfermedad. Los buenos resultados obtenidos con el empleo del oxígeno hiperbárico en otras enfermedades, en cuyos mecanismos de producción se encuentra un déficit en la formación de determinados agentes que actúan como neurotransmisores específicos, junto con trabajos experimentales que señalan una relación entre las situaciones de hipoxia y el déficit de formación de agentes neurotransmisores, como la Acetil-Colina, Dopamina, el Ácido Gamma-Amino-Butírico (GABA), la Adrenalina y la Nor-Adrenalina, hacen pensar que, en principio, al solucionarse de alguna forma el problema de la hipoxia tisular, se podría conseguir una normalización funcional de la actividad de la retina. Esto podría constituir una línea de investigación para tratar de mejorar el pronóstico de la RP para la que se precisarían medios complementarios de exploración

y, en todo caso, realizarla bajo un estricto control médico.

**Conclusiones**

Se han expuesto en líneas generales las observaciones realizadas al emplear técnicas de oxigenación hiperbárica para el posible tratamiento de problemas degenerativos de la retina, entre los que se encuentra la *Retinosis Pigmentaria*.

Los resultados obtenidos hasta ahora no permiten afirmar que la solución de este proceso radique en el empleo del oxígeno hiperbárico, debiéndose considerar la necesidad de realizar un estudio más profundo empleando una serie de exploraciones complementarias muy específicas, que no se han podido llevar a cabo por carecer de los medios necesarios, así como por no disponer de una infraestructura más adecuada que la actual. No obstante, al haber casos en los que se ha comprobado aumentos

significativos de los campos visuales, parece posible establecer unas hipótesis de trabajo, basadas en la relación de estos procesos degenerativos con defectos de oxigenación de la retina e incluso de otras estructuras del sistema nervioso que de alguna forma pueda intervenir en el complejo proceso de la percepción de imágenes, así como sobre el trofismo de la retina.

En principio, con estas técnicas parece posible obtener una mayor supervivencia de la retina, e incluso intentar cambiar el curso de la enfermedad, siempre y cuando se trate de casos no demasiado avanzados, porque cuando aparece la atrofia se entra en la fase de irreversibilidad en la que este sistema parece ineficaz.

*Antonio de Lara Muñoz-Delgado.*  
**HOSPITAL DE CARIDAD**  
 Cartagena (MURCIA)



**GRUPO NOVOLENT**

**NOVOLENT**  
**Optica y Salud Visual**

NOVOLENT, CENTROS ESPECIALIZADOS EN REHABILITACION DE LA BAJA VISION.

Cuenta en sus instalaciones con:

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

OFRECEMOS: a todos los afiliados un estudio GRATUITO de su problemática visual. Así como una importante bonificación económica en la compra de sus **AYUDAS VISUALES**.

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

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

48001 BILBAO  
 Navarra, 1  
 Tel. (94) 423 76 88

28019MADRID  
 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 76

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

46002 VALENCIA  
 San Vicente, 110  
 Tel. (96) 352 71 02

ZARAGOZA  
 C/ Cinco de Marzo, 7  
 Tel. (976) 22 16 02

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

ACTIVIDAD ASOCIATIVA

## Trasplante de EPR en Cataluña



El pasado día 22 de febrero, se celebró en el *Salón de Actos* de la Delegación Territorial de la ONCE en Barcelona una Conferencia-Coloquio a cargo de la Dra. Teresa Soláns Barrí, Jefa de la Unidad de Retina Vítreo del Servicio de Oftalmología del Hospital San Pablo de Barcelona, sobre el *Trasplante de células del epitelio pigmentario retiniano*.

La conferencia, organizada por la Asociación de Afectados por *Retinosis Pigmentaria* de Cataluña, se enmarca dentro de las actividades desarrolladas por la Asociación en la búsqueda de soluciones médico-científicas a la RP.

El acto contó con la asistencia de la Dra. Carmen Ayuso, Coordinadora Nacional de Investigación de RP, Vicenta Gallart, Presidenta de la Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria en el Estado Español, y la Dra. M<sup>a</sup> Jesús Félix, responsable del Departamento de

Trasplantes de Tejidos de la Generalidad de Cataluña, aparte de oftalmólogos, genetistas, investigadores, representantes de las demás Autonomías, del Departamento de Sanidad de la Generalidad de Cataluña y numerosos afectados de toda Cataluña y Baleares.

El trasplante de células del Epitelio Pigmentario Retiniano abre una puerta al posible tratamiento de la enfermedad.

Joan Claramunt  
BARCELONA



De izquierda a derecha: Dra. Teresa Soláns Barrí (Jefa de la Unidad de Retina Vítreo del Servicio de Oftalmología del hospital San Pablo de Barcelona), D. Joan Claramunt Pedreny (Presidente de la AARP de Cataluña) y Dra. María Jesús Félix (Responsable del Departamento de Trasplantes de Tejidos de la Generalidad de Cataluña)



## Colaboración con el Frente Polisario y el pueblo saharauí

Nuestros amigos de la Asociación de Afectados de RP de las Islas Canarias nos han hecho llegar un dossier de las actividades que vienen realizando desde hace más de un año en apoyo del colectivo de afectados de RP existente en el pueblo saharauí. Esta actividad cuenta desde el primer momento con el respaldo de FAARPEE, por más que en la realización de la misma han recurrido a fuentes de financiación y recursos propias de la Asociación y otras ajenas a la Federación.

Resumir en pocas líneas una actividad tan compleja y de tal envergadura como la afrontada por la Asociación de Canarias es labor poco menos que imposible. Por ello rogamos que los interesados en conocer más datos al respecto se pongan en contacto con la Asociación en su sede de Las Palmas de Gran Canaria.

\* \* \*

La Asociación Canaria de Afectados de Retinosis Pigmentaria ha sido la impulsora de una iniciativa de solidaridad hacia un pueblo histórica y geográficamente vinculado a nuestro país y, especialmente, al Archipiélago Cana-

rio. Es a partir del año 1995 que el Proyecto llamado *Lucha contra la ceguera en favor del pueblo saharauí*, comienza su andadura buscando apoyos institucionales y cooperación con diversas entidades. Al objetivo inicial, la detección y localización de afectados de RP y otras patologías oculares, para desarrollar un censo de población ciega y deficiente visual, se le unen las de adoptar ayuda material y técnica que permita subsanar, aunque fuera en una pequeña medida, las carencias educativas y asistenciales de los saharauíes pobladores de los campamentos de Tinduf.

Una expedición formada por el actual Presidente de la Asociación Canaria, Germán López, y su grupo de colaboradores parten a primeros de 1996 hacia el territorio argelino y allí se sientan las bases para futuras aclaraciones, a raíz de los contactos habidos entre el Ministerio de Sanidad y Educación del Frente Polisario, órgano político que rige la vida de este pueblo oprimido por la expansión marroquí.

Con los apoyos del Ayuntamiento de Telde y del Cabildo Insular de Gran Canaria, el Proyecto contempla nuevos horizontes, esta vez formalizando un contacto institucional con el

Consejo General de la ONCE, a través del Presidente de Relaciones Internacionales, Rafael Mondaca. En una reunión de importantísima trascendencia para el Proyecto, se acuerda seleccionar a cinco maestros saharauíes para dotarles con becas de formación que les permitan cubrir las necesidades de atención de los niños y adultos ciegos que abundan en estos campamentos. Por otra parte, se refiere la necesidad de impulsar y financiar la creación de un módulo educativo específico donde estas personas puedan ser atendidas.

Sin olvidar el objeto inicial del Proyecto, a finales de enero de 1997 la expedición, que cuenta además de con una Técnico de la ONCE y un intendente, con un par de oftalmólogos, repite su viaje a Tinduf para hacer un seguimiento y localizar en las distintas *wilayas* o campamentos los casos de ceguera que permitan valorar la incidencia de diversas enfermedades oculares.

Son ya dos años los cumplidos por este interesante Proyecto solidario, una iniciativa que Canarias apadrina y que sin duda seguirá cultivando en el futuro.

Mayca Cruz Pedraza  
LAS PALMAS DE G. CANARIA

Con muchas pequeñas ayudas conseguimos que esta Revista llegue a vuestras manos. ¡Gracias por vuestra colaboración, con la que deseamos seguir contando!. Con este fin, os recordamos que podéis transferir vuestros aportaciones a la Cuenta de

**F.A.A.R.P.E.E.**

Banco Central-Hispano, Agencia Sucursal nº 1

Pl. Canalejas, 1 28014 MADRID

C/C nº: 0049/0001-1-121228-1

## Buscando la luz



La biblioteca de libros especializados en temas relativos a la *Retinosis Pigmentaria* ha crecido con la incorporación de la obra *Buscando la luz*, publicada por la Asociación de Afectados de RP de Euskadi (AARPE).

*Buscando la luz* está disponible tanto en soporte gráfico como grabado en cinta de cassette, lo cual permite su aprovechamiento incluso por personas que no pueden leer textos

impresos con su resto visual.

Esta obra incorpora y amplía los ejercicios físicos reproducidos en los últimos dos números de nuestra revista, explicando claramente la forma de realizarlos para conseguir resultados óptimos de relajación que puedan ayudar a la mejor conservación del resto visual en tanto esperamos la llegada de una solución terapéutica definitiva a la enfermedad.

Los interesados en conseguir este libro en cualquiera de sus versiones deberá dirigirse a la Asociación de Afectados de RP de Euskadi (la dirección y teléfono aparecen en la contraportada), o a través de su asociación autonómica.

## BUSCANDO LA LUZ



## I Jornada Interdisciplinaria sobre RP en Madrid



Más de 200 personas asistieron a la I Jornada Interdisciplinaria sobre RP en la Comunidad de Madrid, convocada por la Asociación de Afectados de esta Comunidad el pasado 26 de octubre.

El acto tuvo lugar en el *Salón de Actos* de la Dirección General del INSERSO y se dividió en tres mesas redondas:

1. *Aspectos científico-médicos de la RP*, mesa moderada por nuestro Vocal de Investigación Félix Aceña, que contó con las exposiciones de los doctores José Luis Roviroso, Blanca García Sandoval, Javier Lavid y Carmen Ayuso.

2. *Rehabilitación en RP*, mesa coordinada por el entonces Director del CERBVO de la ONCE, Manuel Cejudo, en la que participaron los doctores

Ángel Barañano, Luis Palacios, Agustín Moreno y Juan José Cantalejo.

3. *Derechos y obligaciones sociales de los afectados de RP*, mesa moderada por nuestro Vocal de Asuntos Sociales, Alfredo Hierro, que contó con José María García, del INSERSO, y Jesús Varela, de Fundosa Social Consulting, como conferenciantes.

Los coloquios que cerraron cada una de las tres mesas fueron muy animados y enriquecedores, quedando siempre corto el tiempo

previsto para cada actividad.

Al mediodía los participantes pudieron visitar una exposición complementaria de material especial para baja visión presentado por las firmas NOVOLENT y Comercial OPTRON, ambas de Madrid.

La Jornada fue inaugurada y clausurada por Vicenta Gallart, Presidenta de FAARPEE, y José Manuel Pichel, Director General de la Fundación ONCE, respectivamente.

Gregorio Beltrán  
MADRID



## Jornada sobre *Tecnologías en Baja Visión*



Organizado por la Asociación Industrial de Óptica (AIDO), dependiente de la Generalitat Valenciana, y por la Asociación de Afectados de RP de la Comunidad Valenciana, se ha celebrado en el Centro de Formación *Lluís Vives* de la Cámara de Comercio Valenciana el día 18 de abril una interesante *Jornada sobre Tecnologías en Baja Visión*.

El objetivo que se planteaba la jornada era doble:

1º. Divulgar las características de la enfermedad y la Asociación de Afectados entre el colectivo de ópticos y oftalmólogos (90% de los asistentes).

2º. Exponer un catálogo de aparatos de baja visión y la aplicación en los procesos de rehabilitación, para detectar necesidades futuras.

El acto fue inaugurado por el Subsecretario de la Consellería de Sanidad, Rubén Moreno, quien destacó la labor modélica integradora de nuestra Asociación.

Después de unas palabras del Director de AIDO, Juan Carlos Soriano Pérez, y de la Presidenta de FAARPEE, Vicenta Gallart, comenzó la primera sesión sobre *Etiología de la enfermedad y nuevas perspectivas en la rehabilitación y adaptación en los procesos de baja visión*. La mesa presidida por la Dra. Concepción Vilela y Joaquín Selva, pasó revista con la Dra.

Marina Marco a una profunda explicación de la enfermedad.

Posteriormente se constató con M<sup>a</sup> Ángeles Matey, técnico de rehabilitación visual de la ONCE de Barcelona, la enorme dificultad inherente en los procesos de rehabilitación. A continuación, Francisca Sandret, técnico de rehabilitación visual de la ONCE de Alicante, expuso la gran variabilidad de casos y la necesidad del trato individual; del mismo centro, Javier Díaz, óptico optometrista, pasó revista a los diferentes sistemas de apoyo a la baja visión. Finalmente, la primera sesión fue cerrada por Juan Vicente Lizandra, óptico optometrista, que expuso un estudio llevado a cabo sobre la utilidad de los filtros.

Con posterioridad al almuerzo, que sirvió para intercambio de opiniones entre diferentes especialistas, se abrió la segunda sesión, presidida por el Dr. Manuel Díaz, con una exposición de Rafael León, de Comercial OPTRON, sobre las diferentes herramientas y sus posibilidades.

Posteriormente se vislumbraron las esperanzas puestas en el trasplante de retina, expuesto por la Dra. Ampar Navea, del Hospital La Fe, de Valencia. M<sup>a</sup> José Sánchez, óptico optometrista del Instituto Oftalmológico de Alicante, cerró la sesión exponiendo su opinión sobre los instrumentos de baja visión y el material ELVIS, lo que dio paso a una exposición sobre *Qué hay de nuevo en la RP*, llevada a cabo por el Catedrático de Oftalmología y Director del Instituto Oftalmológico de Alicante, Dr. Jorge Alió.

La tarde concluyó con un debate en el que se ofreció a los más de 85 asistentes al acto todo tipo de aclaraciones. Esta actividad de la Asociación de Afectados Valenciana, dirigida prioritariamente a profesionales, complementa la exitosa Jornada celebrada el 22 de noviembre pasado, específicamente orientada a pacientes y familiares.

Joaquín Selva

VALENCIA



## Actividades de otras Asociaciones



La Redacción de la Revista *Visión* ha recibido sendas cartas en las que los Presidentes de las Asociaciones de RP de Aragón y Extremadura nos transmiten información sobre las actividades más relevantes desarrolladas en sus respectivas Comunidades Autónomas en los últimos meses. Confiamos en poder incluir en el próximo número noticias de las restantes Asociaciones, que sin duda realizan actividades de interés general y que a todos nos gustará conocer para aprovechar lo mucho que de positivo y trasladable seguro hay en ellas.

### Conferencia en Zaragoza

Según nos comenta en su carta nuestro amigo Ángel Tierra (a quien por cierto saludamos desde estas páginas como nuevo Presidente de la Asociación de Aragón), la actividad más destacable de su Asociación en estos primeros seis meses del año tuvo lugar el pasado 22 de febrero, fecha en la que el catedrático de Alicante, Dr. Alió, impartió una conferencia sobre las *Controversias actuales en la RP*.

Como parte del mismo acto, la Dra. M<sup>a</sup> José Sánchez, optometrista del Instituto IOA de Alicante, presentó el LVES, invento creado y desarrollado en la Universidad John Hopkins, de Baltimore (Estados Unidos), en colaboración con la NASA. El resultado en algunos casos fue realmente satisfactorio, aunque la mayoría de los afectados de RP que lo probaron tuvo dificultades de adaptación.



### Actividades en Extremadura

La Asociación de Afectados de RP de Extremadura (ARPEX) quiere darnos a conocer dos de las actividades que han desarrollado en la segunda mitad del pasado año en esa entrañable Comunidad Autónoma y que, por razones de espacio, no tuvieron cabida en el anterior número de esta publicación: la celebración del Día Internacional de la RP y su participación en el X Certamen de Videomed.

Reproducimos a continuación el contenido de la carta remitida por la Presidenta de ARPEX, Purificación Zambrano, explicando lo que hicieron con motivo de estos dos eventos.

#### A) Día Internacional de la Retinosis Pigmentaria

La celebración del Día Internacional de la RP el pasado mes de septiembre en Mérida contó con las siguientes actividades:

- Asamblea General de socios.
- Charla-Coloquio sobre RP con la colaboración de los oftalmólogos D. José Chacón Iglesias y D. Jesús Fernández Sabugal.
- Comida-Convivencia de socios y simpatizantes, amenizada por D. Antolín Benítez García.

Hay que señalar que este Día de Convivencia fue muy importante para los afectados y familiares, ya que tuvimos la ocasión de intercambiar ideas, apoyarnos moralmente y, sobre todo, tener confianza en que

quizá en una fecha no muy lejana Extremadura conseguirá por fin crear la Unidad de Control y Seguimiento, pues contamos con el apoyo del oftalmólogo D. José Chacón Iglesias, y también hemos tenido alguna entrevista con el Consejero de Bienestar Social de Extremadura para mostrarle nuestras inquietudes.

#### B) X Certamen de Videomed

La Asociación Extremeña tuvo el honor de estar presente del 18 al 23 de noviembre (1996) en el X Certamen de Videomed en Badajoz, colaborando con la Asociación de Asturias, que presentó un vídeo sobre la *Retinosis Pigmentaria*.

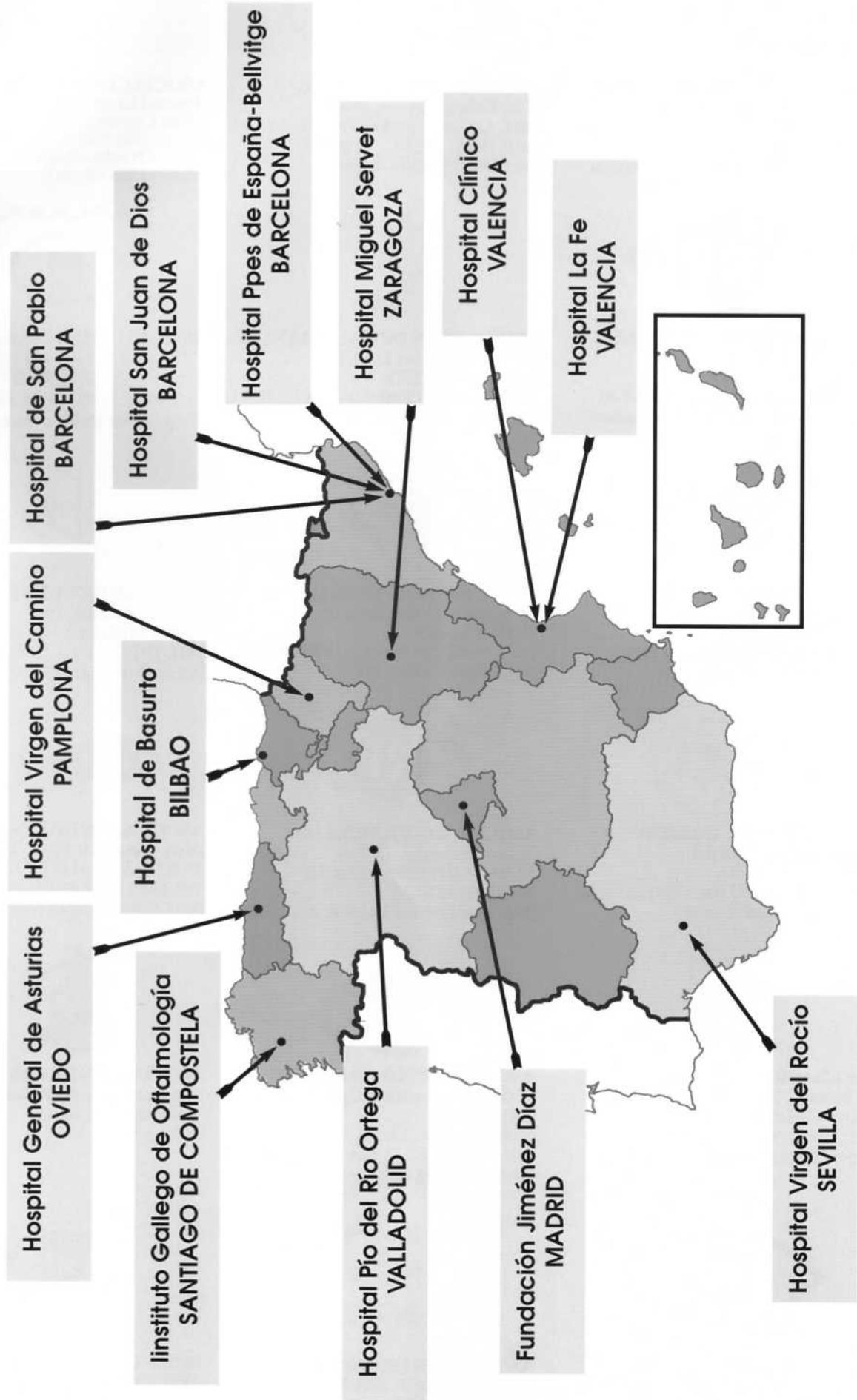
Tuvimos la ocasión en este Certamen de instalar un stand con la ayuda del laboratorio Servier Danval S.A., donde teníamos trípticos, revistas, etc., para dar a conocer la RP. También hicimos propaganda a través de los medios de comunicación del vídeo que presentó Asturias y, en general, de todo lo referente a nuestra enfermedad.

En la exposición del vídeo la Dra. Sara Gutiérrez no pudo estar presente, por lo que una vez más contamos con la ayuda y colaboración del oftalmólogo extremeño Dr. Chacón, que se mostró muy interesado en todo lo referente a esta actividad, encargándose no sólo de la exposición y presentación del vídeo, sino que nos ayudó a todos los preparativos.

También es importante señalar que algunos socios y familiares de ARPEX acudieron y colaboraron durante estos días.

¡Enhorabuena a la Asociación Asturiana por la elaboración de este vídeo sobre *Retinosis Pigmentaria*, que no sólo estuvo presente en este Certamen, sino que obtuvo la mención a la Mejor Imagen Científica!

**Centros Sanitarios de la Red Pública donde se investiga RP y/o se atiende a afectados en colaboración con las Asociaciones de FAARPEE**





**ASOCIACIÓN DE ANDALUCIA**  
C/ Resolama, 30, Edif. ONCE  
41009 SEVILLA  
Telf. (95) 490 16 16 Ext. 384  
Presidenta: M<sup>o</sup> Luisa Reyes Tamajon



**ASOCIACION DE ARAGÓN**  
P<sup>o</sup> de Echegaray y Caballero, 76  
Edif. ONCE - 50003 ZARAGOZA  
Telf: (976) 28 24 77 Fax 28 38 87  
Pres: Angel Tierra Anoro



**ASOCIACIÓN DE ASTURIAS**  
Hospital Central de Asturias  
Julian Claveria, S/N  
Tlfno.: (98) 510 61 00 Ext. 36508  
33006 Oviedo - Asturias  
Pres. Andrés Mayor Lorenzo



**ASOCIACION DE CANTABRIA**  
C/BURGOS, 3  
39008 SANTANDER  
Telf. (942) 24 01 00. Fax. 24 00 40  
Presenta: M<sup>o</sup> Carmen Arias Muñoz



**ASOCIACION DE CAST.MANCHA**  
Pza. Virgen de los Llanos, 1  
02001 ALBACETE  
Telf. (967) 22 15 40 Fax. 967 52 38 62  
Pres. Antonio Gómez Ibañez

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



**ASOCIACION CAS.LEON**  
C/ Dos de Mayo, 16  
47004 VALLADOLID  
TELF.(983) 39 40 88 Fax.30 57 26  
Pres. Felix Román Barenilla



**ASOCIACION CATALUÑA**  
C/Calabria, 66 Desp. 5, Edif. ONCE  
08015 BARCELONA  
Telf. (93) 325 92 00 Fax. 424 91 44  
Pres. Juan Claramunt Pedreny



**ASOCIACION DE EUSKADI**  
C/ iturribide, 26 Ent, Dpto. 6<sup>o</sup>  
48006 BILBAO  
Telf. (94) 415 64 76 Fax. 416 76 08  
pres. Begoña Gómez la Fuente



**ASOCIACION EXTREMADURA**  
C/ Luis Braille, 10  
06800 MERIDA (Bdajoz)  
Telf. (924) 31 12 36 Fax. 31 13 08  
Pres. Purificación Zambrano



**ASOCIACION DE GALICIA**  
C/ Torreiro, 30 1<sup>o</sup>, local 5  
15008 LA CORUÑA  
Telf. (981) 20 47 55 Fax. (981) 22 56 83  
Pres. Fausto Torío García



**ASOCIACION DE MURCIA**  
C/ Juan Fernández, 28 8<sup>o</sup> A  
30204 CARTAGENA (Murcia)  
Telf. (968) 52 62 10  
Pres. Luis Berrocal Balanza



**ASOCIACION DE LAS I. CANARIAS**  
Avda. Primero de Mayo, 10, Edif. ONCE  
35002 LAS PALMAS DE GRAN CANARIA  
Telf. (928) 36 71 88 Fax. 36 49 18  
Pres. Germán López Fuentes



**ASOCIACION DE MADRID**  
C/ Montera, 24 2<sup>o</sup> H 1  
28013 MADRID  
Telf. y Fax. (91) 521 60 84  
Pres. Gregorio Beltrán Cortés



**ASOCIACION DE VALENCIA**  
C/ Gran Vía Ramón y Cajal, 12 Edif.  
ONCE  
46007 VALENCIA  
Telf. (96) 380 02 11 Fax. 380 03 11  
Pres. Joaquín Selva Roca de Tagares



**ASOCIACION DE LAS I. BALEARES**  
(Los interesados deben dirigirse a la  
Asociación de Cataluña  
en Barcelona)



**ASOCIACION DE LA RIOJA**  
C/ Jorge Vigón, 19 Bajo, Edif. ONCE  
26003 LOGROÑO  
Telf. (941) 24 35 55 Fax. 25 09 32  
Pres. Ester Sanz Sanz



**ASOCIACION DE NAVARRA**  
C/ Media Luna, 19, Edif. ONCE  
31002 PAMPLONA  
Telf. (948) 22 97 89 Fax. (948) 22 07 09  
Pres. José María Casado Aguilera



**FEDERACION DE ASOCIACIONES DE AFECTADOS DE R.P.**  
C/ Montera, 24 2<sup>o</sup> H 1  
Telf./ Fax. (91) 521 60 84  
Pres. Vicenta Gallart Jiménez