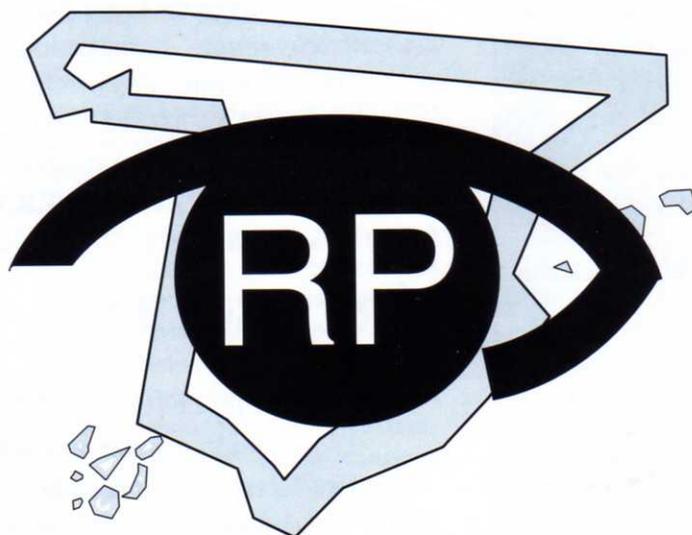


Visión

LUCHA CONTRA LA CEGUERA



- HALLAZGO EN LA INVESTIGACIÓN DE LA RP
LIGADA AL CROMOSOMA X

ÓRGANO DE LA FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES DE
AFECTADOS POR RETINOSIS PIGMENTARIA DEL ESTADO ESPAÑOL
(F.A.A.R.P.E.E.)

VISIÓN

Nº 10 - Diciembre, 1996

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

Asesoría Científica:

Dra. Carmen Ayuso

Asesor Técnico de Publicación:

Javier Serrano

Redacción y Administración:

C/. Montera, 32 - 5º Dpto. 2

28013 MADRID

Tel./Fax (91) 521 60 84

Fotocomposición e

Impresión:

I.G. AFANIAS

C/. Segundo Mata, 3

Pozuelo de Alarcón (Madrid)

Tel. (91) 715 14 02

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 - Terapias, tratamientos y otros inventos

2 - Asociación Europea de RP

3 - ¡ATENCIÓN!

3 - Evaluación del denominado *tratamiento cubano*

5 - ACTIVIDAD CONGRESUAL

5 - IRPA - IX Congreso Mundial

6 - V Conferencia Internacional sobre Baja Visión

MUNDO CIENTÍFICO-MÉDICO

7 - GENÉTICA

7 - Hallazgo en la investigación de la RP ligada al sexo

8 - *Screening* de mutaciones en genes implicados en RP

10 - Enfermedades oftalmológicas de herencia mitocondrial

12 - OFTALMOLOGÍA

12 - Causas de una disminución de agudeza visual

15 - MEDICINA ALTERNATIVA

15 - El estrés y la Retinosis Pigmentaria

ÁREA SOCIAL

17 - DE INTERÉS GENERAL

17 - Moción urgente al Parlamento Europeo

18 - Comunicación de la Comisión Europea sobre la igualdad de oportunidades de las personas con minusvalía

20 - Premios Reina Sofía 1996 a las investigaciones sobre prevención de deficiencias

20 - Consultorio psicológico

21 - RPLIST: La Retinosis Pigmentaria en Internet

24- Intercambio de ideas con Europa

25 - ACTIVIDAD ASOCIATIVA

25 - Programa de seguimiento, investigación genética e implante de células retinianas en Galicia

26 - *De la aflicción a la paz*

27 - Otras actividades

Tirada: 5.000 ejemplares. Difusión gratuita.

Coste: 100 pesetas por unidad

Terapias, tratamientos y otros inventos

Todos los miembros de las 17 asociaciones de afectados de RP que forman la FAARPEE padecemos alguna degeneración retiniana o somos familiares de enfermos. Lo que diferencia a nuestras asociaciones de cualquier otra entidad organizativa que se preocupe de los problemas de deficientes visuales es nuestro especial empeño en la promoción de la investigación para que un día, lo antes posible, podamos todos vernos curados.

Nuestra obligación es conocer y decir la verdad: hoy por hoy las degeneraciones retinianas no tienen cura. Pero también debemos decir que los conocimientos científicos que ahora existen no tienen nada que ver con lo que se sabía hace diez años, que se está investigando mucho y bien en todo el mundo y que ya hay dos o tres líneas de tratamiento que, según los propios investigadores, darán fruto positivo a medio plazo.

Lo que ocurre es que los afectados observamos que la enfermedad progresa más o menos despacio en cada caso y nos vemos tentados a tomar decisiones llevados muchas veces por la desesperación. Porque en este mundo siempre ha habido, hay y habrá desaprensivos y sinvergüenzas que quieran aprovecharse de las necesidades de los demás.

Son muchos los casos de afectados de RP que se han expuesto a supuestos tratamientos o terapias, siempre costosísimas, que únicamente han servido para hundir más a la persona en su desesperación al ver que, a medio o largo plazo, no servían para nada, cuando no les han perjudicado en su función visual o en cualquier otra.

Hablamos de supuestos tratamientos o terapias cuyos patrocini-

nadores siempre avalan con teorías convincentes para quienes lo único que nos importa es recuperar la parte de visión perdida. Cuántos de nosotros nos hemos sometido a implantes de placenta, inyecciones de vacunas y productos relacionados con el sistema inmunológico, sesiones de oxígeno-terapia en cámaras hiperbáricas, etc.; por no hablar de curanderismo a base de ungüentos, imposición de manos y muchas otras prácticas que se han demostrado absolutamente inútiles.

Especial referencia merece el tratamiento con aminoácidos que se ha venido suministrando desde mediados de los setenta en la ex-Unión Soviética. Muchos hemos viajado a Moscú desde todo el mundo en una o varias ocasiones para someternos a un tratamiento que las autoridades sanitarias de Europa y Estados Unidos se niegan a reconocer como tal por falta de adecuación de los protocolos de investigación soviéticos a los cánones científicos vigentes en Occidente. Lo cierto es que muchos hemos abandonado esa vía, pero sigue habiendo un buen número de afectados que creen en ella, aportándose en algún caso datos ciertos de mejoría objetiva en la visión.

Otro supuesto tratamiento que ahora está en candelero es el que el Dr. Peláez ofrece en Cuba. Nuestra opinión al respecto queda muy clara en el artículo que incluimos en este mismo número de la revista, pues nos adherimos al dictamen del Prof. Berson.

En paralelo con estas terapias y/o tratamientos han aparecido algunos aparatos que nos quieren vender como la solución definitiva a nuestros problemas. Los técnicos en rehabilitación visual y los ópticos especializados en baja

visión tienen las cosas muy claras, pero son muchas las personas que llaman a las asociaciones preguntando si sabemos algo sobre, por ejemplo, el casco inventado por la NASA y comercializado por una empresa de Alicante, porque han oído en la radio a un señor que decía que sirve para los problemas de degeneración de la retina. Pues bien: no sólo hemos oído hablar de ello sino que lo hemos visto y probado, y hemos discutido sus fundamentos técnicos con profesionales, y la conclusión es que se trata, una vez más, de un invento que quizá sea útil para otras personas con otros problemas, pero no para los afectados de RP.

Con todo esto lo que queremos decir se resume en los siguientes puntos:

1. En las asociaciones disponemos de información abundante sobre cualquier posible terapia, tratamiento o aparato susceptible de ser beneficioso para los afectados de RP.

2. Para saber si una terapia, tratamiento o aparato es eficaz, disponemos de un Comité Científico-Médico Asesor que nos aconseja rápida y eficazmente sobre cualquier tema que se suscite al respecto. Además, nuestro Comité está en contacto y forma parte del Comité Internacional, lo que garantiza la calidad de su gestión con relación a cualquier presunta solución que se ofrezca a los afectados de RP en cualquier país del mundo.

Debemos perseverar en la confianza que hemos depositado en nuestros médicos y, ante cualquier noticia difundida por los medios de comunicación, dirigirnos a las asociaciones para preguntar antes de tomar ninguna decisión.

Luis Palacios
Director

Asociación Europea de RP

La gestación de la Federación de Asociaciones de Afectados como organismo de ámbito estatal que representa y defiende los intereses de los afectados de RP en todo el territorio nacional fue más difícil de lo que ahora pueda parecer, y su estabilidad no está exenta de tensiones.

En 1989 existían 5 asociaciones de ámbito autonómico legalmente constituidas, más una denominada Asociación Española de Afectados de RP que, con sede en Zaragoza, estaba legalizada con ámbito nacional.

Tras la legalización de la Federación de las asociaciones autonómicas, la primera gran batalla ideológica se planteó a la hora de convencer a nuestros amigos de Zaragoza para que reconvirtiesen su Asociación en autonómica y se incorporasen a la FAARPEE, evitando de esta forma la coexistencia de dos entidades de ámbito estatal con los mismos objetivos básicos, sobre todo teniendo en cuenta que el número de socios representados en aquel entonces era bastante pequeño.

La idea subyacente a la decisión de organizarnos como federación de asociaciones autonómicas consistía en considerar la conveniencia de adaptar nuestra organización al marco jurídico-político del Estado, pensando que de esta forma se podrían aprovechar mejor los recursos económicos y sociales que los diferentes gobiernos autonómicos pudiesen poner a disposición de las asociaciones sin ánimo de lucro.

Ya hemos comentado en otras ocasiones que el mapa de las asociaciones autonómicas quedó definitivamente cerrado en 1994, salvo los casos de Ceuta y Melilla, donde los afectados de RP se han visto inducidos a asociarse en la andaluza. Salvo algunas dificulta-

des temporales de carácter administrativo en las asociaciones de La Rioja y Baleares, la estructura federativa está consolidada y puede funcionar sin más problemas.

Ahora bien: ¿hasta qué punto puede utilizarse la misma idea que nos llevó a organizar en España una federación de asociaciones autonómicas para perfeccionar una estructura supranacional de ámbito europeo? La Unión Europea (UE) está adquiriendo cada día más fuerza como organización transnacional con competencias políticas, económicas, etc. La UE otorga multitud de ayudas económicas para iniciativas de todo tipo, a condición de que el solicitante sea una entidad con representación en varios Estados de la Unión.

Desde 1993, el Dr. Von Gizycki, representante de la Asociación Alemana de RP ante IRPA y delegado de la Presidenta de la Asociación Internacional de RP para asuntos europeos, viene proponiendo la creación de una organización de ámbito europeo que aglu-

tine los intereses de las asociaciones de RP de los países miembros de la UE para defenderlos ante los órganos de decisión de la Unión.

En el Congreso de la Asociación Internacional de RP, celebrado en agosto en Washington (Estados Unidos), se ha dedicado una mañana para reunir a los representantes de las asociaciones de los países miembros de la Unión Europea, decidiéndose potenciar la creación de la Asociación Europea de RP sobre la base y con las competencias que las organizaciones europeas existentes decidamos.

Ahora somos nosotros quienes tenemos que adoptar la decisión más favorable a nuestros intereses. La opinión de todos los socios de las 17 asociaciones autonómicas es importante y desde estas páginas les invitamos a que manifiesten su opinión, debatiendo este tema en el seno de la asociación a la que se encuentren adscritos.

Luis Palacios
Director

¡FELIZ NAVIDAD!

En nombre de FAARPEE y de todas las asociaciones que integran la Federación, el Equipo de Redacción de la Revista VISIÓN les desea que disfruten de unas Felices Fiestas y que el próximo año 1997 sea el que nos traiga la solución a nuestra enfermedad.

¡ATENCIÓN!

Evaluación del denominado "tratamiento cubano"

**A todos los
Miembros de
IRPA**

Zürich, 13 de mayo de 1996

Estimados amigos:

El Dr. E. Berson y sus colaboradores han publicado en el número de mayo de Archives of Ophthalmology los resultados de un estudio para verificar la eficacia del tratamiento cubano. En este mismo número también se publica un editorial sobre dicho tema. Los resultados del estudio del Dr. Berson no concuerdan con las afirmaciones del Dr. Orfilio Peláez en el sentido de que su supuesto tratamiento es eficaz. La Fundación Lucha contra la Ceguera ha financiado la investigación del Dr. Berson en un esfuerzo por establecer si la intervención cubana en casos de RP es segura y eficaz. Como resultado del estudio del Dr. Berson, el Comité Científico y Médico Asesor (SMAB) de IRPA ha llegado a la conclusión de que los resultados indican claramente que la intervención cubana en casos de RP no proporciona ningún beneficio; antes al contrario, supone un gran riesgo potencial de daño. El SMAB de IRPA evitará su recomendación.

Esta publicación está revisada y ofrece garantías de seguridad científica. Nos gustaría dar las gracias a la Fundación Lucha contra la Ceguera por haber hecho posible este estudio.

Con mis mejores deseos, atentamente.

*Christina Fasser
Presidenta de IRPA*

El tratamiento cubano no es beneficioso

Los resultados de un reciente estudio médico muestran que no hay base para apoyar la eficacia defendida por el Dr. Orfilio Peláez en cuanto al tratamiento cubano para las degeneraciones retinianas. El estudio, publicado en el número de mayo de la revista *Archives of Ophthalmology*, ha sido dirigido por el Dr. Eliot Berson y sus colegas de la Harvard Medical School (Escuela de Medicina de Harvard), Massachusetts Eye and Ear Infirmary (Departamento de Vista y Oído de Massachusetts). El Dr. Berson ocupa la cátedra *William F. Chittos* de Oftalmología de Harvard.

Se realizaron exámenes completos de la vista a 10 pacientes con Retinosis Pigmentaria, una forma de degeneración retiniana, antes y después de viajar a Cuba para someterse al tratamiento. Este grupo de pacientes no mostró mejoría en la vista; por el contrario, su visión empeoró. Basándose en los datos de estos exámenes, el Dr. Berson y sus colaboradores concluyen:

"... la intervención ofrecida en Cuba no produce beneficios a los pacientes con Retinosis Pigmentaria... Con esta intervención aumentan las posibilidades de que se empeore el curso de la enfermedad."

Al comentar la intervención cubana en un editorial que acompaña al estudio de Harvard, el Dr. Richard Weleber, profesor de Oftalmología y Genética Molecular y Médica del Instituto Ocular Casey, de la Universidad de Ciencias de la Salud de Oregón, afirma:

"Berson y sus colaboradores concluyen que el tratamiento cubano para la RP no sólo es ineficaz sino que posiblemente puede dañar la visión... Los hallazgos de Berson y colaboradores coinciden con otros estudios que tampoco pudieron documentar mejoría o estabilización

a partir del protocolo terapéutico cubano.... En conjunto, estos tres estudios bastan para desautorizar completamente la eficacia del protocolo cubano y obvian cualquier necesidad de realizar más estudios de este llamado régimen de tratamiento."

El procedimiento cubano implica 3 componentes: estimulación eléctrica del ojo, transfusiones de sangre tratadas con ozono y cirugía ocular.

Según los miembros del comité científico asesor de la Fundación, la estimulación eléctrica no tiene base médica o científica para utilizarse en el tratamiento de la RP. La afirmación del Dr. Peláez de que el shock eléctrico prepara al paciente para las manipulaciones siguientes no ha podido ser probada.

El segundo componente, la retransfusión de la sangre del paciente tras haber sido tratada con ozono, se utiliza en Cuba para tratar gran número de enfermedades, pero no se ha encontrado ningún beneficio en el caso de la RP; además, el ozono es tan inestable que se rompe antes de que la sangre se retransfunda en el paciente.

La razón del tercer componente, la intervención quirúrgica, se basa en una teoría desacreditada según la cual la pérdida de visión producida por la RP se debe al estrechamiento de los vasos sanguíneos, lo que restringe el flujo sanguíneo de la retina; en realidad, sin embargo, la constricción de los vasos es un efecto secundario que ocurre después de que la enfermedad haya progresado bastante. Varios intentos realizados en el pasado para aumentar la circulación sanguínea retiniana no han evitado posteriores pérdidas de visión. Además, la investigación en RP ha establecido que la enfermedad se debe a la mutación genética que produce el daño en las células

de la retina, no la circulación sanguínea.

Teniendo en cuenta que la intervención cubana no estaba probada, la comunidad científica de la RP ha solicitado al Dr. Peláez que proporcione datos de seguridad y eficacia o, en caso de carecer de tales datos, que colabore con otros investigadores en un estudio bien diseñado para establecer si su tratamiento es seguro y eficaz. Aunque nunca ha proporcionado ninguna prueba científica de beneficio con su tratamiento, el Dr. Peláez ha afirmado en numerosas ocasiones que es eficaz en un 98% para detener la pérdida de visión, en tanto que del 50 al 78% de los pacientes experimentan mejoría.

Sin proporcionar documentación alguna, el Dr. Peláez ha vuelto a insistir en que el componente quirúrgico de su tratamiento es completamente seguro. Sin embargo, oftalmólogos alemanes y noruegos han informado de graves complicaciones en la cirugía del Dr. Peláez, tales como doble visión a consecuencia de un movimiento restringido del ojo, extrema sensibilidad a la luz y pérdida acelerada de la visión. Dado que el Dr. Peláez nunca ha proporcionado sus hallazgos, no se sabe cuántos otros pacientes han experimentado resultados similares.

Debido a que los investigadores han comprobado las complicaciones quirúrgicas surgidas a partir del tratamiento cubano y a la falta de datos científicos, el Dr. Peláez ha modificado o se ha retractado de sus postulados originales. Así, por ejemplo, en junio de 1994, durante la visita a Cuba de dos miembros del comité científico de La Fundación Lucha contra la Ceguera, el Dr. Peláez reconoció que carecía de pruebas objetivas que apoyasen sus postulados y expresó su deseo de trabajar con la comunidad de afectados de RP para comprobar su tratamiento. Desde aquella visita, tanto La Fundación como los investigadores de RP han gastado una considerable cantidad de tiempo y dinero en intentar organizar un estudio en colaboración con el Dr. Peláez, que al final no se ha podido realizar.

Entretanto, varios pacientes que habían decidido seguir el tratamiento del Dr. Peláez contactaron con los investigadores de Harvard. Estos pacientes se prestaron voluntarios para ser examinados antes y después de recibir el tratamiento cubano. Debido a la posibilidad de que se produjesen mejoras *subjetivas*, el Dr. Berson y sus colaboradores decidieron evaluar objetivamente a todos los pacientes, recibiendo financiación para ello por parte de La Fundación.

Para evaluar el tratamiento cubano, los investigadores de Harvard midieron la agudeza y el campo visual e hicieron electroretinografías computerizadas (ERG) durante períodos de 6 a 8 meses pre- y post-tratamiento. De estos tests, el ERG es el único que provee de una evaluación objetiva de actividad retiniana y es una medida fiable de los cambios producidos por la RP.

En el estudio de Harvard los pacientes mostraron en general una disminución del campo visual en esos 6-8 meses más acentuada con respecto a quienes no reciben ningún tratamiento. El empeoramiento en los ERG fue también, por término medio, significativamente más rápido de lo que se podía esperar basándose en los resultados obtenidos en ensayos previos o en pacientes que no habían recibido el tratamiento. La agudeza visual, que normalmente cae muy lentamente en pacientes con RP, no mostró cambios significativos.

A pesar de que los pacientes sintieron una mejora subjetiva en la visión, los datos obtenidos no permiten apoyar positivamente el posible beneficio terapéutico. Al contrario: estos datos sugieren que el tratamiento cubano podría acelerar la pérdida de visión.

En respuesta al estudio de Harvard, Gordon Gund, Presidente del Patronato de la Fundación, dijo: "La Fundación y la comunidad de investigadores de la visión han hecho sinceros esfuerzos para determinar si el tratamiento cubano ofrece algún tipo de beneficio terapéutico. Basándose en el estudio de Har-

vard, los representantes clínicos de nuestro Comité Científico Asesor han concluido que no se deben realizar más evaluaciones del tratamiento cubano. Así, La Fundación no dedicará más recursos a estudiar esta terapia. La Fundación aconseja a cualquier paciente que esté actualmente considerando la posibilidad de seguir este tratamiento, que lo consulte con su doctor sobre los resultados de este estudio."

El hecho de que el tratamiento cubano no produzca beneficios a los pacientes es, obviamente, desalentador. Lo único que quiere La Fundación es una cura para las enfermedades degenerativas de la retina. Al mismo tiempo, sin embargo, la comunidad científica debe estar en guardia contra cualquier tratamiento potencialmente dañino. Con independencia de la buena intención, siempre deben llevarse a cabo estudios bien diseñados para establecer la seguridad y la eficacia de cualquier terapia experimental antes de recomendarla a los pacientes.

Dado que el tiempo es esencial para los afectados que experimentan pérdidas de visión progresivas, hay que apoyar al máximo la investigación de las terapias prometedoras. Por ejemplo, un estudio bien diseñado concluyó que la vitamina A puede retrasar la progresión de la RP en adultos. El éxito de los programas de investigación genética recomienda el patrocinio de experimentos de terapia génica; se está llevando a cabo una nueva iniciativa para evaluar terapias farmacológicas que protejan la retina, y el rescate de células de la retina y las terapias de trasplante, aunque están en las etapas iniciales, también ofrecen perspectivas reales para futuros tratamientos de las enfermedades degenerativas de la retina. Con estos esfuerzos en investigación, algún día encontraremos la curación para las degeneraciones retinianas.

Tom Høglund
Coordinador Científico
Fundación Lucha contra la Ceguera
Baltimore (USA)

ACTIVIDAD CONGRESUAL

IRPA - IX Congreso Mundial

Del 15 al 22 de agosto, aprovechando el 25 aniversario de la Fundación Americana *Lucha contra la Ceguera*, nombre de la Asociación de RP en los Estados Unidos, se ha celebrado en Washington el IX Congreso Mundial de Retinosis Pigmentaria.

El día 15 tuvo lugar la Asamblea General de IRPA, previa al Congreso en sí. A esta reunión asistieron representantes de 20 países cuyas organizaciones son miembros de pleno derecho, así como de numerosos miembros observadores.

El día 16 se ofreció a los miembros de IRPA un adelanto de las conferencias que los profesores e investigadores iban a exponer en días sucesivos: en la sección permanente de conferencias científicas participaron ponentes de la talla de los Profs. Humphries (Irlanda), Bird y Lund (Inglaterra), Berson, Chader, Dryja y Fishman (USA), etc.

El Congreso ha sido una macroconferencia, con asistencia de más de 800 personas y una gran organización. Se celebraban simultáneamente charlas, reuniones, conferencias sobre distintos aspectos de RP, S. Usher, Degeneración Macular, etc.

Además de las conferencias y en paralelo, hubo una exposición de artículos para baja visión, perros guías, libros para invidentes, etc., que ha resultado muy interesante por el nivel de las casas comerciales que los presentaron.

España, por medio de la FAARPEE, ha estado representada en este Congreso (hemos asistido a todos desde 1988), a pesar del gran esfuerzo económico que esta vez nos ha supuesto desplazarnos a los Estados Unidos. Tenemos las cintas de todas las conferencias científicas.

El próximo Congreso Mundial de IRPA tendrá lugar en Lugano (Suiza), en 1998, mientras que el correspondiente al año 2000 se celebrará en Toronto (Canadá).

La Presidenta de IRPA sigue siendo, por votación unánime, Christina Fasser, de Suiza.

Otros Congresos

Además del IX Congreso Mundial de IRPA, en los primeros diez meses de este año ha habido representantes de la FAARPEE o del Grupo de Investigación de RP España en los siguientes Congresos:

- Congreso de la Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO) - Florida (USA), abril.

- Congreso Europeo de Genética Humana - Londres (Inglaterra), abril.

- Congreso del Grupo Europeo de Oftalmología Pediátrica (EPOG) - Valencia, septiembre.

- Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO) - Madrid, octubre.

Merece especial mención el Seminario Internacional celebrado en El Escorial (Madrid), sobre los estudios de genética humana aplicados a la RP. Este Seminario tuvo lugar en la primera quincena del mes de septiembre y ha supuesto para nosotros un hito, tanto por su importancia objetiva como por el hecho de haber participado en su organización.

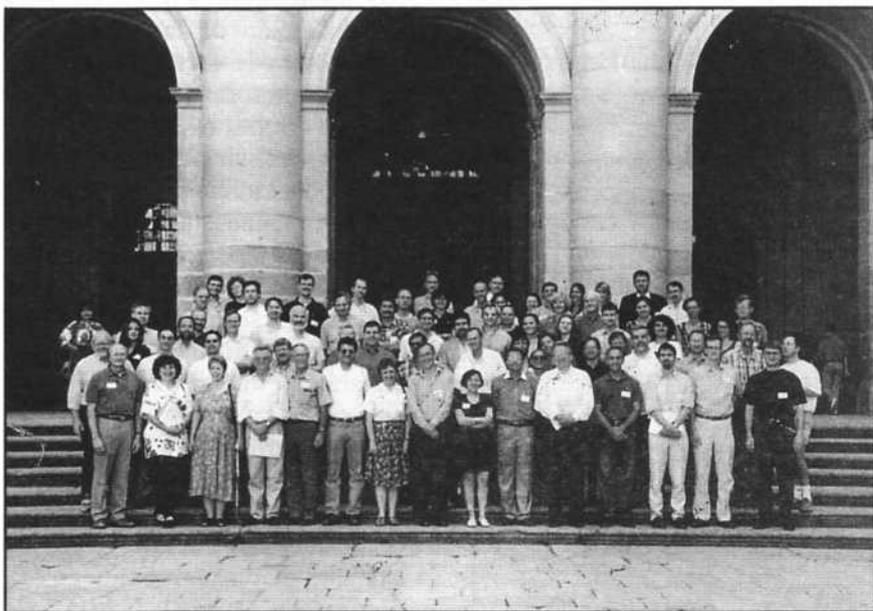
Seminario en El Escorial

Después de varios años de esfuerzo, por fin hemos conseguido que el Prof. Pawlovski, coordinador del proyecto de investigación internacional sobre Retinosis Pigmentaria, haya convocado en España uno de los seminarios que promueve. Dicho Seminario tuvo lugar del 8 al 13 de septiembre en El Escorial (Madrid) y a él asistieron numerosos expertos en genética humana de todo el mundo.

Con el inapreciable apoyo de la Dra. Ayuso, este Seminario ha resultado un éxito total por la calidad del trabajo que allí se realizó, por más que para los afectados no se produjese ninguna novedad reseñable.

Lamentablemente el Prof. Pawlovski no permite la entrada en este tipo de reuniones a ningún representante del mundo asociativo de la RP; en esta ocasión, y sólo como excepción, permitió la presencia de la Presidenta de IRPA, Christina Fasser, quien se desplazó a Madrid para participar específicamente en dicho Seminario.

Concepción Vilela
Comité Científico Médico Asesor



(Foto de familia en El Escorial)

V Conferencia Internacional sobre Baja Visión

El 2% de los españoles padecen bajan visión

Del 8 al 12 de julio se celebró en Madrid, organizada por la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE), la V Conferencia Internacional sobre Baja Visión *Visión 96*. En dicho acontecimiento se dieron cita alrededor de 600 especialistas procedentes de 70 países, entre oftalmólogos, ópticos-optometristas y expertos en rehabilitación visual, que analizaron esta cuestión desde distintos puntos de vista. En este evento colaboró igualmente el Colegio Nacional de Ópticos-optometristas.

Las enfermedades que más inciden en pérdidas parciales o total de visión, según los datos recogidos por la ONCE entre las personas afiliadas son, por este orden:

- Miopía magna (19,25%).
- Retinopatía diabética (15,27%).
- Degeneraciones retinianas y Retinosis Pigmentaria (9,68%).
- Atrofia óptica (8,71%).
- Degeneración macular senil (8,04%).
- Glaucoma (6,12%).
- Cataratas (4,41%).

Todos los ponentes invitados hicieron hincapié en evitar múltiples problemas derivados

de la pérdida de visión que, aun a falta de un censo concreto y definido, afectan a cerca de un 2% de la población de Europa, según diversos estudios recientes realizados en los países de la Unión Europea. En España, estaríamos hablando de unas 800.000 personas.

Participantes de prestigio mundial

Entre los especialistas de renombre internacional que se reunieron en *Visión 96*, cabe citar al doctor suizo Thylefors, Director del Programa de Prevención de la Ceguera, de la Organización Mundial de la Salud (OMS), al profesor de Baja Visión Ian L. Bailey, de la Escuela de Optometría de la Universidad de Berkeley; el también americano Gregory L. Goodrich, psicólogo e investigador del Veterans Administration Medical Center; al doctor en Óptica-Optometría y Director del servicio de Baja Visión del New York Lighthouse (EEUU), Bruce P. Roenthal; al doctor Van der Wildt, Presidente de la Sociedad Internacional para la Investigación y Rehabilitación de la Baja Visión (Holanda), y la doctora en Psicología y Profesora de la Universidad de Texas (EEUU), Natalie Barraga, considerada como la iniciadora del estudio de la baja visión como disciplina autónoma.

Entre las aportaciones españolas destaca la del doctor Julián García Sánchez, Presidente de la Sociedad Española de Oftalmología, que presentará un estudio sobre el glaucoma.

En nuestro país, la Baja Visión ha conseguido hacerse un hueco en seis universidades: la Complutense de Madrid y las de Alicante, Granada, Santiago de Compostela, Murcia y Tarrasa.

Para rehabilitar a las

personas afectadas por problemas de Baja Visión, es fundamental la utilización de determinadas ayudas ópticas y electrónicas. Los últimos avances en este campo fueron objeto de una exposición de material específico de Baja Visión, que estuvo abierta al público en general en la Sala de Exposiciones del Palacio de Congresos de Madrid. Fueron 17 las empresas españolas y extranjeras participantes en esta exposición, entre ellas Novo-Visión, el grupo de ópticas que patrocina parcialmente la publicación de esta revista mediante la inserción de su publicidad.

La FAARPEE estuvo presente

La Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria en el Estado Español estuvo presente en esta V Conferencia Internacional sobre Baja Visión gracias a las amables invitaciones del Consejo General de la ONCE y de la Fundación ONCE, por las que pudimos participar la actual Presidenta de FAARPEE, Vicenta Gallart, Inés Romero, actual Tesorera, la anterior Presidenta de la Federación, Concepción Miguel, y Luis Palacios, en calidad de Director de la revista *Visión*, *lucha contra la ceguera*.

El movimiento asociativo internacional en torno a la RP estuvo además presente mediante la participación de una delegación de la Asociación Alemana de Retinosis Pigmentaria, que aprovechó la ocasión para presentar un estudio sobre el acceso a la información informática por parte de personas con baja visión, especialmente afectados de RP u otras degeneraciones retinianas.

Inés Romero
MADRID



(Inés Romero)

GENÉTICA

Hallazgo en la investigación de la RP ligada al cromosoma X

El gen RP3 es uno de los tres genes causante de RP que están situados en el cromosoma X, dando una forma de RP especialmente severa que afecta sobre todo a hom-

bres. El nuevo gen causa alrededor del 70% de estos casos ligados al cromosoma X. Los otros dos genes no han sido identificados todavía.

Un gran hallazgo científico: ha sido aislado con éxito el primer gen causante de Retinosis Pigmentaria Ligada al Sexo (XLRP). Este gen, llamado gen RPGR, es el causante de la forma más común de la XLR, conocida como RP3. La XLRP representa alrededor de un 15% del total de casos de RP. Las enfermedades genéticas heredables encontradas en el cromosoma X afectan, sobre todo, a varones; sin embargo, también se han descrito casos en los que mujeres portadoras del gen mutado pueden estar afectadas.

La XLRP es la forma más severa de esta enfermedad: la incapacidad visual comienza en la primera década de la vida (los niños con un defecto en uno de estos genes tienen dificultades para ver de noche y desarrollan visión en túnel), conduciendo a una ceguera severa o completa a menudo en la tercera o cuarta década.

Tres grupos de investigación dirigidos respectivamente por los doctores Allan Wright, de Escocia, Thomas Meitinger, de Alemania, y Michele D'Urso, de Italia, han colaborado para aislar el gen RPGR. El Dr. Wright ha recibido financiación para estas investigaciones de la Fundación Lucha contra la Ceguera, pero las Asociaciones Británica y Alemana de RP también han provisto de fondos para el proyecto. El Dr. Wright anunció este descubrimiento en el Congreso de la Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO) el 24 de abril pasado, apareciendo sus estudios publicados en el número de mayo de la revista *Nature Genetics*.

Debido a una serie de razones altamente técnicas, el aislamiento de los genes de RP ligados

al sexo ha sido extremadamente difícil. Los primeros esfuerzos dirigidos a la clonación de estos genes fueron descritos en 1984, cuando los genetistas encontraron un tipo de RP ligada a un área que estaba mapeada en el cromosoma X. Desde entonces, varios equipos de investigación, financiados por la Fundación *Lucha contra la Ceguera*, han contribuido enormemente a alcanzar este descubrimiento. De todos modos, la contribución mundial de los médicos y sus pacientes con XLRP, quienes dieron su sangre para que se pudiese investigar, también debe ser reconocida.

Ahora que el gen RPGR ha sido aislado, los investigadores están estudiándolo para encontrar las mutaciones causantes de enfermedad. Como otros genes que causan RP, el RPGR contiene más de una mutación -de hecho ya se han encontrado al menos 7 que causan la enfermedad- para poder posteriormente desarrollar tests genéticos a fin de detectar los genes mutados.

Las mujeres que portan el gen de la XLRP tienen una probabilidad del 50% de transmitirlo a sus hijos. Los tests genéticos permitirán a los médicos detectar a las mujeres portadoras, hermanas de hombres con el RP3 mutado.

Los investigadores están también estudiando el gen RPGR para comprender por qué causa la degeneración retiniana. Cada gen produce una proteína única que cumple una función específica en la célula. Las mutaciones genéticas causan la enfermedad al producir proteínas anormales que no funcionan adecuadamente. El gen RPGR es, de algún modo, un gen de RP único, pues codifica para una proteína que se encuentra en las células

de todo el cuerpo y no sólo en las de la retina. La estructura de esta proteína sugiere que podría activar alguna función de especial importancia en la retina. El hecho de que este gen cause RP sugiere que una clase completa de genes anteriormente no considerados podrían ser esenciales para la retina. Una vez que se conozca la función de la proteína RPGR, los científicos pueden aprender cómo la versión mutada de la proteína daña las células retinianas. Comprender cómo la mutación genética conduce a la degeneración retiniana es crítico para el desarrollo de terapias experimentales para tratar la RP.

El descubrimiento del gen RPGR es particularmente prometedor ya que allana el camino para futuras investigaciones que no podían avanzar hasta no aislar y clonar el gen que causa la XLRP. El hecho de que este gen causa el 70% de los casos de XLRP es incluso más alentador. Además del gen RPGR, hay dos genes adicionales de RP que han sido mapeados en el cromosoma X, y la investigación continúa para poder aislarlos.

"Creo que son muy buenas noticias", ha dicho el Dr. Paul Sieving, profesor de genética oftalmológica del Centro Médico de la Universidad de Míchigan. "Es uno de los genes principales que causan una pérdida grande de visión en muchas personas con Retinosis Pigmentaria".

"Una vez que los científicos hayan comprendido mejor su función, podrían incluso desarrollar modos de tratar la enfermedad", ha dicho el Dr. Wright.

Dra. Jeanette Felix
Fundación Lucha contra la Ceguera
Hunt Valley (MD), USA

Screening de mutaciones en genes implicados en RP

La identificación de los genes causantes de Retinosis Pigmentaria es uno de los objetivos principales de los estudios genético-moleculares. El análisis de ligamento con marcadores genéticos y el *screening* de mutaciones en genes candidatos son dos de las estrategias utilizadas. Nuestro grupo ha analizado la presencia de mutaciones en los genes de la rodopsina, la RDS-periferina y la proteína ROM-1 en pacientes con RP.

En los últimos seis años se han descrito siete genes y 11 *loci* cromosómicos asociados a Retinosis Pigmentaria (RP).

En la RP autosómica dominante (ADRP) se han identificado los genes de la rodopsina y RSD-periferina, y se han localizado siete *loci* en los cromosomas 7p, 7q, 8p, 17p, 17q, 19q y en la región pericéntrica del cromosoma 1. En las formas recesivas (ARRP) se han identificado los genes de la subunidad B de la fosfodiesterasa (PDEA) y de la subunidad alfa del canal iónico de AMP cíclico (CNGC) y de la rodopsina (sólo tres casos), además de dos *loci* en 1q y 6p. El gen de la proteína ROM-1 junto con el de la RSD-periferina son responsables de un tipo de herencia de tipo digénico. Por último, en uno de los tres *loci* de las formas ligadas al cromosoma X (XLRP), se ha identificado un gen regulador de GTPasa (RPGR) causante de XLRP.

Dentro de este contexto, parte del trabajo realizado por el grupo del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona ha sido el análisis directo de los genes de la rodopsina, la RDS-periferina y ROM-1 en pacientes con RP.

El gen de la rodopsina

Fue el primer gran gen relacionado con ADRP. Su estructura genómica se compone de cinco exones. La rodopsina es una proteína que representa el 90% de la proteína de las membranas de los discos exteriores de los bastones. Se compone de tres dominios estructu-

rales; un dominio transmembranal, compuesto por siete segmentos y un dominio intradiscal. Es la primera molécula que interviene en la captación de la luz y su transducción en señal química.

Actualmente, se han identificado más de 100 mutaciones distintas causantes de RP en el 25% de las familias con ADRP y en tres familias con ARRP.

Genes de la RDS-periferina y ROM-1

La RDS-periferina y el ROM-1 se localizan en el cromosoma 6p y en el 11q, respectivamente. Su estructura genómica consta de tres exones. La estructura y localización de ambas proteínas es similar, pues constan de tres dominios estructurales: un dominio transmembrana compuesto por cuatro segmentos, un dominio citoplasmático y otro intradiscal. RDS-periferina y ROM-1 presentan una homología del 35%, que llega al 80% si se considera únicamente el segundo segmento intradiscal. Ambas se localizan en el borde de los discos externos de los fotorreceptores. ROM-1 es específica de bastones, mientras que RDS-periferina se encuentra en conos y bastones. Las dos proteínas interactúan *in vitro* de modo no covalente. Aunque no se conoce la función de estas proteínas, se supone que son importantes para la estabilidad de los discos de conos y bastones.

En el gen de la RDS-periferina se han descrito distintas mutaciones que producen distintas formas de degeneración retiniana. El hecho de que la RDS-periferina se encuentre en conos y bastones explica que mutaciones en este gen produzcan alteraciones en ambos fotorreceptores.

ROM-1 y RDS-periferina son responsables de un patrón de herencia digénico en tres familias con RP. En estas familias los afectados presentan mutaciones en ambos genes.

El papel de ROM-1 por sí solo como causante de RP no está muy claro. Se han encontrado mutaciones

en el gen ROM-1 de pacientes de RP. Sin embargo, algunas de estas mutaciones, a pesar de que producen el cambio de un aminoácido conservado, no segregan con la enfermedad. Las pocas familias en las que se observa segregación de la mutación y la RP son pequeñas para establecer de una forma unívoca la implicación exclusiva del gen ROM-1 en el desarrollo de la RP.

Análisis de mutaciones en genes candidatos

- Metodología

Se han estudiado 141 sujetos con RP no relacionados en los genes. Se ha realizado un análisis de mutaciones en los genes de la rodopsina, RDS-periferina y ROM-1.

La metodología utilizada se ha basado en la amplificación de las zonas codificantes (exones) de cada gen mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR). Cada exón ha sido realizado mediante la técnica de electroforesis en genes de poliácridamida con gradiente desnaturalizante (DGGE). Este método permite detectar más del 95% de las mutaciones de fragmentos de DNA de un tamaño de 400 pares de bases, aproximadamente. Mediante esta técnica se pueden distinguir los fragmentos de gen que contiene una mutación o un polimorfismo. La caracterización de las mutaciones detectadas en la DGGE se realiza mediante la secuenciación genómica del DNA.

En los pacientes en los que se detectó la presencia de una mutación se extendió el análisis a todos los miembros de la familia disponibles, para comprobar así que la mutación segregaba con la enfermedad. También se analizó la presencia de la mutación en un grupo control de 50 sujetos sanos.

- Resultados

1. **Gen de la rodopsina.** En 5 de 13 familias ADRP se identificó la mutación causante de la enfermedad en el gen de la rodopsina. Cuatro de ellas producen un cambio

de aminoácido: Gly-106Arg, Arg-135-Leu, Gly-188Arg y His-211-Arg; y la mutación 1231-1 G-T altera la secuencia aceptora de *splicing* del intrón 4. Sólo en 1 de 86 casos esporádicos se ha detectado una mutación (Met-44-Thr). Las mutaciones Met-44-Thr, His-211-Arg y 1231-1 G-t no habían sido descritas previamente. No se detectó ninguna mutación en 27 pacientes ARRP.

2. Gen de la RDS-periferina.- En 134 pacientes de RP, excluidos de mutaciones en el gen de la rodopsina, no se detectó ninguna mutación en el gen de la RDS-periferina. Sin embargo, en una familia con distrofia corioidea areolar central se ha detectado la mutación Arg-172-Trp. La angiografía con fluoresceína realizada a uno de los pacientes muestra un deterioro en la región central (rica en conos), mientras que la zona lateral está preservada. Esto parece indicar que esta mutación afecta más a los conos que a los bastones y contrasta más con el hecho de que la expresión del gen se produce en ambas células fotorreceptoras. Se

desconoce el mecanismo por el cual se produce una degeneración progresiva de los conos.

3. Gen ROM-1.- Se ha analizado un total de 50 pacientes que han sido previamente excluidos de mutaciones de los genes de la rodopsina y RSD-periferina. Se han detectado dos mutaciones en la región codificante del gen ROM-1: Gly-77-Glu y Cys-253-Tyr en dos familias distintas. La mutación Gly-77-Glu no segrega con la enfermedad en una familia ARRP. El hecho de que todos los familiares afectados sean portadores de la mutación, descarta la posibilidad de que Gly-77-Glu participe en una herencia digénica en esta familia. La mutación Cys-253-Tyr se detecta en los dos hermanos afectados y en dos hermanos sanos de la misma familia. No se ha detectado ninguna mutación adicional en todo el gen ROM-1. La mutación Cys-253-Tyr se localiza en el dominio intradiscal y afecta a una de las siete cisteínas conservadas y que parecen implicadas en la interacción intra-intermolecular de la proteína Rom-1. Una posi-

bilidad es que esta mutación interviniera en un mecanismo digénico con la RSD-periferina de la familia y no se ha detectado ninguna mutación. En este caso, el mecanismo digénico no puede ser descartado. Además del gen RDS-periferina, otro gen o genes desconocidos pueden estar también implicados junto con ROM-1 en el desarrollo de la enfermedad. Los trabajos de investigación, que se están desarrollando actualmente, se dirigen a responder estas cuestiones.

Agradecimientos

A los Departamentos de Oftalmología y Neurofisiología, que han contribuido al diagnóstico clínico de los pacientes de RP. Este trabajo ha sido parcialmente financiado por el Fondo de Investigaciones Sanitarias, la Fundación ONCE y FAARPEE.

Carlos Reig
Departamento de Genética
Hospital Sant Joan de Déu
BARCELONA



NOVOLENT

Optica y Salud Visual

NOVOLENT, Centros especializados en Rehabilitación de la BAJA VISION, cuenta en sus instalaciones con:

- FILTROS PARA RETINOSIS
- LENTES DE CONTACTO, CASOS ESPECIALES
- SISTEMAS DE AUMENTO: CCTU, 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.

GRUPO NOVOLENT

03002 ALICANTE Rambla Méndez Núñez - 39, 1º Tfno.: (96) 520 18 66	30001 MURCIA C/ Isidoro de la Cierva - 7 Tfno.: (968) 21 76 80
07012 PALMA DE MALLORCA Avda. Jaime III - 25 Tfno.: (971) 71 53 24	41004 SEVILLA C/ Sierpes - 20 Tfno.: (95) 456 31 76
08037 BARCELONA Avda. Diagonal - 400 Tfno.: (93) 258 65 08	46002 VALENCIA C/ San Vicente - 110 Tfno.: (96) 352 71 02
28012 MADRID C/ Atocha - 41 Tfno.: (91) 420 18 78	48001 BILBAO C/ Navarra - 1 Tfno.: (94) 423 76 88
28019 MADRID C/ General Ricardos - 23 Tfno.: (91) 472 19 13	50004 ZARAGOZA C/ Cinco de Marzo - 7 Tfno.: (976) 22 16 02

Enfermedades oftalmológicas de herencia mitocondrial

¿Qué son las mitocondrias?

Las células humanas pertenecen al grupo de las células eucariotas, caracterizadas por presentar un núcleo dotado de una envoltura, denominada membrana nuclear, que separa el material genético del resto de los componentes celulares.

Estas células poseen además otra característica que las distingue: la presencia de unos orgánulos citoplasmáticos llamados **mitocondrias**, las cuales poseen una funcionalidad bien definida y es la de controlar el metabolismo celular.

Estos orgánulos son muy peculiares ya que poseen un segundo sistema genético localizado en su interior, con todo lo necesario para su replicación, transcripción y traducción.

El ADN mitocondrial

El **ADN mitocondrial** humano es una molécula de doble hebra, circular, cerrada y con una longitud de 16569 pares de bases, que presenta información para 37 genes exclusivamente de expresión mitocondrial.

Su característica más relevante es que **presenta herencia exclusivamente materna**. Esto es debido a que el óvulo, además del núcleo, aporta al embrión todos los orgánulos citoplasmáticos, incluidas las mitocondrias, mientras que el espermatozoide únicamente aporta información genética nuclear. Por tanto, si se presenta alguna mutación en algún gen mitocondrial, ésta se irá heredando a través de un linaje exclusivamente materno. Este modelo de herencia nos permite identificar enfermedades hereditarias mitocondriales que fundamentalmente son metabólicas.

Se cree que las mitocondrias aparecieron evolutivamente a partir de organismos procariotas (sin núcleo definido) simbióticos de células eucariotas. Hay varios datos que así lo apoyan, uno de los cuales es que en el genoma nuclear hay genes que codifican para proteínas de expresión mitocondrial, esto quiere decir que la mitocondria ha *translocado* o donado parte de su

información genética al núcleo, haciéndose de esa manera también dependiente del control celular nuclear. Este fenómeno explica la aparición de enfermedades mitocondriales de herencia mendeliana (en concreto la forma autosómica dominante).

El sistema genético de la mitocondria presenta deficiencias como la ausencia de un sistema de reparación del ADN. Esto, sumado al ambiente altamente oxidativo que existe en el interior de este orgánulo, provoca la aparición de mutaciones puntuales o deleciones en la molécula que se quedan sin corregir.

La célula presenta un número variable de mitocondrias dependiendo del metabolismo propio de cada tejido, y cada mitocondria tiene de unas 5 a 10 moléculas de ADN.

Por tanto, si las mutaciones que aparecen en las mitocondrias no son corregidas, puede darse en la célula la presencia de dos o más tipos de poblaciones mitocondriales, las cuales se heredarían al azar cuando la célula se dividiera en 2 células hijas. A este fenómeno se le ha llamado *heteroplasmia*.

Por otro lado se define el concepto de *valor umbral* como el porcentaje de mitocondrias alteradas que tiene que tener un tejido para que se presente una determinada patología mitocondrial. Este valor dependerá de la relevancia de la mutación en sí misma y del tejido en el que se exprese la patología. La severidad de la enfermedad va correlacionada con el porcentaje de mitocondrias mutantes que aparecen en los tejidos de los pacientes.

Estas características confieren a **las enfermedades mitocondriales una gran variabilidad a lo largo de la vida del individuo** ya que, como hemos dicho, el reparto de las mitocondrias alteradas es completamente al azar.

Esto complica la posibilidad de hacer un diagnóstico correcto de estas enfermedades, al tiempo que hace totalmente impredecible su pronóstico. Por otro lado es probable que las mutaciones que afecten de forma drástica a la funcionalidad de las mitocondrias

resulten ser inviables para la vida del individuo.

Enfermedades oftalmológicas de causa mitocondrial

Existen varias enfermedades oftalmológicas cuya etiología es una alteración mitocondrial. Entre las más conocidas destacan las siguientes:

- Neuropatía, Ataxia y Retinosis Pigmentaria (NARP)

Es una patología ocular cuya causa se debe a una mutación en la posición 8993 del ADN mitocondrial donde, debido a un cambio T_G, se provoca un cambio de Leucina a Arginina en la posición 156 de la subunidad 6 de la ATPasa mitocondrial. Hay que destacar que esta posición está muy conservada evolutivamente. El valor umbral para la expresión de esta patología es de alrededor de un 80-90% de mitocondrias mutadas.

Cuando la manifestación es muy prematura y severa, aparece como enfermedad neurológica infantil muy grave y se denomina *Enfermedad de Leigh*, estando acompañada de un retraso motor importante y elevados niveles de lactato en sangre.

- Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (LHON)

Esta enfermedad se caracteriza por presentar una atrofia del nervio óptico central acompañada, por tanto, de pérdida de visión lateral. No debe confundirse con la Amaurosis congénita de Leber. En los individuos presintomáticos pueden aparecer arritmias cardíacas y microangiopatía peripapilar. La edad de aparición va desde la adolescencia hasta la edad adulta avanzada, aunque la edad media de comienzo es entre los 20-40 años.

A pesar de ser una alteración mitocondrial, también influyen en la expresión de la enfermedad otros factores genéticos adicionales, distinta fisiología según el sexo y/o factores ambientales.

Esta enfermedad es compleja y heterogénea, y hay al menos 12 mutaciones puntuales que

se han asociado a LHON, todas ellas afectando a genes estructurales de la mitocondria. En España, las más frecuentes son mutaciones en la posición 11778, que provocan sustituciones de un aminoácido que está también muy conservado en otras especies. El valor umbral se ha estimado en un 60%.

- Oftalmoplejia Externa Progresiva Crónica (CPEO)

Esta patología presenta un modelo de enfermedad mitocondrial de herencia autosómica dominante. La alteración reside en un gen nuclear que se ha ligado al cromosoma 10q, el cual incrementa la susceptibilidad de aumentar deleciones múltiples en el ADN mitocondrial. Es decir, se trataría de una mutación que causa otras mutaciones.

Los individuos afectados por CPEO presentan como rasgos clínicos oftalmoplejia externa, ptosis e

intolerancia al ejercicio, pudiendo presentar en algunas ocasiones Retinosis Pigmentaria, ataxia, demencia y pérdida auditiva, etc. Otras manifestaciones oftalmológicas menos comunes incluyen opacidad de la córnea, cataratas y atrofia óptica.

Existen otras enfermedades mitocondriales que ocasionalmente presentan atrofia óptica y retinopatía pigmentaria como son el síndrome de Merrf y de Melas.

El síndrome de Kearns-Seyre (KSS) puede presentarse conjuntamente con oftalmoplejia, ptosis, retinopatía pigmentaria y cataratas.

Diagnóstico de las enfermedades mitocondriales

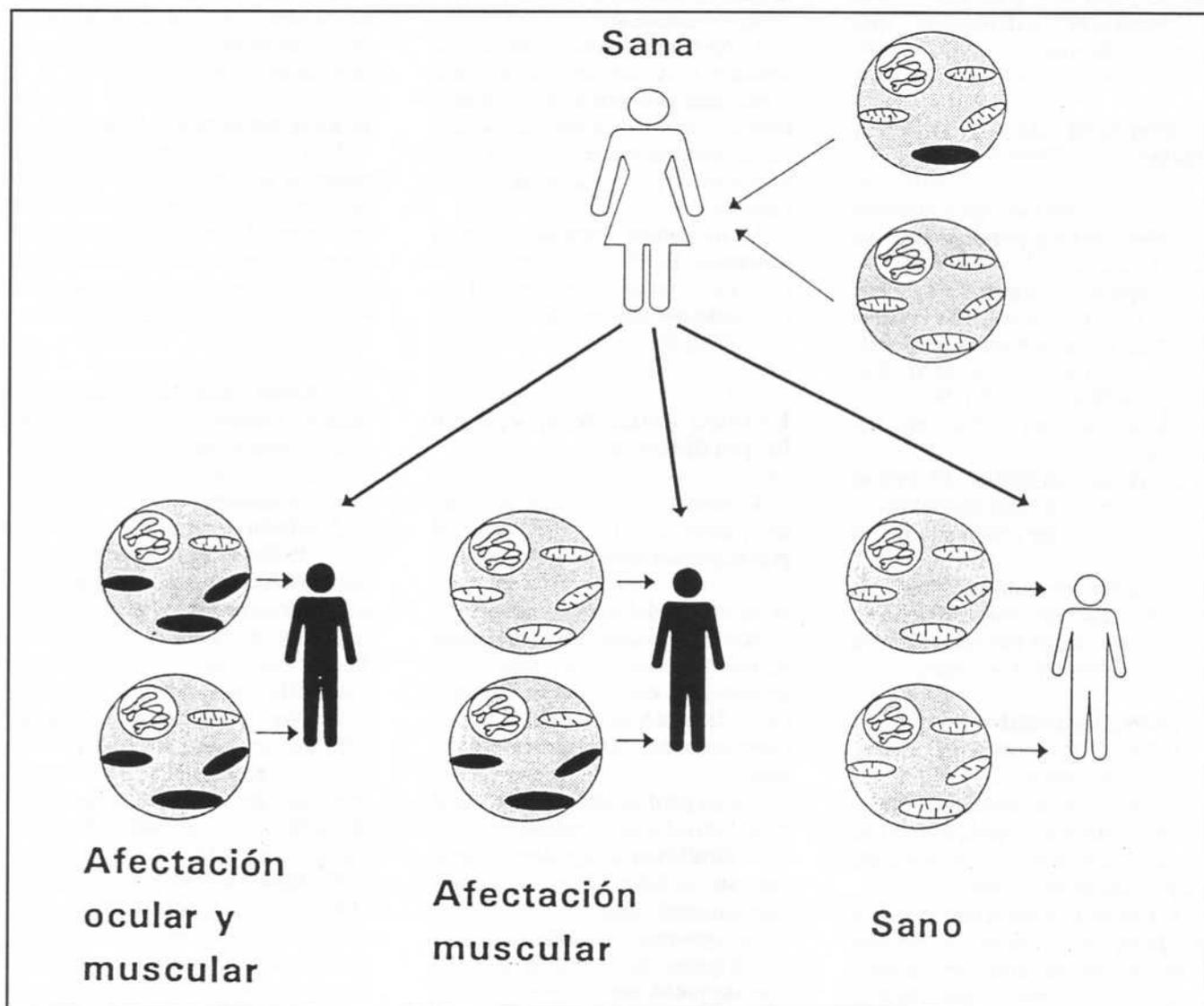
Desde el punto de vista diagnóstico, estas enfermedades pueden confirmarse mediante técnicas de gené-

tica molecular como Southern Blott, PCR, digestión con enzimas de restricción y secuenciación.

El estudio debe hacerse en el tejido donde se están expresando los síntomas. A menudo no se detectan mutaciones en sangre y es necesario realizar el análisis a partir de tejido muscular o nervioso obtenido por biopsia.

Con el estudio de las enfermedades mitocondriales se pone de manifiesto de nuevo la gran heterogeneidad clínica y genética que caracteriza a las enfermedades oftalmológicas hereditarias, siendo esto un reflejo del complejo desarrollo y elevado metabolismo que supone la formación y el mantenimiento del ojo humano.

M^a José Trujillo Tiebas
Dpto. de Genética
Fundación Jiménez Díaz
MADRID



Causas de una disminución de agudeza visual

Una de las quejas más comunes que tiene un paciente a la hora de ir a un óptico-optometrista es la *pérdida de visión*. Esta pérdida puede ser repentina, gradual o temporal, apareciendo síntomas como disminución de agudeza visual, pérdida de

campo visual o ambos. Para poder determinar la causa es necesario, además de realizar una buena historia del caso, ser capaz de evaluar la función visual, interpretar los síntomas visuales y examinar el ojo con ayuda de un oftalmoscopio.

Introducción

Durante la práctica diaria frecuentemente nos encontramos con pacientes que no llegan a una agudeza visual de una unidad en uno o ambos ojos. Dentro de las numerosas causas que pueden provocar esta disminución se encuentran los errores refractivos, enfermedades de polo anterior, polo posterior o enfermedades sistémicas que afectan a la visión.

Evaluación de la función visual

Veamos cuáles son las funciones visuales más importantes que se deben evaluar:

1. **Agudeza visual:** La agudeza visual es la forma de medir la habilidad del ojo a la hora de discriminar dos puntos; para ello se requiere la visión central con la cual se puede ver detalles a todas las distancias.

2. **Visión periférica:** El campo visual es aquella porción del espacio que puede ser observada por el ojo.

3. **Visión de colores:** Cerca de un 7% de los hombres y un 0,5% de las mujeres tienen falta de visión de colores de manera congénita.

- Fenómenos visuales

Además de pérdida de visión, defectos en campo visual o falta de discriminación de los colores, existen otros problemas de la visión que pueden provocar que el paciente pida ayuda al especialista.

1. **Halos:** Los halos que aparecen alrededor de un punto de luz son causados por la difracción, teniendo un origen corneal o lenticular.

2. **Puntos flotantes:** Ver puntos negros flotantes en el campo visual es una queja muy frecuente. Son siempre debidos a opacidades del cuerpo vítreo. Las causas más comunes son: moscas volantes, desprendimiento de retina y hemorragia de vítreo.

3. **Flashes:** Éste es un síntoma muy común causado por una estimulación mecánica de los fotorreceptores retinianos.

4. **Metamorfopsia:** Éste es un síntoma muy común que aparece como una distorsión de la visión central o una alteración del tamaño de la imagen siendo casi siempre provocado por una enfermedad macular.

5. **Imágenes formadas o con patrones:** Es el típico espectro de migraña, pero algunas veces se confunde con un halo glaucomatoso.

Examen visual de un ojo que ha perdido visión

Vamos a dividir el examen en dos partes: la historia del caso y las pruebas optométricas a realizar.

A) Historia del caso

Durante la amnesis debemos realizar una serie de preguntas para averiguar la causa de esa disminución de agudeza visual. Algunas cuestiones que hay que averiguar son:

- Si la pérdida de agudeza visual es unilateral o bilateral.
- Pérdida de agudeza visual reciente o lleva ya algún tiempo con este problema.
- Progresiva o estable.
- Alguien en la familia con este tipo de problema o alguna pérdida

de visión.

- Toma alguna medicación.

Estas preguntas son fundamentales para poder diagnosticar cuál es o ha sido la causa de la pérdida de agudeza visual.

Dentro de la amnesis debemos indagar sobre la salud general del individuo ya que hay enfermedades sistémicas que pueden influir en la visión: enfermedades vasculares, como la diabetes, pueden ocasionar una catarata o una pérdida de acomodación.

B) Pruebas optométricas

Muchas veces examinando la reacción de las pupilas y el fondo del ojo se encuentra la causa del problema. A continuación vamos a enumerar todas las pruebas que se deben realizar con un determinado orden si queremos realizar un buen diagnóstico.

1. **Reacción de las pupilas:** Una falta de reacción a la luz en un ojo que ha perdido la visión es debido a una enfermedad de retina, nervio óptico o quiasma.

2. Oftalmoscopia:

A. **Reflejo rojo:** El reflejo rojo que observamos cuando realizamos la oftalmoscopia es debido a la reflexión de la luz de la coroides. Puede haber una pérdida total o parcial de este reflejo rojo.

B. **Nervio óptico:** Una inflamación del nervio óptico con pérdida de visión aguda puede ser causado por una enfermedad inflamatoria del mismo, o a un problema local vascular del N.O.

C. **Mácula:** Una enfermedad de mácula está relacionada con la pérdida de agudeza visual y distorsión de la visión central. Las características principales son la pérdida de

reflejo foveal, anomalías en el pigmento, presencia de cuerpos refráctiles y cambios exudativos.

D. Retina:

- **Los vasos retinianos:** Un ensanchamiento de las venas indica un problema circulatorio local asociado con un flujo lento. Si las arteriolas aparecen tenues puede ser debido a una enfermedad vascular oclusiva o una atrofia retiniana esparcida.

- **Fondo de retina:** Las hemorragias retinianas ocurren en una gran variedad de enfermedades oculares y sistemáticas.

3. **Biomicroscopia:** Se debe realizar un examen exhaustivo del polo anterior del ojo ya que existen enfermedades que pueden provocar una disminución de la agudeza visual, como el queratocono, el edema corneal, etc.

4. **Tonometrías:** Se debe descartar que un aumento de presión intraocular sea el responsable de esa disminución de agudeza visual.

5. **Campos visuales:** Durante la primera visita se debe realizar un examen de confrontación de campos para descartar defectos grandes del campo visual. Si observamos alguna anomalía o tenemos la sospecha de algún defecto, debemos realizar una perimetría automática.

Un test que se debe realizar en casos de pérdida de visión es la *Rejilla de Amsler*, donde se evalúa la región correspondiente a la región macular. 6. **Sensibilidad al contraste:** Se debe evaluar esa pérdida de visión en distintas frecuencias para poder dar un diagnóstico correcto.

7. **Test Neurodiagnóstico:** En el caso de sospechar un problema neurológico se deben realizar los test neurodiagnósticos, siendo los más normales el *test de Fotoestres*, *Saturación del color* y *Comparación de luminosidad*, útiles para determinar si el problema es de nervio óptico o de mácula.

8. **Test del Prisma de 4 Base Externa:** Este test se realiza cuando sospechamos que hay una microtropía. En estos casos, la disminución de agudeza visual suele ser muy pequeña, pero el paciente no llega a la unidad sin tener un problema orgánico o razón aparente.

Pérdida gradual de la visión

La pérdida de visión gradual no es algo muy dramático. La enfermedad que pueda provocar esta disminución suele ser bilateral y frecuentemente asimétrica. Si la agudeza visual es muy baja en un ojo, el paciente sólo lo notará si se cubre el ojo bueno, creyendo que la pérdida ha sido repentina.

La pérdida gradual de AV se puede presentar de diferentes maneras:

1. **Reducción de agudeza visual:** El paciente se queja de la dificultad de reconocer las caras de las personas.

2. **Disminución del campo de visión:** Como en deportes de pelota, una queja menos común son los problemas con los colores o ceguera nocturna.

Normalmente una cuidadosa historia del caso nos lleva a determinar la causa de la pérdida de visión, siendo las más frecuentes:

1. Error refractivo
2. Cataratas
3. Degeneración macular
4. Glaucoma cónico
5. Retinopatía diabética
6. Queratocono

A continuación vamos a analizar algunas de estas causas:

A) Errores refractivos

Ciertos errores refractivos presentan una disminución gradual de AV, por esta razón debemos descartar esta posibilidad antes de buscar una causa patológica.

La miopía se desarrolla normalmente en jóvenes, teniendo como queja principal problemas para leer la pizarra.

En adultos la hipermetropía, que no se puede corregir a través de la acomodación, puede presentarse como disminución de la visión de cerca. Este caso también puede aparecer en individuos alrededor de los 40 años (presbicia).

Ocasionalmente, estos errores refractivos pueden ser provocados o asociados a alguna patología:

A. Miopía:

- **Miopía degenerativa:** Una miopía de más de 15 Dp va acompañada de cambios degenerativos en la retina. Estos ojos también tienen más probabilidades de desarrollar glaucoma o cataratas. La mio-

pía degenerativa es una de las causas más comunes de ceguera.

- **Miopía lenticular:** Está ocasionada por la esclerosis que se produce en la parte central del cristalino, provocando un aumento de potencia refractiva.

B. **Astigmatismo:** Un astigmatismo progresivo irregular suele ocurrir en un queratocono. Al principio, el uso de lentes de contacto ayuda a mejorar la visión; normalmente al final se tiene que realizar un trasplante de córnea.

B) Cataratas

La catarata es una de las causas más comunes de pérdida de visión, siendo la queja más habitual en la población geriátrica.

El cristalino del ojo es ópticamente transparente. Cuando una lente se vuelve opaca se la denomina catarata. Se pueden encontrar pequeñas opacidades de origen congénito en ojos sanos, las cuales no se deberían denominar cataratas a no ser que hubiera disminución de agudeza visual.

Causas y características clínicas:

1. **Catarata senil:** La mayoría de las cataratas ocurren en adultos como resultado de cambios bioquímicos en la lente, los cuales todavía son un misterio. Las cataratas seniles pueden aparecer de diferentes formas, siendo su posición y densidad las que determinan la disminución de visión.

2. **Catarata congénita:** Puede ser hereditaria, como resultado de una infección intrauterina o por un problema metabólico. Suele ir acompañada de ambliopía. La AV es mejor de lejos que de cerca.

3. **Catarata metabólica:** Son poco comunes. La verdadera catarata diabética ocurre en diabéticos jóvenes con insulina y se puede presentar como una disminución de AV repentina.

4. **Catarata inducida por fármacos o drogas:** Esteroides sistémicos en dosis mayores de 10 mg. de prednisolona diaria durante más de un año puede causar una catarata posterior subcapsular.

5. **Trauma:** Después de un golpe, puñetazo o herida penetrante en el ojo se puede producir una opacificación de la lente gradual o repentina.

6. **Uveitis crónica:** Una inflamación intraocular por un largo período de tiempo puede resultar en la formación de una catarata secundaria.

C) Degeneración macular

La degeneración macular es una de las causas más comunes de ceguera en pacientes mayores de 65 años. Las características clínicas son:

- En los estadios tempranos, los objetos aparecen distorsionados y las líneas torcidas. La lectura también está disminuída. Eventualmente, se desarrolla un escotoma central o reducción de AV a menos de 6/60. La visión periférica no está afectada permitiendo bastante movilidad.

- Con el oftalmoscopio se observa una anomalía en la apariencia normal de la mácula. Normalmente sólo se puede observar con la pupila dilatada.

Las principales causas son:

1. Degeneración macular senil:

La mayoría de los pacientes son ancianos. Existen 2 tipos:

- Hereditario: Se presenta en la segunda y tercera década. Se puede diagnosticar mediante electrodiagnos para determinar la función retinal antes de que se pueda ver con el oftalmoscopio.

- Inducido por drogas: Cloroquina y sus derivados pueden causar una maculopatía pigmentaria con apariencia de *ojo de toro*.

D) Glaucoma crónico

El término glaucoma implica un aumento de presión intraocular. Existen muchos tipos, pero uno de los más comunes es el glaucoma crónico de ángulo abierto. Las características clínicas son:

- El glaucoma crónico es una enfermedad asintomática. La pérdida de visión es gradual e indolora. La visión central se mantiene hasta los últimos estadios de la enfermedad. El diagnóstico se realiza en base a tres factores:

1. La presión intraocular es elevada fuera de los límites normales de 10 a 21 mm.hg.

2. Escavación patológica de la papila. Existe una pérdida gradual de las fibras nerviosas en el nervio óptico junto con las células gliales

y capilares. Esto tiene como resultado una papila pálida con una escavación alargada.

3. Pérdida de campo visual. Existe un patrón muy característico en este tipo de glaucoma.

E) Retinopatía diabética

Es una de las causas más frecuentes de ceguera. Enfermedad leve o de fondo, puede ser compatible con una visión normal, pero cuando existen cambios exudativos a nivel de mácula o se desarrolla una retinopatía diabética, la pérdida de visión es progresiva.

La diabetes tiene muchas manifestaciones oculares. Las cataratas seniles aparecen más temprano, siendo comunes en este tipo de pacientes. Otras complicaciones son:

- Neovascularización del iris.
- Glaucoma.
- Retinopatía.

F) Queratocono

Características:

1. El paciente se queja de disminución de AV gradual (cerca).
2. Ocurre en gente joven (15-25 años).
3. Cambios progresivos refractivos durante 5-6 años.
4. Sin dolor.
5. Fotofobia moderada.
6. Diplopía ocasional.

Signos:

1. Condición bilateral.
2. Reflejo retinoscópico en tejera.
3. Astigmatismo asimétrico e irregular.
4. Queratometría con radios pequeños y miras distorsionadas.
5. Mejora de AV con agujero estenoico.
6. Signo de Munson.
7. Estroma adelgazado.

Conclusiones

Es importante que el profesional óptico-optometrista sea consciente y tenga siempre conocimiento de todas las causas posibles de una pérdida de visión para remitir el paciente al especialista adecuado en caso de ser necesario. Asimismo se debe realizar un examen optométrico completo para descartar de este

modo cualquier problema orgánico y determinar así si mediante una corrección óptica adecuada podemos ayudar al paciente.

Bibliografía

1. Alexander LJ.: *Primary Care of posterior segment*. Appleton & Lange 1989.
2. Catania LJ.: *Primary Care of the anterior segment*. Appleton & Lange 1989.
3. Townsend, Selvin, Griffin, Comer: *Visual Fields*. Clinical case presentation. B.H. 1991.
4. Alexander KL.: *Primary eye care*. Lippincott 1995.
5. Ciuffreda KJ.: *Amblyopia: basic and clinical aspects* B.H. 1991.
6. Kanski: *Clinical ophthalmology*. B.H. 1989.
7. Vanghan, Asbury: *General Ophthalmology*. 1986.
8. Fingeret, Ccsser Woodcome: *Atlas primary care procedures*. Appelton & Lange 1990.
9. Rosebloom A. Morgan M.: *Vision and Aging*. Professional Press. 1993.
10. Gittinger J.W.: *Ophthalmology*. Little Brown. 1984.
11. Grosvenor T. Morton C, Flom: *Refractive Anomalies*. B.H. 1991.

M^a Jesús Izquierdo
Centro Español de Optometría
MADRID



Deg. macular senil en fase cicatricial.

MEDICINA ALTERNATIVA

El estrés y la Retinosis Pigmentaria

En artículos anteriores hemos hecho especial mención a los efectos negativos que en cualquier ser humano puede producir el estrés, muy parti-

cularmente en los ojos y sobre todo si éstos tienen ya algún problema como en el caso de las personas con Retinosis Pigmentaria.

Estrés: respuesta general del organismo

Vuelvo hoy sobre el tema del estrés porque las recientes investigaciones llevadas a cabo por el Instituto Científico Jovellanos sobre RP vienen a confirmar, entre otras cosas y de una manera científica, la gran influencia que la tensión física tiene en la progresión de la enfermedad. Y la tensión física va unida invariablemente a la tensión psicológica.

Como muchas veces no sabemos qué hacer con nuestro estrés, acudimos al médico para que nos recete algún medicamento que nos tranquilice, con lo cual no solucionamos el problema ya que tan sólo conseguimos tapar un poco el síntoma manteniendo el origen del mismo.

Para saber qué hacer con nuestro estrés, primero debemos conocer qué es este *cajón de sastre* en el que metemos todas nuestras inquietudes y al que siempre calificamos de negativo, sin saber que el estrés es algo imprescindible en nuestra vida ya que **el estrés es la respuesta general del organismo (ante cualquier demanda que se le solicite)**.

Es decir, el estrés nos permite reaccionar cada vez que el cuerpo es puesto en estado de excitación.

Por ejemplo, el estrés impulsa a un deportista a ganar una competición, a dar un frenazo de emergencia ante un obstáculo imprevisto...

Capacidad limitada

En definitiva, el estrés puede ser activado por cualquier cosa que suceda a nuestro alrededor en un momento cualquiera de nuestras

vidas. Es el resorte que nos hace actuar y reaccionar ante una situación determinada.

Pero **la capacidad de nuestro organismo para soportar el estrés es limitada** y por eso, cuando no somos capaces de controlarlo y éste se prolonga, provoca tensiones que tienen el poder de causar un daño real. La consecuencia del estrés sostenido es que, finalmente, las reservas de energía del cuerpo están tan disminuídas que quien lo padece no puede recobrarlas.

Aunque todos hemos pasado en algún momento por esta experiencia, nos seguimos preguntando cómo es posible. Pues bien, para no prolongarnos en exceso, veamos tan sólo la relación existente entre el estrés y dos de las hormonas más importantes a este respecto.

Estrés y hormonas

Primero hablaremos de la relación entre el estrés y la hormona somatotrófica (STH). Esta hormona es la encargada de hacernos *sentir mal* cuando tenemos una enfermedad, poniendo al mismo tiempo en marcha las defensas del organismo, movilizándolo los anticuerpos y los fagocitos. Por lo tanto, nos *avisa* de que estamos enfermos y activa los recursos del organismo para hacer frente a esa enfermedad.

Sin embargo, la STH, tan beneficiosa en un principio, deja de serlo si su acción persiste durante un tiempo prolongado, ya que entonces provoca otras enfermedades (esto se ha comprobado también en estudios realizados en laboratorio, fundamentalmente por el Dr. Selye).

Y ¿qué puede motivar que la STH actúe prolongadamente en nuestro organismo? Simplemente

un estado continuado de tensión. Porque ese estado es una alarma que pone en marcha la STH. Pero mientras en una infección deja de funcionar cuando se activan los mecanismos de defensa, una tensión continuada es una alarma que suena y suena alocadamente sin que haya ladrones, y la STH sigue buscando a esos ladrones que no existen, acabando por provocar cualquiera de las *enfermedades del estrés*.

El proceso, en realidad, es mucho más complejo, puesto que también entra en acción otra hormona: la adrenocorticotrófica (ACTH), jugando un papel muy importante en todo el proceso. Sin embargo, no considero necesario extendernos más en este punto, pues espero que haya quedado clara la relación entre el estrés y la salud.

Controlar el estrés es necesario para todos

Es probable que sean muchos los afectados por RP que al leer o escuchar estas reflexiones sobre el estrés, se sientan identificados con el problema, ya que su enfermedad les mantiene inmersos en una continua preocupación por sus ojos, su futuro laboral, familiar, etc.; otros muchos habrán llegado ya a una situación en la que han asumido su enfermedad y han logrado una estabilidad laboral y familiar. Para todos ellos, ser conscientes de los efectos del estrés y tratar de controlarlo hará que mejore notablemente su calidad de vida.

Pero existe otro grupo muy importante de personas vinculadas estrechamente con la RP que merecen que también nos dirijamos a ellos. Me refiero a los familiares más próximos a los afectados.

En nuestra experiencia hemos visto a padres destrozados, que sufren las 24 horas del día por la evolución de la enfermedad de sus hijos, a esposas y maridos implorando con lágrimas en los ojos una solución para el problema de sus cónyuges, a hijos jóvenes para quienes supone un gran esfuerzo dedicar muchas horas al día para atender a sus padres...

Estas personas son también, sin duda, víctimas del estrés y, aunque en su caso no sean los ojos los que acusen directamente las consecuencias, hemos comprobado que su estado de salud general se va deteriorando. Por lo tanto, el control del estrés será necesario y beneficioso para todos.

Hay técnicas para controlar el estrés

No se trata, sin embargo, de eliminar el estrés, pues ya hemos explicado que es necesario en muchos momentos de nuestra vida. Pero sí hemos de ser capaces de controlarlo, es decir, relajarnos cuando el estrés no sea necesario. Sin embargo, ocurre muchas veces que ponemos el *motor* en marcha y cuando queremos pararlo no sabemos cómo. ¿Qué podemos hacer entonces?

Veamos: La respiración tiene una relación directa con nuestra capacidad de relajarnos. Sin duda será de gran ayuda poder asumir el control inmediato de la respiración en cualquier situación, ya que el estrés hace que la respiración se acelere y se vuelva superficial. Existen muchas técnicas y muchas escuelas; pero nos centraremos en explicar una técnica sencilla, que puede ser utilizada en cualquier situación, con independencia del lugar en que nos encontremos o de lo que estemos haciendo, aportándonos alivio inmediato. Se trata de la técnica de espiración.

Al comenzar con esta técnica, trataremos de resistir cualquier inclinación a hacer una aspiración realmente profunda y, en cambio, nos concentraremos en la espiración (expulsión del aire). Una breve aspiración es suficiente, seguida por una espiración realmente lenta.



(Begoña Urchaga)

No estaremos faltos de aliento haciendo esto porque, de forma automática, nuestro cuerpo aspirará el aire suficiente, aun sin ser conscientes de ello. Siempre trataremos de no tener ninguna ropa que nos apriete mientras realizamos estos ejercicios.

Poco a poco notaremos cómo todo nuestro cuerpo se va relajando, dando paso a un profundo bienestar.

Aunque podemos utilizar esta técnica cuando sea necesario, si realizamos cada día los ejercicios matinales y el palmeo explicados en el número anterior de esta revista ya tendremos mucho camino recorrido en el control del estrés.

Pero además, hay una serie de *gestos* sencillos que, realizados cotidianamente, nos van a ayudar a adquirir un mayor control sobre nuestro sistema nervioso y, por lo tanto, para hacer frente eficazmente a los retos que nos plantea la vida diaria:

- Pegar la lengua al paladar superior, colocando la punta unos 2 mm. por detrás de los dientes.

- Contemplar el cuadro de un paisaje, su reproducción a tamaño postal o imaginar el nuestro favorito.

- Sonreír. Este gesto activa una serie de músculos y hormonas que producen un efecto terapéutico y, aunque no entremos a detallar el proceso fisiológico que se produce, haremos una pequeña reflexión: De la misma manera que cuando estamos contentos y a gusto

sonreímos, cuando sonreímos nos ponemos contentos y nos vamos encontrando cada vez mejor. Por eso es necesario poner una sonrisa en nuestros labios, justamente cuando menos ganas tengamos de hacerlo. Para comprobarlo bastará con que lo intentemos, y podremos comprobar sus efectos beneficiosos (en nosotros y en quienes nos rodean), incorporando este gesto a nuestra actividad diaria.

El amor nos fortalece

No voy a extenderme más en este artículo, pero tampoco quisiera terminar sin mencionar otras circunstancias a las que no damos mucha importancia y que, sin embargo, pueden producir efectos devastadores sobre nuestra salud: las emociones.

De la misma manera que hay emociones que nos debilitan y nos pueden llegar a enfermar, a agravar nuestras enfermedades, hay otras que nos fortalecen y nos pueden ser de gran ayuda en cualquier proceso para recuperar la salud.

Entre las emociones que debilitan destacaremos el odio, la envidia, la desconfianza, culpabilidad...

Entre las que nos fortalecen, el amor, la fe, la confianza, la gratitud...

No nos servirá de nada tratar de ocultar las primeras ante los demás, o incluso pretender engañarnos a nosotros mismos. Tampoco es ninguna solución dejarlas salir violentamente, ya que una emoción, aunque expresada (la que produce un desahogo momentáneo) permanece en nosotros.

Por eso es muy importante que seamos capaces de instalar nuevas emociones, nuevos sentimientos en nosotros. Y el fundamental y más terapéutico es **el amor**. De él se derivarán todos los demás. Si dentro de nosotros hay amor, no cabe el odio, ni la envidia, ni la desconfianza, ni la intolerancia...

Ya sólo nos resta **amarnos** a nosotros mismos lo suficiente como para querer hacer todo lo posible por recuperar la salud. Démonos una oportunidad.

Begoña Urchaga
Asociación RP de Euskadi
BILBAO

Moción urgente al Parlamento Europeo para proporcionar apoyo, ayuda y curación a pacientes que padecen degeneraciones retinianas

El problema

En Europa hay varios millones de personas que padecen degeneraciones retinianas relacionadas con la edad o hereditarias. Padecen una de las formas de *Retinosis Pigmentaria (RP)*, una enfermedad que destruye las células del ojo sensibles a la luz.

Las formas hereditarias de esta enfermedad afectan a pacientes jóvenes que padecen una pérdida progresiva del campo y/o de la agudeza visual y de la visión nocturna que normalmente les convierte en ciegos legales a la edad de cuarenta años. La forma de *Degeneración Macular Ligada a la Edad (MD)* causa normalmente una pérdida relativamente repentina en pacientes de edad avanzada que se quedan incapacitados por una agudeza visual fuertemente disminuida que les impide leer y muy a menudo desemboca en discapacidad y desamparo.

Aunque la investigación básica ha revelado una serie de causas genéticas, fisiológicas y oftalmológicas, así como los mecanismos de este grupo de enfermedades, aún no hay disponible ningún remedio eficaz para la mayoría de los pacientes.

Este grupo de enfermedades oculares representa la causa más común de ceguera en Europa, pero es ignorada en gran medida por el público en general, por los responsables de la investigación y por los políticos, e insuficientemente reconocida por la UE.

Consecuencias: el contexto de la salud pública

La *Retinosis Pigmentaria* y la *Degeneración Macular* conducen a la ceguera o deficiencia visual severa de casi 10 millones de europeos que se quedan discapacitados,

excluidos de las actividades sociales, y que dependen del continuo auxilio del sistema social, suponiendo una pesada carga para los propios pacientes, sus familiares, el contribuyente y las finanzas del bienestar. Con frecuencia no se lleva a cabo ninguna medida de rehabilitación o adaptación del puesto de trabajo a la pérdida de visión, lo que trae como consecuencia la jubilación temprana e innecesaria.

Los costes sociales de este grupo de enfermedades soportados por el público (v.g. beneficios sociales, jubilación temprana, ayudas técnicas, apoyo a los ciegos) pueden ascender a varios millardos de ECUs en Europa.

Hay soluciones a este problema

En las últimas dos décadas aproximadamente se vienen formando asociaciones de RP en muchos países europeos: Francia, Alemania, Reino Unido, Irlanda, Bélgica, Holanda, Italia, España, Grecia, Austria, Suiza, Noruega, Suecia, Finlandia, Lituania; existen subgrupos dentro de las asociaciones de ciegos en Dinamarca, Chequia y Polonia. Además de asesorar a los afectados y crear conciencia pública, estas redes de asociaciones han estimulado a las universidades y centros de investigación de muchos países a aumentar los esfuerzos científicos para comprender el origen genético de estas enfermedades, los procesos patofisiológicos y la causa y progreso de estas enfermedades, así como a buscar un remedio.

En los últimos años se ha verificado un excitante avance: Muchos genes que causan formas hereditarias de degeneraciones retinianas han sido localizados; se han descubierto los mecanismos bioquímicos

y se han suscitado fundadas esperanzas de una futura terapia, ya sea del origen genético, ya de los síntomas de la enfermedad ocular. Se han intentado trasplantes de células retinianas y se recomienda la investigación de dispositivos micro-electrónicos, así como de remedios bioquímicos como los factores de crecimiento, que muestran resultados prometedores.

Se debería igualmente enfatizar que avances recientes en la investigación de la RP se han producido en laboratorios europeos: la primera asignación cromosómica de un gen de RP (XLRP) y la primera clonación del gen de la coroideremia han sido realizados en Europa. Asimismo, existe un creciente interés de la industria farmacéutica en relación con la terapia futura de enfermedades oculares. El suplemento de vitamina A en RP ha sido recientemente introducido (1993), primero en los Estados Unidos y subsiguientemente en muchos otros países de todo el mundo.

Los comités científicos asesores nacionales de las asociaciones de RP han expresado su opinión de que un fuerte esfuerzo investigador centrado en este grupo de enfermedades puede traer como consecuencia un avance que permita la prevención y cura de muchas formas de enfermedades oculares que conducen a la ceguera.

Apoyo solicitado de la Unión Europea

La curación podrá conseguirse si las instituciones europeas, especialmente el Parlamento y la Comisión, apoyan con fuerza la investigación y el desarrollo durante los años venideros. Las asociaciones de RP de Europa solicitamos la iniciación y apoyo preferencial de las siguientes actividades:

- Investigación básica (genética molecular, bioquímica, patofisiología, oftalmología, epidemiología).

- Divulgación de la información sobre investigación entre los Estados Miembros (a fin de compensar las limitadas habilidades existentes en algunos países europeos).

- Desarrollo de ayudas técnicas (microchips para implantarse en la retina como neuroprótesis; ayudas optoelectrónicas innovadoras; mejora de la tecnología láser para pacientes con MD senil).

- Atención mejorada a los afectados y medidas de rehabilitación (clínicas oftalmológicas especiales para este grupo de enfermedades: asesoramiento psicológico, genético y social en centros específicos).

- Desarrollo de conceptos terapéuticos (evaluación de enfoques terapéuticos; estudios multicéntricos sobre la regeneración de la función visual perdida; evaluación de regímenes que ralentizan el curso de la enfermedad; trasplante de células retinianas; mejora de la intervención médica).

- Proyectos y actividades de cooperación de las organizaciones de afectados (v.g. para mejorar la interrelación entre las organizaciones de afectados europeas, mediante el uso de servicios telemáticos; elaborar estándares para las marcas de contraste en el entorno).

- Mejora de la cooperación entre el sistema de pacientes y el

sistema de profesionales, así como entre la comunidad investigadora de la RP y la industria.

Qué ha de hacerse inmediatamente

Las Asociaciones de Afectados de RP Europeas solicitamos que los siguientes programas específicos de la Comisión Europea sean revisados en relación a las actividades de apoyo arriba mencionadas: programas BIOMED, BIOTECHNOLOGY, AIM, TIDE y ESPRIT.

En particular, solicitamos que el tema *Degeneraciones Retinianas* sea incluido como uno de los puntos principales en los Programas BIOMED y BIOTECHNOLOGY.

También deberían adoptarse las siguientes medidas:

- Financiación de la Acción Concertada Europea *Investigación Molecular y Médica en desórdenes de fotorreceptores (EUROCON)* que ha sido calificada como una "propuesta excelente para unificar la investigación de la genética de las enfermedades oculares en Europa".

- Revisión y aceptación de proyectos de alto nivel científico relacionados con las degeneraciones retinianas, aun cuando ya hayan sido rechazados o se les haya dado baja prioridad en programas de la UE porque no se adaptan a los

temas principales en la actualidad.

- Decisión inmediata en cuanto a la creación de un fondo suplementario reservado para la investigación de las degeneraciones retinianas.

- Anuncio formalizado de que el tema *Curación y Prevención de las Degeneraciones Retinianas* tendrá alta prioridad en los programas de investigación de la Comisión.

- Consultas, tanto informales como formalizadas, a nivel europeo con profesionales de la investigación oftalmológica, genética molecular y bioquímica, así como con comités científico-médicos asesores.

- Consultas con las asociaciones nacionales de afectados y con IRPA Europa.

Apelamos a los políticos y a las administraciones e instituciones relacionadas con la investigación de Europa para que apoyen y financien el avance en la búsqueda de curación para las degeneraciones retinianas hereditarias y relacionadas con la edad.

Las instituciones europeas no deberían ignorar los problemas de salud de millones de europeos y tendrían que contribuir a detener los millones de tragedias personales en Europa.

¡La capacidad de ver es uno de los mayores tesoros de la vida!

Rainald Von Gizycki
Asociación RP de Alemania

Comunicación de la Comisión Europea sobre la igualdad de oportunidades de las personas con minusvalía

A continuación se recogen el resumen y conclusiones políticas que la Comisión presentará al Parlamento Europeo sobre la igualdad de oportunidades para las personas con minusvalía. Estos

puntos se basan en las aportaciones canalizadas a través de los diferentes programas europeos relacionados con discapacitados, como el Helios II.

1. En el sentido de la presente comunicación, la minusvalía puede revestir diversas formas - física, psíquica y sensorial o mental. En todo momento se puede estimar que una persona de cada diez se ve afectada directamente en la Comuni-

dad Europea por alguna forma de minusvalía, lo que representa alrededor de 37 millones de personas, de las cuales aproximadamente la mitad se encuentra en edad de trabajar.

2. En muchos aspectos, nuestras sociedades se organizan en fun-

ción de las necesidades del ciudadano medio no afectado por ningún tipo de minusvalía y, en consecuencia, un gran número de ciudadanos no tienen acceso a los mismos derechos y oportunidades de que disfruta la mayoría:

- **Educación:** algunos jóvenes siguen teniendo problemas a la hora de acceder a la enseñanza general, incluida en una formación adecuada y de buena calidad.

- **Empleo:** las personas con minusvalía sufren una tasa de desempleo dos o tres veces superior a la media y la duración de su desempleo es más larga que la del resto de la población.

- **Movilidad y acceso:** muchos medios de transporte siguen siendo inaccesibles o difícilmente accesibles.

- **Vivienda:** las viviendas adaptadas o adaptables suelen ser escasas o excesivamente costosas.

- **Regímenes de asistencia social:** generalmente estos regímenes prestan un mínimo de asistencia, que a menudo se revela insuficientemente adaptado al objetivo de promover la participación.

3. Las políticas públicas adoptadas durante muchos años con vistas a readaptar a las personas a su minusvalía se han revelado insuficientes. En la actualidad este problema está siendo objeto de una reflexión en profundidad. Los planteamientos tradicionales están siendo sustituidos por otros que destacan mucho más la identificación y la eliminación de los diversos obstáculos a la igualdad de oportunidades y la plena participación en todos los aspectos de la vida. Si modificamos la forma en que organizamos nuestras sociedades podremos reducir considerablemente e incluso eliminar los obstáculos a que se enfrentan las personas con minusvalía. En la actualidad se prima la integración, por encima del objetivo más limitado de la adaptación, como factor fundamental para permitir la inserción en la sociedad activa. La Asamblea General de las Naciones Unidas adoptó en 1993 este nuevo planteamiento mediante la resolución sobre las normas estándar para la igualdad de oportunidades de las personas con minusvalía.

4. La responsabilidad para actuar en este ámbito incumbe en primer lugar a los Estados Miembros. La puesta en práctica de este nuevo planteamiento ya está en curso en todos los Estados Miembros, bajo formas, en campos y a ritmos

diferentes. La Comisión propone que el Consejo adopte este nuevo planteamiento mediante la aprobación de una resolución sobre la igualdad de oportunidades, por la que se refrende el compromiso político solemne de los Estados Miembros -tanto individual como colectivamente- de tratar de alcanzar el objetivo de la igualdad de oportunidades y de la no discriminación en materia de minusvalía.

5. Dicha resolución debería servir como marco de referencia para el intercambio estructurado de las informaciones útiles entre los Estados Miembros; como plataforma para estimular la clarificación de objetivos comunes y la identificación de las mejores prácticas; y como guía para el desarrollo y la evaluación de medidas apropiadas en los respectivos ámbitos de competencia de los Estados Miembros de la Comunidad.

6. Durante muchos años, la Comunidad Europea ha trabajado activamente en favor de la promoción de mejores condiciones de vida y de trabajo para las personas con minusvalía. La Comisión considera que a nivel comunitario se puede seguir aportando un valor añadido significativo para sostener los procesos de reflexión y de acción emprendidos por los Estados Miembros, así como entre ellos. Por lo tanto, la Comisión prevé la puesta en marcha de una estrategia de acciones concretas de conformidad con la Resolución, que incluya entre otras las siguientes iniciativas:

- **Integración:** Para optimizar la inclusión de los problemas de las personas con minusvalías en las políticas y acciones comunitarias generales, la Comisión reforzará las actividades de su grupo interservicios en materia de minusvalía.

- **Cooperación:** Se creará un grupo de alto nivel en materia de minusvalía compuesto por los representantes de los Estados Miembros a fin de pasar revista a los progresos políticos alcanzados en los Estados Miembros para reunir información y experiencia.

- **Promoción de la actuación de las Organizaciones No Gubernamentales (ONG):** La Comisión desea consolidar la cooperación

desarrollada durante los últimos años en el marco del programa Helios II. Asimismo acoge favorablemente la creación del nuevo Foro Europeo de Personas con Minusvalía, tiene la intención de desarrollar activamente sus contactos con las ONG y estimular su trabajo.

- **Empleo:** En el marco de la preparación del informe único para el Consejo Europeo de Dublín, que constituye la siguiente fase del proceso iniciado en Essen, la Comisión tomará la iniciativa para consolidar las políticas destinadas a prevenir el empleo de larga duración y promover la integración a la vida laboral de las personas con minusvalía. Asimismo convendría tenerse en cuenta que el objetivo fundamental de los fondos estructurales, y en particular del fondo social, es la promoción del empleo.

- **Las tecnologías de la información de la comunicación (TIC):** La Comisión pretende aprovechar el potencial de la sociedad de la información para promover la igualdad de oportunidades, especialmente a través del desarrollo de TIC, y creará un grupo de *ad hoc* interno con este fin.

- **Los fondos estructurales:** Se han asignado específicamente un total de 5.500 millones de ecus para contribuir a la lucha contra la exclusión durante el período 1994-99. En el marco de la próxima evaluación a medio plazo de los fondos estructurales, la Comisión tratará de evaluar el alcance y la repercusión de las acciones destinadas a personas con minusvalía. A finales de 1996 deberá lanzarse una nueva serie de proyectos en el marco de las iniciativas comunitarias, incluido en el programa Horizon.

7. La presente comunicación tiene como objetivo reorientar las políticas de los Estados Miembros y de la Comunidad hacia un planteamiento basado en el reconocimiento del derecho a la igualdad de oportunidades de las personas con minusvalía. Se trata de una tarea común consistente en valorar la diversidad humana y concederle un espacio y que concierne a todos en una Europa de los ciudadanos que valora la equidad tanto como la eficiencia.

Premios Reina Sofía 1996 a las investigaciones sobre prevención de deficiencias

Los premios Reina Sofía 1996, de investigación sobre prevención de las deficiencias, que convoca bienalmente el Real Patronato de Prevención y Atención a las Personas con Minusvalía, han sido concedidos en esta ocasión a los trabajos *Las anomalías cromosómicas y las enfermedades metabólicas hereditarias*, del equipo de investigadores del Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona, por España; y *Deficiencias de Todo y Menor Calidad de Vida. Tres décadas de lucha para su erradicación*, del Dr. Eduardo A. Pretel Zárate (de Perú), por América Latina. Con estos galardones se recompensan esfuerzos continuados de investigación científica o acción sanitaria para la prevención de los defectos, innatos o adquiridos, de tipo físico, psíquico o sensorial.

A la actual edición de los premios Reina Sofía, creados en 1982,

se han presentado 24 candidaturas: 7 doctores españoles y 17 de autores procedentes de otros países hispanohablantes. Todas ellas corresponden a trabajos de investigación o actividad sanitaria evaluados científicamente, desde hace diez años como mínimo, con el aval de academias científicas, universidades o instituciones homólogas de cada nación. Los premios están dotados con cinco millones de pesetas al mejor candidato español y otros cinco millones al mejor autor extranjero. La Fundación *Pedro Barrié de la Maza, Conde de Fenosa* colabora aportando la cuantía del galardón al mejor trabajo de nuestro país.

En ediciones precedentes han sido galardonados con estos premios investigadores españoles como la Dra. Ana M^a Pascual-Leone, directora del grupo de Metabolismo y Endocrinología Perinatal

del Instituto de Bioquímica de Madrid; el Dr. José M^a Medina Jiménez, de la Universidad de Salamanca; y el Dr. Félix Prieto García y su equipo de la Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal del Hospital La Fe, de Valencia.

El Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía, cuya Junta de Gobierno preside Su Majestad la Reina, se constituyó en 1986 con el objetivo de promover las funciones relativas a la discapacidad. Sus campos de actuación básicos son los de prevención de las deficiencias, su diagnóstico y su rehabilitación, y el fomento de medidas de equiparación de oportunidades para lograr la integración social normalizada de las personas con discapacidad en todas las facetas (supresión de barreras, educación, empleo, y tiempo libre...).

Consultorio psicológico

Padecer Retinosis Pigmentaria, ¿implica tener que sentirse mal? Para responder a esta pregunta, vamos a recurrir a un ejemplo: Imagínese una persona (el señor X), afectado de RP, un día cualquiera, sentado en una silla y abrumado por pensamientos tales como *¡pobre de mí, ¡por qué me ha sucedido esto!, ¡soy un desgraciado!, ¡ya no sirvo para nada!,...*

- **¿Cómo cree Vd. que se sentirá el señor X?** Casi seguro, muy mal.

- **¿Por qué ocurre esto?** Como seres humanos, cualquier acontecimiento que ocurre está mentalizado por nuestra forma de pensar. Así, por ejemplo, dos personas, un agricultor y un ama de casa, al ver llover, interpretarán de muy diferente forma este hecho: el agricultor pensará *¡qué bien, tendré una buena cosecha!* y, por tanto, estará contento; el ama de casa pensará *¡qué mal, se me ha mojado la colada!* y, por consiguiente, se sentirá mal.

Por tanto, nuestra forma de sentirnos depende mucho de cómo interpretamos lo que nos ocurre.

- **¿Qué cree que le pasará por la cabeza al señor X?** Así, el señor X está triste, se pasa la mayor parte del día preocupado por su situación actual y por lo que le podrá suceder en un futuro. Casi seguro que se sentirá con un estado de ánimo muy deprimido.

- **¿Qué hará el señor X si su esposa le propone dar un paseo?** Como está tan apesadumbrado, metido en su mundo, amargado, dando vueltas al mismo tema, casi con toda seguridad dirá un *¡NO!* rotundo, o se buscará cualquier excusa. Probablemente no tenga ganas de hacer nada. Se negará a salir a la calle.

- **Concluimos:** La situación en la que se encuentra el señor X es un buen ejemplo de cómo nuestra forma de pensar puede fácilmente jugar nos muy malas pasadas. Si queremos tener una mejor calidad

de vida, dentro de cualquier limitación que poseamos, ya sea física, psíquica o sensorial, será mucho mejor que intentemos modificar todos aquellos pensamientos absolutos que limitan nuestro bienestar psicológico y aprendamos a interpretar la realidad tal y como es.

Con ánimo de facilitarle el superar los baches emocionales que puedan estar interfiriendo en su vida cotidiana, abrimos de aquí en adelante un espacio en esta publicación, en el que de una manera directa y anónima puede consultarnos cualquier tema, inquietud o problema que pueda tener. Puede dirigirse a nosotros por carta a la dirección:

Gabinete de Intervención Psicológica *Galileo*
C/. Doctor Esquerdo, 105
28007 Madrid
o por Fax al nº (91) 409.64.52.

M^a Mar Mínguez
Gabinete *Galileo*
MADRID

RPLIST: La Retinosis Pigmentaria en Internet

RPLIST es una Lista de Distribución para usuarios de Internet. La idea original surgió en 1994; fue promovida por un grupo de afectados usuarios de Internet con el posterior apoyo documental de la Asociación Británica de Afectados de RP. En esencia consiste en un foro abierto en el que un

número creciente de afectados de RP, familiares y profesionales, tanto clínicos como científicos, participa aportando sus comentarios, opiniones, sugerencias, dudas, inquietudes y sentimientos acerca de todo lo relacionado con nuestra enfermedad.

Sufrir RP supone, en la inmensa mayoría de los casos, un buen número de consecuencias socio-psicológicas -derivadas de la discapacidad para la realización de actividades cotidianas- que, según la personalidad del paciente, pueden vivirse como barreras. Las más importantes tienen que ver con el aislamiento, la frustración y el miedo a la pérdida de la visión.

RPLIST es una herramienta ideal para luchar contra esas barreras socio-psicológicas levantadas por el hecho de padecer RP. Entrar en contacto con otras personas de todo el mundo que tienen problemas similares a los que uno experimenta, ver cómo esas otras personas han solucionado dichos problemas, o cómo lo intentan, compartir los temores, las inquietudes y las esperanzas es fundamental para mantener elevado el espíritu del enfermo en su lucha contra la enfermedad y, en todo caso, para aceptar de una forma natural, sana y favorable las consecuencias fisiológicas y los cambios de hábitos que sin duda conlleva.

Consideramos esencial promover este tipo de actividades, tanto a nivel estatal como a nivel europeo, entre enfermos de distintas patologías causantes de discapacidad, como una alternativa a los grupos de apoyo cuando los afectados viven en zonas rurales, no pueden salir de sus casas, o sufren enfermedades de baja prevalencia, como la RP.

Historia de RPLIST

En marzo de 1994, aparecieron varios mensajes en diversas listas de correo relacionadas con la ceguera, de personas con RP que buscaban información específica. En respuesta a esos mensajes, empezó a formarse una pequeña red de carácter informal con Email privado. Para el 8

de abril de 1994, Tania Gregory había reunido una lista de 12 direcciones de retinosos interesados, a quienes envió el siguiente mensaje:

Tema: UNA LISTA DE CORREO SOBRE RP

Saludos.

Este mensaje va dirigido a todos y cualquiera que haya respondido a mis mensajes con relación a la RP (Liz Hare me ha dado un par de nombres).

De todos modos, parece haber un consenso en cuanto a que una lista de correo sobre RP sería una buena idea dado que muchas de las otras listas relacionadas con la ceguera no hablan demasiado sobre enfermedades degenerativas de la vista. Voy a ver las posibilidades de empezar una lista de correo (si quisieras quedarte fuera, por favor déjame una línea en TANIA@CS.CMU.EDU).

Simplemente pensé que una lista de correo podría ser un buen modo de podernos comunicar sobre cómo es vivir con la RP, avances en la investigación, etc. Hay muchas variedades de la enfermedad y no hay dos casos iguales, pero muchos de los *síntomas* son similares (ceguera nocturna, visión central/lateral restringida, etc.).

Yo no conocía a nadie con RP hasta poner mis mensajes en la red, y ¡ya hacía 2 años que me habían diagnosticado la enfermedad! Pienso que la comunicación y el intercambio de información es extremadamente importante y por eso quiero dar inicio a esta lista. Al mismo tiempo espero que el correo electrónico funcionará en este sentido.

Todas las direcciones Email de los interesados deberían figurar en la cabecera de este mensaje. Confío en que si alguien contesta a este mensaje, la respuesta se distribuirá a todos nosotros (puede que me equivoque en este sentido). Si conocéis a

alguna otra persona a quien le pudiera gustar unirse a nosotros, por favor decírselo, y si conocéis alguna forma de hacer esto más fácil, hacédmelo saber también.

Con mis mejores recuerdos,
Tania

Dos años más tarde, me parece que este mensaje todavía describe perfectamente el propósito y espíritu de lo que ahora es RPLIST.

Los mensajes empezaron a fluir en todos los sentidos, copiando todos la lista de direcciones en las cabeceras de los mensajes. Después de una semana, yo conseguí convencer al administrador de mi sistema de que nos proporcionase un alias (RPLIST@LRI.FR) que pudiera distribuir el correo a una lista de direcciones. Mantuve la lista de forma manual como un archivo en mi máquina, añadiendo o borrando nombres a mano. Roger Myers, que tenía suficiente espacio de disco duro y tiempo libre, mantenía los archivos de la lista y preparaba manualmente resúmenes diarios.

En julio de 1994, la lista había crecido hasta un punto en que ya se hacía deseable un control más automatizado. Esperábamos un fuerte crecimiento después del Congreso de IRPA en París, donde distribuí algunos anuncios. También quería continuar en mis vacaciones de verano sin retrasar las nuevas suscripciones. Afortunadamente, Patt Bromberger me puso en contacto con Bob Zenhausem, de la Universidad de St John, Jamaica, New York, quien amablemente se ofreció a albergar la lista en su listserv, junto con docenas (ahora centenares) de listas de grupos de apoyo y relacionadas con la psicología. Roger y yo nos hicimos *propietarios* de la lista (jerga del listserv para los directivos o controladores de la lista).

ÁREA SOCIAL

A comienzos de 1995, Graham Lewis consiguió un escáner con software OCR y empezó a llenar el servidor de ficheros de listserv, principalmente con material de la Asociación Británica de RP. En abril de 1995, fue nombrado tercer propietario encargado de la distribución de información. Pronto se dio cuenta de que la World-Wide Web era mucho más divertida que un servidor de ficheros de correo electrónico, y creó la primera página RP en servidor de WWW, que él aún mantiene.

En el transcurso de 1995, RPLIST ganó reconocimiento en la comunidad internacional de RP, con muchas menciones en boletines impresos, gracias a la llegada de varios miembros de la directiva de IRPA, en particular Christina Fasser, Presidenta de la Asociación Internacional de RP.

Hacia finales de 1995, Roger Myers se involucró con varias otras listas de correo y se fue gradualmente retirando de la dirección de RPLIST. Al ir creciendo el número de miembros de la lista y disminuir mi tiempo libre, pedí voluntarios que me ayudasen. En enero de 1996, después de una fuerte rivalidad entre numerosos candidatos, Liz Hare y Samantha Thomas fueron seleccionadas y desde entonces han estado contestando a todos los mensajes enviados a RPLIST-REQUEST.

Yo aún seguía trabajando en la sombra, principalmente con los errores del correo (uno no se hace idea de lo poco fiable que es el correo electrónico de Internet hasta que trabaja con una lista de distribución grande...). En abril de 1996, Samantha aceptó amablemente descargarme también de esta labor, con lo que ahora se le puede considerar legítimamente como nuestra propietaria principal de la lista.

El próximo hito será sin duda alguna la reunión internacional de IRPA en Washington, en agosto, con el primer encuentro cara a cara de un número significativo de miembros de RPLIST.

Estudio estadístico

A continuación se presentan algunos datos estadísticos de RPLIST y sobre su tráfico, para conmemorar el segundo cumpleaños de la lista.

A) Estadística sobre los miembros de la Lista

Es imposible decir con exactitud cuántas personas reciben el correo de RPLIST.

En la actualidad hay 559 direcciones en la lista de distribución. De ellas, 88 tienen el parámetro *nomail* y no reciben nada (una dirección puede estar en *nomail* porque el suscriptor se ha salido temporalmente de la lista, o cuando un suscriptor tiene varias direcciones, o porque es difícil llegar a él y, el propietario de la lista le pone en *nomail*). Pero varias direcciones son boletines locales o listas de redistribución que pueden ser leídas por un buen número de personas. Y por supuesto algunas personas redireccionan el correo a sus amigos sin que internet lo controle.

La progresión de miembros en la lista ha sido aproximadamente como sigue:

- 12 miembros en abril de 1994
- 100 miembros en octubre de 1994
- 200 miembros en marzo de 1995
- 300 miembros en julio de 1995
- 400 miembros en noviembre de 1995
- 500 miembros en febrero de 1996

Y estimo que otras 500 personas suscritas en algún momento a la lista la han abandonado.

He aquí el reparto por dominios (que no refleja necesariamente el país real de residencia). Son datos en bruto, incluyendo las direcciones múltiples y las que están en *nomail*.

- 1 AR Argentina
- 1 AT Austria
- 18 AU Australia
- 2 BE Bélgica
- 3 BR Brasil
- 28 CA Canadá
- 4 CH Suiza
- 196 COM Empresas comerciales, la mayoría en Estados Unidos
- 11 DE Alemania
- 3 DK Dinamarca
- 106 EDU Instituciones educativas (USA)
- 4 EG Egipto
- 2 ES España
- 5 FI Finlandia
- 7 FR Francia
- 6 GOV Agencias gubernamentales (USA)
- 2 GR Grecia

- 3 HK Hong-Kong
- 1 HU Hungría
- 2 IE Irlanda
- 2 IN India
- 9 IT Italia
- 4 JP Japón
- 7 MIL Centros militares (USA)
- 3 MY Malaysia
- 47 NET Redes misc. (principalmente USA)
- 7 NL Holanda
- 6 NO Noruega
- 5 NZ Nueva Zelanda
- 13 ORG Organizaciones sin ánimo de lucro (sobre todo en USA)
- 1 PH Filipinas
- 1 PL Polonia
- 1 PT Portugal
- 8 SE Suecia
- 1 SG Singapur
- 1 TR Turquía
- 1 TW Taiwan
- 13 UK Reino Unido
- 11 US misc. USA
- 3 ZA Sudáfrica
- 10 *ocultos*
- 559 Total

B) tráfico de la lista

En los pasados 2 años, se ha enviado a RPLIST un total de 4.400 mensajes con 180.500 líneas, con una media de 6 mensajes al día (la media fue de 3.6 al día en el primer año).

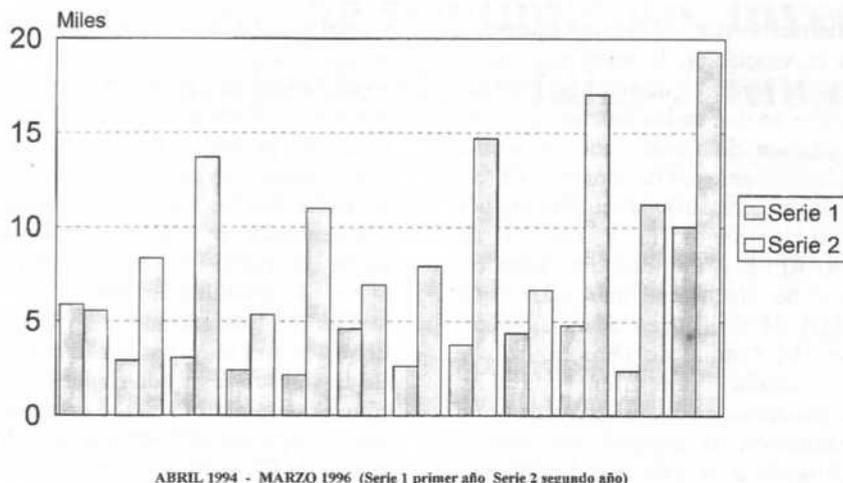
La evolución del tráfico, en líneas por mes, queda gráficamente reflejada en el diagrama de barras de la página siguiente.

Número de mensajes enviados por corresponsales individuales (basados en nombres reales, los mensajes enviados desde servidores múltiples fueron agrupados aparte):

- Más de 300: Nicolas Graner (¿es que no puede mantener la boca cerrada?)
- 200 a 299: Graham Lewis
- 100 a 199: Stanley Berman
- 50 a 99: J. Dixon, C. Fasser, T. Gregory, T. Gryder, L. Hare, A. Levin, L. McAndrews, P. Martz, A. Shifrin
- 10 a 49: 88 personas
- 2 a 9: 196 personas
- 1 mensaje: 180 personas
- Total: 476 corresponsales distintos

Nicolas Graner
FRANCIA

RP LIST INTERNET 1994- 96



ABRIL 1994 - MARZO 1996 (Serie 1 primer año Serie 2 segundo año)

Abr 94: 5.886
Mayo 94: 2.926
Jun 94: 3.072
Jul 94: 2.410
Ago 94: 2.159
Sep 94: 4.604
Oct 94: 2.627
Nov 94: 3.769

Dic 94: 4.371
Ene 95: 4.787
Feb 95: 2.375
Mar 95: 10.046
Abr 95: 5.567
May 95: 8.347
Jun 95: 13.714
Jul 95: 5.352

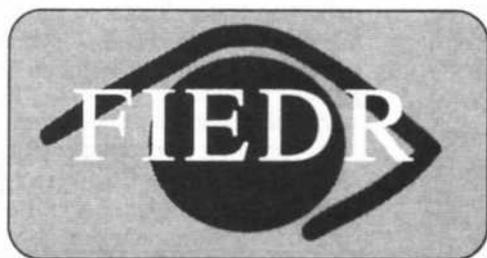
Ago 95: 10.997
Sep 95: 6.933
Oct 95: 7.930
Nov 95: 14.711
Dic 95: 6.680
Ene 96: 17.051
Feb 96: 11.220
Mar 96: 19.323

Versión de RPLIST en castellano

La FAARPEE considera que sería de gran interés que se crease una versión de RPLIST en castellano. Para ello necesitamos personas que estén dispuestas a participar de entrada, con independencia de que se trate de afectados, familiares, profesionales o amigos. Los interesados deben dirigirse a la sede de la Federación en Madrid, por correo o a través del teléfono.

Ya son bastantes las asociaciones extranjeras que disponen de una página de presentación hipertextual en Internet, que da acceso a información científica, social y de todo tipo sobre la asociación en cuestión. Estamos gestionando la posibilidad de que la FAARPEE también disponga de esta vía para darnos a conocer al mundo y facilitar un acceso universal a nuestra organización e información acerca de la enfermedad en castellano.

INVESTIGACIÓN SOBRE RP EN ESPAÑA



El Grupo de Investigación del Estudio Multicéntrico Español sobre Retinosis Pigmentaria estima que los programas de investigación en curso para el año 1997 en nuestro país requieren un desembolso mínimo de 6.000.000,- ptas., suma que confiamos poder reunir con vuestra colaboración y el esfuerzo de todos. Además, en España hay diversos equipos de investigadores independientes trabajando sobre RP, que también merecen nuestro apoyo.

La vía más adecuada para apoyar la investigación sobre RP en España es a través del Fondo de Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina (FIEDR), instituido a tal efecto por FAARPEE.

Formas de colaborar

- Mediante transferencia bancaria a:
FAARPEE - Fondo de Investigación
Caja Madrid
Entidad: 2038. Oficina: 1000.
C/. Alcalá, 1
28014 MADRID
C/C: 6800.018535. DC: 99.

- Mediante domiciliación bancaria. En este caso necesitamos los siguientes datos:
Titular de la C/C.
Entidad bancaria y oficina.
Dirección, localidad y provincia.
Nº de la C/C (10 dígitos) y DC.
Cuantía del donativo y periodicidad.

Esperamos estos datos por Correo, en La sede de la Federación. ¡GRACIAS!

Intercambio de ideas con Europa

La Presidenta de FAARPEE, Vicenta Gallart, lleva 3 años trabajando en el Programa Europeo HELIOS II, del que ya hemos hablado en los números anteriores de esta publicación. Participa en representación de la Asociación de RP de Valencia y desde el principio del Programa quiso contar con mi colaboración como intérprete, razón por la que asistimos juntos a las *visitas de estudio* que se organizan en los distintos países de la Unión Europea que participan.

Aprovechando la ocasión de las diferentes visitas, nuestra Presidenta ha mantenido contactos con representantes de las asociaciones de RP establecidas en varios de dichos países a fin de intercambiar experiencias y establecer relaciones más estrechas entre FAARPEE y el resto de organizaciones afines en Europa.

En diciembre del 95, antes de ser elegida Presidenta de FAARPEE, la Sra. Gallart se reunió en Atenas con el Presidente de la Asociación Griega de RP, Stratis Chadziharalampus. Con un número de asociados inferior a 400, esta Asociación se preocupa a nivel nacional por la captación de recursos que luego revierten en proyectos de investigación; trabajan en estrecha relación con la Asociación Panhelénica de Ciegos y desarrollan constantemente actividades de relación social entre afectados por todo el país, pero principalmente en Atenas.

En la visita organizada en Gante a finales de marzo pasado, lamentablemente no nos pudimos reunir con ningún representante de la Asociación RP de Bélgica; no obstante, sí que hablamos por teléfono con un miembro de la Junta Directiva de esa Asociación, quien informó de la fase de reestructuración por la que está atravesando su Asociación para adaptarse mejor a la organización político-social del Estado.

Mejor suerte tuvimos en la visita a Irlanda. La Asociación RP Irlanda *Lucha contra la Ceguera* es una de las más activas a nivel mundial, sobre todo a la hora de recaudar fondos económicos con los que luego financiar proyectos de investigación. La Sra. Gallart se reunió en Dublín a mediados de mayo con

Michael Griffith, Director Ejecutivo de la Asociación de aquel país, quien tuvo la gentileza de invitarnos a participar en uno de los muchos actos de captación de fondos que organizan prácticamente cada semana. El Sr. Griffith se mostró muy interesado por conocer mejor la estructura de FAARPEE y nos pidió que colaboráramos de una forma más activa con IRPA -M. Griffith es, además, miembro del Comité de Dirección de la Asociación Internacional de RP-, pidiéndonos en concreto ayuda en la traducción al español del boletín *Curación a la vista* que él edita por cuenta de IRPA en inglés.

La última oportunidad que hasta ahora ha surgido para contactar con otras asociaciones de afectados de RP ha tenido lugar a primeros de septiembre con motivo de la visita de estudio desarrollada en Estocolmo. El Presidente de la Asociación de RP de Suecia, Leif Persson, tuvo la amabilidad de invitarnos a una cena en la que, en compañía de otros miembros de su Junta Directiva, intercambiamos opiniones sobre los distintos aspectos organizativos y de funcionamiento estratégico de interés para ambas Entidades. La Asociación de Afectados de RP de Suecia está implantada en todo el país, aprovechando la estructura de la Asociación de Deficientes Visuales de Suecia (SRF), cuyas instalaciones

comparten. En Suecia no desarrollan ninguna actividad orientada a la recaudación de fondos económicos porque el Estado financia directamente los proyectos de investigación que lo merecen y presta efectivamente todos los servicios asistenciales que cualquier afectado pueda precisar desde el punto de vista sanitario, social, de rehabilitación, etc.

Las 3 organizaciones que hemos conocido son muy distintas entre sí -no en vano corresponden a países con niveles de vida totalmente dispares-, pero comparten un rasgo que las diferencia de FAARPEE: todas ellas tienen ámbito estatal centralizado con una Junta Directiva reducida que facilita un funcionamiento eficaz del órgano ejecutivo de dirección.

Lamentablemente el Programa HELIOS II termina a finales de este año y no hay perspectivas de que la Comisión Europea organice otro alternativo a corto plazo. Esperemos que los contactos con otras asociaciones de RP en Europa puedan seguirse estableciendo en el futuro, porque resulta de sumo interés comprobar cómo se trabaja en el extranjero para aprender e imitar lo que allí se haga bien y ser más conscientes de lo que nosotros hacemos mejor en España.

Luis Palacios
MADRID



(V. Gallart y L. Palacios con M. Griffith, en dublín)

ACTIVIDAD ASOCIATIVA

Programa de seguimiento, investigación genética e implante de células retinianas en Galicia

A comienzos del pasado mes de enero y como respuesta a una interpelación presentada en el mes de septiembre de 1995 en el Parlamento de Galicia, el Servicio Galego de Saúde (SERGAS) ha aprobado un amplio programa de atención médico-investigadora sobre Retinosis Pigmentaria en los términos siguientes:

Control y seguimiento de enfermos

No existirán en el ámbito de la Comunidad de Galicia centros de seguimiento específicos de la RP.

Todos los oftalmólogos de centros públicos (y también los privados) han sido invitados por la autoridad sanitaria a participar tanto en la detección de familias de afectados como en el seguimiento clínico periódico posterior de los mismos.

Para ello se ha explicado a todos los oftalmólogos cuál es el programa que la Xunta de Galicia pretende desarrollar, cuáles son los centros de investigación a los que conviene remitir los enfermos y las direcciones de interés de la Asociación donde se les informa y organiza en los distintos procesos.

Los mismos centros de captación de enfermos serán los encargados de realizar su seguimiento periódico semestral o anual posterior.

Desde los centros de investigación se remite a los oftalmólogos de Galicia ejemplares de los protocolos recomendados para la exploración y diagnóstico de los afectados.

Investigación genética

Se ha establecido como centro de investigación genética el laboratorio de la Cátedra de Medicina Legal de la Universidad de Santiago. Este programa de investigación

genética viene siendo desarrollado por el mencionado Centro desde mediados de 1994 mediante un programa de investigación subvencionado por la Consellería de Educación e Ordenación Universitaria. A este programa se adhiere el SERGAS reforzándolo y garantizando su continuidad.

Hasta el presente han sido estudiadas treinta familias. Para 1996 se proyecta estudiar en torno a treinta más y se tiene a la vista una dotación mayor de medios económicos, técnicos y personales con el fin de acelerar los procesos iniciales del estudio genético.

Inicialmente la investigación se centrará en los casos autosómicos dominantes y ligados al sexo, y se mantienen relaciones con los centros de investigación del estudio genético español y de Zaragoza, así como con los de Londres y Dublín, teniéndose el propósito de coordinarse con cuantos centros se vaya contactando.



(Fausto Torío)

Cultivo de células retinianas y su implante en animales

Se inicia dentro del mismo Programa subvencionado por la Xunta en el año 96 una línea de investigación de cultivos de células de retina y experiencias de su implante en animales, que se llevarán a cabo en la Cátedra de Oftalmología de la Universidad de Santiago y en el INGO (Instituto Galego Oftalmológico). Estos dos centros están en relación a tal fin con los centros de Columbia y Rochester (Profs. Gouras y Del Cerro) y pretenden profundizar hasta donde sea posible sus relaciones de colaboración con dichos centros.

Por último, cabe reseñar que el conjunto de datos clínicos para la exploración y diagnóstico de afectados por RP y sus derivados se llevarán a cabo en último término por el INGO, bajo los auspicios del SERGAS.

Los médicos investigadores a cuyo cargo corren ambos programas de investigación son los siguientes: Prof. Dr. Manuel Sánchez Salorio, Catedrático de Oftalmología de la Universidad de Santiago; Prof. Dra. Carmela Capeáns Tomé, Profesora Titular de Oftalmología de la Universidad de Santiago y Jefa de Servicio de Oftalmología del Hospital Xeral de Galicia; Prof. Dr. Ángel Carracedo Álvarez, Catedrático de Medicina Legal y Especialista en Genética Humana de la Universidad de Santiago; Dra. M^a José Blanco Teijeiro, Médico Especialista en Oftalmología; Dr. Antonio Piñeiro Ces, Médico Especialista en Oftalmología y Dr. Emilio Rodríguez Sáez, Médico Neurofisiólogo.

De este amplio programa el SERGAS hará publicidad y campaña en los próximos meses de junio y julio.

Fausto Torío
Presidente
Asoc. de Afectados de RP de Galicia
LA CORUÑA

De la aflicción a la paz

En 1994, en el Congreso de la Asociación RP de los Estados Unidos celebrado en San Francisco, Lucas Matthiessen ofreció dos charlas sobre la mejor manera de afrontar nuestra enfermedad, una desde el punto de vista personal y otra desde el familiar. Michael Griffith, que en la actualidad es Director Ejecutivo de la Asociación RP de Irlanda, estuvo presente en aquellas conferencias, actuando como moderador de las mismas, y quedó tan impresionado que decidió inmediatamente proceder a su publicación bajo el título original *From Grief to Peace*.

Ahora la Asociación RP de Madrid publica, con autorización expresa del editor, la traducción al castellano de esta obra con el título *De la aflicción a la paz*. La Asociación RP de Madrid considera trascendental el papel de los libros de autoayuda y éste describe de una forma muy acertada todo lo que nos ocurre a los afectados de RP, incluyendo como afectados no sólo a los propios enfermos sino también a los familiares que conviven con ellos.

La primera edición de este libro (mil ejemplares) ha sido viable gracias a la colaboración de la Fundación ONCE. La Asociación de Madrid ha distribuido copias a sus asociados con carácter gratuito y ha hecho llegar ejemplares al



Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria
de la Comunidad de Madrid

De la Aflicción a la Paz



Enfrentarse al comienzo de la ceguera

por

Lucas Matthiessen

Edición original de Michael Griffith

Textos de las dos charlas ofrecidas por el Sr. Matthiessen en la Conferencia "Visions" de la Fundación RP de Estados Unidos en San Francisco, noviembre de 1994.

resto de asociaciones de FAARPEE.

Los interesados en leer esta obra pueden dirigirse a su Asociación autonómica, o a la de Madrid; al cierre de edición de este número de *Visión*, aún no está lista la versión sonora del libro,

aspecto previsto en el proyecto inicial de la Asociación de Madrid.

Gregorio Beltrán
Asociación RP de Madrid
MADRID

Otras actividades

En las restantes dos páginas de este número recogemos las noticias más relevantes que las distintas asociaciones nos han hecho llegar sobre su actividad en los primeros meses de 1996. Evitamos hacer referencia a las reuniones de carácter administrativo como Asambleas Generales y Juntas Directivas, pues enten-

demo que todas las asociaciones las celebran habitualmente; también evitamos hacer referencia a cuestiones de ámbito estrictamente local por entender que aquí deben recogerse aquellas actividades que sean de interés para todos los lectores de la revista, con independencia de su lugar de residencia.

Asociación de Aragón

Resumidas de forma breve, las actividades más importantes realizadas por la Asociación de Aragón desde la publicación del último número de la revista *Visión* son las siguientes:

- El pasado día 27 de abril, la Dra. Amparo Navea, oftalmólogo del Hospital la Fe, de Valencia, impartió una Conferencia-Coloquio en el Salón de Actos de la Delegación Territorial de la ONCE titulada *Trasplante de retina, mito o realidad*, resultando de sumo interés para el gran número de personas asistentes al Acto.

- Por otro lado, el fin de semana del 29-30 de junio realizamos nuestro *fin de semana de convivencia*. Este año nos desplazamos a Noja y resultó muy gratificante, como ya es habitual todos los años.

Asociación de Castilla-La Mancha

El pasado día 20 de junio, en el Auditorio Municipal de Albacete, la Asociación RP de Castilla-La Mancha patrocinó un concierto ofrecido por D. Arturo Moya y su Liceo a beneficio del Fondo de Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina. La recaudación, conseguida mediante esta actividad asciende a 160.000 ptas., destinadas en su totalidad al FIEDR.

El Periódico *La Tribuna de Albacete* recoge en su número del 23 de junio informa que "el concierto ... fue un éxito". Obras de Mozart, Beethoven, Chopin, Fernando Lázaro y del propio maestro Arturo Moya integraban el interesante programa, con la dirección artística de éste y coreografía de Maribel Córcores.

Por otro lado, merece especial mención el extraordinario esfuerzo de los afectados de La

Roda (Albacete), miembros de la Asociación RP de Castilla-La Mancha, que han realizado la rifa de un televisor, obteniendo 176.000 ptas. destinadas para el Fondo de Investigación, además de las 24.000 pesetas que obtuvimos en la convivencia del Día Mundial de la RP.

Asociación de Castilla-León

Entre las actividades que la Asociación Castellano Leonesa ha realizado durante estos últimos meses, cabe destacar la Jornada de Convivencia que se organizó en Soria el pasado día 23 de junio. Con motivo de esa Jornada, se han asociado varias personas de aquella provincia.

El diario *Soria 7 días*, en su número del lunes 24 de junio, recogió un amplio informe sobre la Jornada en cuestión, así como una amplia explicación de lo que es la RP y las actividades y objetivos de la Asociación.

Asociación de Euskadi

La Junta Directiva de la Asociación de Afectados de RP de Euskadi fue recibida el pasado 21 de junio por el Lehendakari del País Vasco. En la recepción estuvieron presentes, además de los representantes de la Asociación, la esposa del Sr. Ardanza y el Consejero de Salud del Gobierno Autónomo.

Por otra parte, la Asociación de Euskadi está promoviendo un proyecto de investigación sobre factores nutricionales y su influencia en el metabolismo celular como forma de prevenir la degeneración de los fotorreceptores en el caso de afectados de RP. El Dr. Cela, principal promotor del proyecto, está convencido de que esta línea de investigación aportará resultados positivos en un futuro muy próximo.

Asociación de Galicia

Del 7 al 9 de marzo se celebró en la ciudad de Santiago de Compostela el III Curso Internacional sobre Retina Quirúrgica, organizado por la Universidad de Santiago de Compostela y la Fundación Instituto Galego de Oftalmología (INGO). En él intervino el profesor Gouras, invitado de última hora y en sustitución del profesor Del Cerro, quien no pudo cumplir su compromiso a causa de la dolencia que padece.

La intervención del Prof. Gouras consistió en una presentación de los experimentos realizados con anterioridad a los trabajos sobre humanos en el Instituto Karolinska -de lo que tenemos sobrada información desde su intervención de hace tres años en Madrid- y, fundamentalmente, sobre sus últimos ensayos en trasplante de epitelio pigmentario en pacientes de Degeneración Macular Senil.

El Prof. Gouras no aludió ni una sola vez a los plazos previsibles en el éxito de las investigaciones. Su exposición fue segura, técnica, rigurosa y en absoluto desesperanzada. Hizo ver las diferencias encontradas en sus experiencias de Karolinska respecto de las anteriores sobre animales y, en definitiva, lo expuesto es muy concordante con lo ya manifestado por él en el último informe recibido desde la Universidad de Columbia.

La situación podemos resumirla de la siguiente manera: Al introducirse en el espacio retiniano de personas de edad avanzada se produce un desprendimiento de mayores dimensiones, lo que dificulta la precisión en la colocación de los parches. Lo implantado en el centro de la retina provoca rechazos, pero no así lo implantado en la periferia en los casos en los que se aplicó la técnica de implante de epitelio en monoca-

pas. En las últimas intervenciones ha vuelto a emplear la primitiva técnica de implantes de amalgama de células en cultivo, obteniendo hasta el momento total éxito en cuanto al problema del rechazo. No obstante, los pacientes no han sufrido cambios positivos o negativos en su función visual, probablemente debido a que el grosor resultante en la zona epitelial implantada es excesivo e impide que los segmentos externos de los fotorreceptores entren en contacto con la coroides.

La impresión obtenida de su exposición es que las experiencias que lleva a cabo no suponen dificultades insalvables, que se encuentran en un proceso abierto de hipótesis claras pendientes de confirmar en experimentos subsiguientes y que, en definitiva, este proceso de investigación es relativamente simple o, lo que es lo mismo, asequible al nivel de investigación en nuestro país.

Asociación de Madrid

En los primeros ocho meses de este ejercicio, la Asociación RP de Madrid ha desarrollado tres actividades que considera interesante destacar:

- A primeros de abril, representantes de nuestra Asociación participaron en unas Jornadas organizadas por la Comunidad Autónoma de Madrid a través de su Consejería de Salud.

- Los días 18-19 de abril, participamos en la I Feria Autonómica de Asociaciones sin ánimo de lucro del entorno de la salud. La Comunidad Autónoma nos facilitó una caseta en la que expusimos la información de nuestra entidad; la actividad fue constante en los dos días y muchos fueron los afectados que por allí se acercaron para estar con su Asociación.

- El 18 de junio, en el Salón de Actos del Hospital Gregorio Marañón, de Madrid, las Dras. Ayuso y Vilela dieron una conferencia para ponernos al día de los avances científicos en el mundo de la RP. La Dra. Vilela nos transmitió el ambiente de entusiasmo contenido que ella respiró en el Congreso de la ARVO, al que asistió en abril representando a FAARPEE; también nos explicó el entramado mundial que hemos organizado entre asociaciones de afectados y grupos de investigadores. La Dra. Ayuso,

fiel al nivel a que nos tiene acostumbrados, nos ofreció un resumen de lo que hasta ahora se ha descubierto en el campo de la genética relativo a nuestra enfermedad, haciendo especial hincapié en el último descubrimiento del gen de la RP ligada al cromosoma X.

Asociación de Navarra

Lo más destacable de la actividad de la Asociación en este período ha sido la celebración el pasado día 3 de mayo de una Jornada de Formación. La Jornada contó con la presencia de la Dra.C. Vilela, que se desplazó desde Valencia, y tuvo dos partes: en la primera, la Dra. Vilela se reunió con el equipo médico de Navarra y con algunos miembros de nuestra Junta Directiva, con el fin de compartir informaciones sobre los últimos avances y conocimientos que hay en torno de la Retinosis Pigmentaria; la segunda parte fue una charla-coloquio bajo el título *Estado actual de la investigación en RP y Síndrome de Usher* con los socios.

Resultó una Jornada muy fructífera para nuestra Asociación. Agradecemos a la Dra. Vilela el esfuerzo que hizo por estar presente en la Jornada.

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 donativos a la Cuenta de

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

Banco Hispano-Americano

Agencia Surcursal nº 1

Pl. Canalejas, 1

28014 MADRID

C/C nº:

0049/0001-1-121228-1



(Directivos de la AARPCM en acción)

F.A.A.R.P.E.E.
Presidenta: *Vicenta Gallart*
Vicepresidente: *Fausto Torio*
Secretario: *Luis Berrocal*
Tesorera: *Inés Romero*

Relaciones Internacionales
Coordina: *Vicenta Gallart*
Colabora: *Luis Palacios*

Relaciones Institucionales
Coordina: *Vicenta Gallart*
Colabora: *Inés Romero*

Relaciones Públicas
Coordina: *Germán López*
Colaboran: *M^a Luisa de los Reyes,*
Fausto Torio y Concepción
Miguel

Investigación y Sanidad
Coordina: *José M^a Casado*
Colabora: *Raúl Vaquero*

Asuntos Sociales
Coordina: *Vicenta Gallart*
Colabora: *Raúl Vaquero*

Fundación y Asuntos Legales
Coordina: *Fausto Torio*
Colabora: *Andrés Mayor*

Divulgación y Publicaciones
Coordina: *Purificación Zambrano*
Colabora: *José Luis Campo*

Traducciones
Coordina: *Antonio Gómez*
Colabora: *Luis Palacios*

Revista *Visión*
Coordina: *Luis Palacios*
Colabora: *José Luis Campo*

Asociaciones de Afectados en todas las Comunidades Autónomas de España

Asociación Internacional de Retinosis Pigmentaria (I.R.P.A.)
Comité Científico-Médico Asesor Internacional

Comité Científico-Médico Asesor Español
Grupos de Investigación sobre la RP en España

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



ASOCIACIÓN DE ANDALUCÍA
c/ Resolama, 30, Edif. ONCE
41009 SEVILLA
Telf. (95) 490 16 16, Ext. 384. Fax 490 03 32
Presidenta: María Luisa de los Reyes Tamajón



ASOCIACIÓN DE ARAGÓN
P.º de Echegaray y Caballero, 76
Edif. ONCE - 50003 ZARAGOZA
Telf. (976) 28 24 77. Fax 28 38 87
Presidente: Severiano Huerta Molinero



ASOCIACIÓN DE ASTURIAS
c/ Julián Clavería, s/n.
Hospital General - 33006 OVIEDO
Telf. (98) 510 61 00, Ext. 36508. Fax 575 26 10
Presidente: Andrés Mayor Lorenzo



ASOCIACIÓN DE CANTABRIA
c/ Rúa Mayor, 13, Edif. ONCE
39008 SANTANDER
Telf. (942) 22 34 00. Fax 21 36 54
Presidenta: Mª Carmen Arias Muñoz



ASOCIACIÓN DE CAST.-LA MANCHA
Pza. Virgen de los Llanos, 1, Edif. ONCE
02001 ALBACETE
Telf. (967) 22 15 40. Fax 967 52 38 62
Presidente: Antonio Gómez Ibáñez



ASOCIACIÓN DE CASTILLA-LEÓN
c/ Dos de Mayo, 16, Edif. ONCE
47004 VALLADOLID
Telf. (983) 39 40 88. Fax 30 57 26
Presidente: Juan Antonio Regaño Sanz



ASOCIACIÓN DE CATALUNYA
c/ Calabria, 66 Despacho 5, Edif. ONCE
08015 BARCELONA
Telf. (93) 325 92 00, Ext. 258. Fax 424 91 44
Presidente: Joan Claramunt Pedreny



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



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



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



ASOCIACIÓN DE LAS I. BALEARES
c/ Son Muntaner, 10 B
07013 PALMA DE MALLORCA
Telf. (971) 79 31 48. Fax 71 12 57
Presidente: Juan Verger Gomila



ASOCIACIÓN 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
Presidente: Germán López Fuentes



ASOCIACIÓN DE MADRID
c/ Montera, 32, 5.º, Dpto. 2
28013 MADRID
Telf. y Fax (91) 521 60 84
Presidente: Gregorio Beltrán Cortés



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



ASOCIACIÓN DE NAVARRA
c/ Media Luna, 19, Edif. ONCE
31002 PAMPLONA
Telf. (948) 22 97 89. Fax (948) 22 07 09
Presidente: José María Casado Aguilera



ASOCIACIÓN DE LA RIOJA
c/ Jorge Vigón, 19 Bajo, Edif. ONCE
26003 LOGROÑO
Telf. (941) 24 35 55. Fax 25 09 32
Presidenta: Ester Sanz Sanz



ASOCIACIÓN DE VALENCIA
c/ Gran Vía Ramón y Cajal, 13, Edif. ONCE
46007 VALENCIA
Telf. (96) 380 02 11. Fax 380 03 11
Presidente: Joaquín Selva Roca de Tagares



**FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES DE
AFECTADOS DE R.P.**
c/ Montera, 32, 5.º 2 - 28013 MADRID
Telf. / Fax (91) 521 60 84
Presidenta: Vicenta Gallart Jiménez