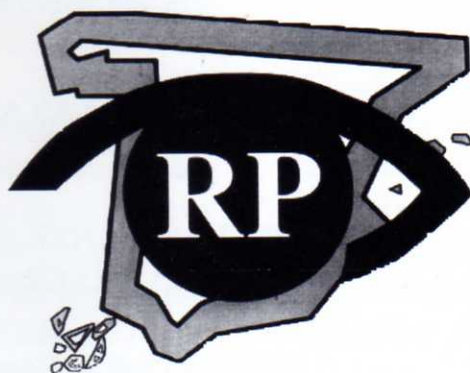


VISION

LUCHA CONTRA LA CEGUERA



DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD

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

Sumario

VISION

N.º 7 - Diciembre 1994

Edita:

Federación de Asociaciones de
Afectados por Retinosis
Pigmentaria del Estado Español
-F.A.A.R.P.E.E.-
C.I.F. G-79386348

Dirige y coordina:

Tomás Ripa - Área de
Investigación F.A.A.R.P.E.E.

Colaboran en este número:

Dr. Gabriel Coscas. Profesor de la
Universidad de Francia.
Oftalmólogo de los Hospitales
de París
Dra. Gisele Soubrane.
Oftalmóloga
Prof. P. Gouras. Universidad de
Columbia

Redacción y Administración:

C/ Montera, 32, 5.º, Dpto. 2
28013 MADRID
Teléf. (91) 521 60 84

Fotocomposición e impresión:

Artes Gráficas Ruiz, S.L.
C/ Eduardo Requeñas, 10-12
28018 MADRID
Teléf. 478 20 12

Depósito legal: M. 6-1992
I.S.B.N.: 84-604-1293-8
Tirada: 4.500 ejemplares
Distribución gratuita

Todos los artículos se publican
bajo la responsabilidad de sus
autores.
La Dirección de la revista se
reserva el derecho de rechazar la
publicación de un artículo por
considerar que no procede, sin
necesidad de justificación.

EDITORIAL 1

DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD

Actualidad científica 3

8º CONGRESO INTERNACIONAL - IRPA

Delegados españoles en París 11

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES 15

PRIMER TRASPLANTE DE EPITELIO PIGMENTARIO EN SERES HUMANOS

Habla el Prof. P. Gouras 27

COMENTARIOS AL TRASPLANTE

Por Tomás Ripa 31

Editorial

Despedita es el tema de este mi último Editorial que redacto, como director de VISIÓN. Y me despido de vosotros, asociados y pacientes de RP de toda España, con un sentimiento de profunda frustración. Hace dos años y medio que, por iniciativa mía, se constituyó el FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN en el seno de la Federación; he apelado desde entonces, con reiterada insistencia, **a la solidaridad y colaboración de todas las Asociaciones**, que es como decir, **la de todos los afectados por RP de España entera**.

Pues bien; mis reiteradas apelaciones, a través de las páginas de la revista, cartas circulares y conversaciones con los directivos de las Asociaciones, no se han escuchado —o lo que es peor—, sí se han escuchado, pero no se ha hecho caso. A las pruebas me remito: sólo 6 de las 17 Asociaciones de FAARPEE, han respondido a las llamadas, organizando actividades diversas y aportando al FONDO el dinero recaudado; las 11 Asociaciones restantes no han dado, apenas, señales de vida.

Por añadidura, las subvenciones que altruistamente venía concediendo la Fundación ONCE, principal fuente de recursos del FONDO, han caído en picado y sin garantías de que la situación vaya a cambiar. Resultado: los recursos del FONDO son tan escasos que los investigadores se quedan sin las ayudas necesarias; y tampoco podemos ayudar a otros proyectos internacionales como el trasplante de retina tan prometedor para salvar nuestra vista y la de nuestros hijos de una hoy irremediable ceguera.

No os extrañe, por tanto, que me sienta profundamente frustrado, aunque con la conciencia

tranquila de haber hecho todo lo humanamente posible por no llegar a esta lamentable situación. Agotada mi bien probada paciencia, he presentado a la Asamblea General de FAARPEE del 4 de febrero mi renuncia a **todas** las responsabilidades y tareas, asumidas a principios del 91, a las que he procurado servir con ilusionada dedicación.

Retomando ahora el asunto de Fundación ONCE, permitidme una reflexión: sería triste que ONCE y su Fundación no siguieran prestando ayuda en la cuantía necesaria para investigación, pero más triste aún si su solo nombre tuviera un efecto disuasorio para otras Instituciones o Entidades que podrían ayudar; en ocasiones, éstas ya nos han denegado ayuda, remitiéndonos a la ONCE en razón de que la retinosis es una patología visual.

Quisiera, sin embargo, refugiarme en mi innato optimismo y creer que éste no será el caso; que ONCE y su Fundación no nos dejarán en la estacada. Pero pienso que FAARPEE debe cambiar de estrategia a la hora de solicitar y negociar las ayudas de estas Organizaciones.

Hasta ahora, estas gestiones se han canalizado a través de personas de FAARPEE vinculadas a la ONCE por relaciones laborales y en razón de su cargo dentro de la misma: al principio, esta estrategia pudo dar sus frutos, pero últimamente, parece que no es así. ¿No será que ha llegado la hora de cambiar de estrategia? ¿No será mejor para todos que otras personas, no vinculadas a la ONCE, por tanto con mayor libertad de manobra, se encarguen de presentar los programas de investigación de la RP, recabando las ayudas necesarias? Ningún reparo de pedir dinero a una

Institución, en cuyos Estatutos figura la **PREVENCIÓN DE LA CEGUERA** entre los objetivos prioritarios. Y si prevenir es poner los medios para evitar que algo suceda, prevenir la ceguera es poner dinero a disposición de los investigadores médico-científicos para que puedan hacer realidad una fundada esperanza: que nuestros hijos y nietos no tengan que sufrir el trauma de quedarse ciegos. Esta es la **auténtica PREVENCIÓN DE LA CEGUERA**; pero no esas campañas de concienciación ciudadana, a las que los medios de comunicación nos tienen acostumbrados; llevar nuestros hijos al oftalmólogo, como aconsejan campañas financiadas por la ONCE, no siempre es suficiente; por desgracia hay numerosas patologías ante las cuales el especialista se siente impotente, por no existir ningún tratamiento curativo, eficaz y seguro, ni médico ni quirúrgico. Entre esas patologías, hoy incurables, por citar sólo los extremos del espectro, las retinosis pigmentarias que desde edad infantil padece un amplio sector de la población y la degeneración macular senil, que afecta al 10% de las personas hacia los 65 años de edad y al 30% por encima de los 75. Nada extraño que también la sociedad española, al igual que la de los países desarrollados, esté cada día, más sensibilizada por este problema, cuya incidencia se agrava a medida que aumenta la esperanza de vida; cada día hay más personas de la tercera edad y por tanto, más personas en riesgo de padecer la invalidante degeneración macular senil.

Es a la **investigación científica** de las **patologías hoy incurables** a donde la ONCE –me atrevo a sugerir, a título personal–, debiera destinar una parte alícuota, siquiera pequeña, del elevado coste de esas campañas publicitarias en TV y prensa. Estas ayudas redundarían en la mejora

de su imagen pública, tanto a nivel nacional como internacional, y también –a mi entender–, en su promoción comercial ante una sociedad sabedora de que, día a día, una parte alícuota de los ingresos los estaba destinando la ONCE a la **auténtica lucha contra la ceguera** por la vía tan esperanzadora de la **investigación científica**, revirtiendo en beneficio de la propia sociedad, cada día más sensibilizada por los problemas humanos y sociales que conlleva la pérdida o carencia de la visión.

Ojalá que estas sugerencias –repito–, formuladas a título personal, no caigan en saco roto. Ojalá que, en el futuro, FAARPEE cambie su actual estrategia respecto del FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN, necesitado de un certero golpe de timón.

Los recursos del FONDO debieran canalizarse, sobre todo, hacia los Centros internacionales más avanzados del mundo, en **trasplante de retina y en genética molecular de la RP**. Estos Centros internacionales reciben donativos de Entidades y particulares, que sirven para complementar las también escasas ayudas oficiales.

Las ayudas a los investigadores españoles provendrían, sobre todo, del Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS).

En la hora de la despedida, mi gratitud al Comité Científico y a los especialistas que han colaborado en las páginas de la revista. Mi agradecimiento a las Asociaciones que colaboran al soporte económico del FONDO y a todas las personas que están contribuyendo con sus donativos. ■

Tomás Ripa

DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD

Entre las afecciones que amenazan a la visión, las causantes principales de ceguera son esencialmente afecciones asociadas a la edad. De una parte, la catarata que felizmente es curable mediante una intervención quirúrgica; de otra parte, sobre todo, las degeneraciones maculares asociadas a la edad (DMAE).

El término de degeneración macular **senil** no debiera utilizarse más, ya que en estos pacientes no hay ninguna disminución de sus facultades mentales, ni envejecimiento anormal del conjunto de su organismo.

Ahora bien, se trata, sin duda, de una afección **asociada a la edad**, puesto que su incidencia, tan solo marginal antes de los 55 años de edad (1%), va aumentando y rebasa el 10% hacia los 65-75 años y se eleva hasta el 30% y más por encima de los 75 años de edad. A partir de los 90 años las lesiones se mantienen ya prácticamente constantes.

Estas lesiones se asientan predominante-

mente en el área macular; esta zona central de la retina o «mácula» es indispensable para ver en detalle, permite leer, escribir, reconocer un rostro, ver la televisión o el número del autobús. La mácula, que tiene una superficie de 1 mm² (un milímetro cuadrado) está situada en el punto central de la retina. Ella es la parte que recibe más luz durante toda la vida, por tanto, la parte de la retina que más trabaja.

La frecuencia creciente de esta enfermedad se debe, por un lado, al aumento de la esperanza de vida: sólo en Francia hay actualmente más de 8 millones de personas con más de 65 años de edad; población que sigue en aumento; más de un millón de estos ancianos están afectados de degeneración macular y padecen de una baja agudeza visual en uno o en ambos ojos. Por otro lado, las posibilidades de prevenir esta patología aún son limitadas.

Sin embargo, a pesar de la gravedad de esta enfermedad, y aún siendo su incidencia muy elevada, no todos los casos son, por fortuna, tan severos: algunas personas presentan tan

sólo señales de envejecimiento con ligeras alteraciones de la región macular.

En ciertos casos, aparecen fenómenos de «desgaste» que realmente no ponen en peligro a la visión. Otros casos son mucho más graves. Pero incluso en las formas más severas, conviene saber que hay un desfase de algunos años entre la aparición del mal en un ojo y en el otro; un desfase en el tiempo muy valioso.

Según un **estudio epidemiológico** americano (Framingham Eye Study), más del 15% de las personas por encima de los 65 años de edad, padecen de degeneración macular y presentan una agudeza visual baja; la afección es bilateral en la mitad de los casos. Estos datos epidemiológicos aplicados a Francia, arrojarían una cifra de más de 600.000 pacientes de degeneración macular asociada a la edad (DMAE).

En Francia, habría unas 30.000 personas, legalmente ciegas, a consecuencia de la degeneración macular y una incidencia del 1 por 200 de nuevos casos de ceguera, por año.

Esta seria amenaza de perder la vista resulta muy dura por sobrevenir en el momento de la jubilación, cuando a uno le gustaría poder disfrutar apaciblemente de las alegrías de la vida. Ciertamente, no se trata, en

general, de la pérdida total de la vista, pero sí de la posibilidad de leer, escribir, ver espectáculos, reconocer el rostro de nuestros familiares y amigos. La angustia de estos pacientes debe estimular, sin duda, investigaciones que permitan un día, lo más cercano posible, detener el proceso degenerativo, incluso invertir su curso.

Las causas de esta patología aún no se conocen. La degeneración macular asociada a la edad (DMAE) se caracteriza por una exacerbación o aceleración de los fenómenos «normales» del envejecimiento. En efecto, alteraciones mínimas se observan en el fondo del ojo, en la retina, de casi todas las personas de edad avanzada; alteraciones que se acentúan con el paso de los años; pero la degeneración macular asociada a la edad (DMAE) se presenta como un proceso acelerado de ese deterioro, que formaría parte del fenómeno normal de envejecimiento.

Existen, sin duda, factores genéticos que predisponen a padecer la enfermedad, aunque hoy resulta difícil probarlo en razón, sobre todo, de la avanzada edad de los pacientes. Esta predisposición genética explica por qué la enfermedad se manifiesta, más pronto o más tarde, en la vida de determinadas personas. La DMAE parece que responde a un patrón hereditario autosómico dominante con penetrancia variable.

*“La incidencia de esta patología
está en claro aumento,
particularmente en el caso
de las personas que trabajan
con luz eléctrica”*

Se sabe que las drusas familiares, se transmiten con patrón dominante. Las drusas son esas pequeñas lesiones amarillas tan frecuentes en el fondo del ojo, consideradas como el mejor «marcador» de la degeneración macular asociada a la edad (DMAE). Ahora bien, hay muchos casos de DMAE que son esporádicos, lo que me permite sugerir que esta patología es una enfermedad degenerativa, asociada a la edad, determinada por múltiples factores, no sólo genéticos, sino también adquiridos y dependientes del ambiente.

Las teorías no genéticas en relación con la DMAE son mucho más recientes y en torno a ellas giran las principales investigaciones en busca de una terapia médica para estas enfermedades. Estas teorías se basan en las posibles modificaciones bioquímicas o estructurales de las proteínas.

La actividad metabólica de la retina conlleva, desde nuestra más tierna edad, un cierto deterioro de las células retinianas visua-

les. Ciertamente, hay mecanismos maravillosos que permiten reemplazar incesantemente las estructuras moleculares desgastadas de estas células retinianas visuales, los fotorreceptores; este proceso de renovación tiene lugar varias veces al día y durante todos los días de nuestra vida. Este mecanismo está confiado a las células del epitelio pigmentario, que subyace a las células fotosensibles; su función metabólica es esencial para la regeneración de los fotorreceptores, en particular, la de su segmento externo. Ahora bien, una sobrecarga metabólica del epitelio pigmentario conduce a una excesiva acumulación de productos de «desecho no biodegradables»; este sería el punto de partida para el ulterior desarrollo de la enfermedad. El epitelio pigmentario es un caso muy particular, ya que, a diferencia de otros tejidos expuestos a la luz, como la piel o la córnea, las células del epitelio pigmentario no se regeneran en el transcurso de la vida.

El papel que desempeñan los factores ambientales es, por otra parte, innegable: la incidencia de esta patología está en claro aumento, particularmente en el caso de las personas que trabajan con luz eléctrica. El ojo está expuesto hoy a la luz artificial mucho más que hace uno o dos siglos y los rayos de luz inciden precisamente sobre la mácula.

Las radiaciones luminosas provocan la liberación de «radicales libres», la causa más evidente de las alteraciones maculares. La irradiación de las células por fotones de alta energía (que provienen, por ejemplo, de una luz azul o de las radiaciones ultravioleta) pueden causar lesiones en el ADN (genes).

Se tiene la impresión –aunque no la certeza– de que las personas de tez y de ojos claros son individuos con mayor riesgo de padecer esta enfermedad. Se conocen factores agravantes, sobre los cuales se puede actuar, como son la hipertensión arterial y la exposición a los rayos ultravioletas. Se ha implicado también a ciertas anomalías de los oligoelementos, por ser elementos constitutivos o necesarios para la cadena enzimática antioxidante. Ciertos factores nutritivos como el cinc y las vitaminas A, C, D y E podrían tener un efecto protector que nosotros estamos a punto de comprobar. Podría ser interesante quizás la prescripción a estos pacientes de un suplemento vitamínico.

La formación precoz de auto-anticuerpos antirretinianos y anti-astrocíticos, ha puesto en evidencia la participación del sistema inmunitario en la patología de la DMAE. Las alteraciones del epitelio pigmentario (EP) podrían ser manifestaciones de la agresión auto-inmunitaria contra la retina, lo que

podría servir de base para pruebas diagnósticas. La inflamación crónica, demostrada por la presencia de macrófagos en las piezas histológicas, tanto experimentales como humanas, estaría relacionada con los depósitos anormales excretados por las células del epitelio pigmentario y podría constituir un factor iniciador o coadyuvante con liberación de proteínas, tales como las prostaglandinas, las interleucinas y el «factor de necrosis tumoral» («Tumour Necrosis Factor»).

“Al principio, el paciente tiene la sensación de que las habitaciones no están lo suficientemente iluminadas”

En el **plano clínico**, todo sucede como si existiese (al menos, en la mayor parte de los casos) una secuencia evolutiva de la DMAE: el proceso podría sobrevenir, más o menos precozmente, en cualquier paciente, pero se agravaría en función de factores genéticos y/o adquiridos.

Esta secuencia evolutiva, sin ser ni constante, ni estereotipada, comporta una sucesión de anomalías cada vez más graves.

Al principio, el paciente tiene la sensación de que las habitaciones no están lo suficien-

temente iluminadas, que las páginas que está leyendo son algo amarillas y que, cuando fija la mirada en un punto, éste lo ve borroso. El paciente aumenta el grado de iluminación y la potencia de los cristales de sus gafas. Pero, poco a poco, pequeñas porciones de la retina se van atrofiando y la agudeza visual disminuye.

Los primeros síntomas, clínicamente detectables, son alteraciones del EP y migraciones pigmentarias; luego aparecen drusas, finas, perfectamente visibles al examen del fondo del ojo y confirmadas por angiografía con fluorescencia.

La disminución de agudeza visual y la afectación funcional se acentúan con el paso del tiempo; aumenta el volumen y el número de drusas y su extensión en la zona central o macular.

Al mismo tiempo, pequeñas porciones de la retina se van atrofiando, a menudo a **expensas** de las drusas más antiguas, a veces, calcificadas. Primero pequeñas, estas porciones atróficas se multiplican y se extienden. Pueden llegar a confluir e incluso ocupar casi toda la zona macular, respetando tan solo, durante largo tiempo, el punto central, la fovea. Pero el conjunto de estas alteraciones acaba finalmente por alcanzar a toda la zona macular.

Esta evolución corresponde a la gran mayoría (60-70%) de los casos de DMAE; son las llamadas formas atróficas o «secas».

La DMAE atrófica o seca afecta a ambos ojos, pero no siempre al mismo tiempo; lo que permite conservar, durante mucho tiempo, una agudeza visual residual útil en uno de los ojos.

Hay «ayudas ópticas visuales» que permiten además conservar la posibilidad de leer la letra impresa y llevar a cabo actividades, casi normales, gracias al empleo de sistemas o dispositivos de aumento de la imagen.

Ciertamente, el paciente tendrá que probar y aprender a usar las diversas lupas, las lentes de gran aumento (lentes semi-luna prismáticas) o lentes con sistemas telescópicos miniaturizados fijados a las mismas. Será necesaria una verdadera reeducación para utilizar eficazmente esta nueva modalidad de lectura, y todo ello a distancias, a veces, muy cortas. Pero, a fuerza de coraje y de proponérselo, se pueden lograr resultados inesperados, al cabo de algunos meses, tanto con las «ayudas ópticas», antes citadas, como con los amplificadores electrónicos para lectura en pantalla.

La evolución a largo plazo conlleva el riesgo de pérdida de la visión central al cabo de

“Si el paciente mira a la pantalla de la televisión, no verá más que el marco; si mira al rostro de su interlocutor no verá más que sus orejas”

varios años, pues todos los esfuerzos que se han hecho en el campo de la investigación no han logrado aún, por desgracia, poner a punto una terapia médica capaz de detener completamente esta evolución, a pesar del interés o expectativas suscitadas por ciertas pautas con vitaminas y oligoelementos.

Esta evolución puede verse incluso agravada o acelerada dramáticamente en un número de casos, aunque limitado, pero que resultan todavía más severos. Son las formas de DMAE llamadas «exudativas» y/o hemorrágicas o «húmedas».

A las drusas miliares, cuyo número aumenta progresivamente, se asocian otras drusas serosas y voluminosas. Estas drusas serosas se agrupan corrientemente en las proximidades de la mácula; a veces, con desprendimiento seroso del epitelio pigmentario.

Aparecen vasos anormales (neovascularización subretiniana), los cuales se asocian a los acúmulos de productos de desecho del

metabolismo. Es como si fuera una reacción de defensa, por desgracia, ineficaz, incluso peligrosa. Esa neovascularización es, en efecto, temible, pues es muy frágil y conlleva una reacción exudativa y graves hemorragias maculares. Si al paciente no se le trata en los primeros días, los daños pueden ser muy serios. Una mancha permanente aparece ante el ojo; si el paciente mira a la pantalla de la televisión, no verá más que el marco; si mira al rostro de su interlocutor no verá más que sus orejas. Hay que intentar, por tanto, urgentemente cortar las hemorragias para evitar que aumente la lesión retiniana macular y se produzca un «agujero de visión» cada vez mayor.

Hay un síntoma muy característico que puede revelar, desde el primer momento, la aparición de neovascularizaciones y hemorragias; el paciente ve deformadas las líneas rectas (metamorfopsias), las jambas de las puertas o los montantes de la biblioteca parecen como si estuvieran ondulados, incluso rotos. Las letras del libro parecen demasiado pequeñas o demasiado grandes, de alguna manera, como si estuvieran mal impresas. Este síntoma es característico y debe ser la señal de alarma para una consulta de urgencia con el oftalmólogo: en este estadio de la enfermedad, el oftalmólogo dispone sólo de algunos días para actuar.

“La fotocoagulación con láser, en efecto, ha demostrado ser eficaz en este estadio de la enfermedad”

La **angiografía con fluorescencia** es la prueba indispensable que debe practicarse lo primero de todo.

Esta angiografía con fluorescencia permite detectar o descubrir los desprendimientos serosos o sero-hemorrágicos de la retina, relacionados con la proliferación de las temibles neovascularizaciones subretinianas maculares. La lucha contra la neovascularización, a fin de prevenirla o detenerla, antes de que alcance el centro de la mácula, constituye el eje en torno al cual giran los esfuerzos de los investigadores, en busca de una eficaz terapia.

Los vasos neoformados visibles y bien definidos, formando una fina retícula, presentan un aspecto característico en la angiografía con fluorescencia. Su evolución, si no se trata, es rápida y fatal; amenaza con la pérdida de la visión en cuestión de días o de algunas semanas. Sin embargo, recibidos en urgencia y tratados sin dilación por fotocoagulación, estos pacientes podrían conservar una visión útil en las dos terceras partes de los casos. La fotocoagulación con láser, en efec-

to, ha demostrado ser eficaz en este estadio de la enfermedad.

Si el paciente acude tarde a la consulta (éste es el caso, a menudo, cuando se trata del primer ojo, cuya afectación se nota menos), también entonces está indicado un tratamiento de «contención» que impida que las hemorragias se extiendan. Hay que luchar y procurar salvar una fracción de visión útil, siquiera sea tan sólo la visión para «andar por casa». Hay que mantener después una vigilancia y un seguimiento prolongados porque las «recidivas» son frecuentes.

Los vasos neoformados llamados ocultos son probablemente tan frecuentes como los otros. Esa neovascularización aparece y evoluciona de manera muy diferente; está mal delimitada; los signos angiográficos son difíciles de sistematizar y su arquitectura no se puede analizar con claridad. Estas formas, que resultan particularmente difíciles de reconocer, han sido bien individualizadas gracias a los trabajos de algunos pioneros (Gass, Soubrane, Bressler).

“En cuanto a los trasplantes de retina, se trata de una esperanza muy fundada”

En Créteil, se utilizan técnicas diagnósticas a base de vídeo-angiografía digitalizada, el láser de barrido y la angiografía con luz infrarroja y el verde de indocianina. De esta manera, resulta posible la localización de esos vasos neoformados y mal definidos, llamados «ocultos», aumentando así el número de casos accesibles al tratamiento con láser.

Algunos **intentos terapéuticos nuevos** se hallan actualmente en curso de evaluación, asociando la quimioterapia a la cirugía. Los oftalmólogos, tras la aplicación del láser, han intentado detener la evolución de las lesiones con una sustancia llamada interferón. Se han obtenido resultados interesantes. Nosotros vamos a intentar confirmarlos mediante un estudio multicéntrico en el que participan cuatro centros europeos y otros cuatro americanos.

Paralelamente y dentro ya del dominio de la radioterapia, ciertas irradiaciones podrían tener un efecto beneficioso.

La investigación se orienta igualmente hacia la puesta a punto de ciertas moléculas químicas que podrían eliminar los productos de desecho no biodegradables.

En cuanto a los **trasplantes de retina**, se trata de una esperanza muy fundada, puesto

que estos trasplantes son posibles. Si bien hoy quedan todavía numerosos obstáculos que salvar, lo que es indiscutible es que las primeras operaciones de trasplante han tenido éxito en varios Centros de investigación, en el mundo y en Francia, tanto en animales de experimentación como en el hombre. Las células son viables pero no cumplen aún plenamente su función. Sin embargo, el trasplante de retina constituye una fuente de fundadas esperanzas.

Toda esa **cadena de esfuerzos** para la detección, el diagnóstico, el seguimiento y vigilancia de los pacientes, junto con una investigación científica permanente, permitirán disponer de una terapia médica (o una milagrosa renovación de la retina enferma mediante trasplante), capaz de detener, de invertir el proceso degenerativo y de prevenir la aparición de la **degeneración macular asociada a la edad** y sus complicaciones (neovascularización subretiniana). ■

Dr. Gabriel COSCAS

Profesor de la Universidad de Francia
Oftalmólogo de los Hospitales de París

Dra. Gisele SOUBRANE

Oftalmóloga
(«LE RETINOPATHE», n.º 8, octubre 93
Revista de la Asociación
Francesa de Retinosis)

8.º CONGRESO INTERNACIONAL IRPA

Ha tenido lugar en París el 9 y 10 de julio 94. Vamos a resumir, en la medida de lo posible, lo más interesante del Congreso en el aspecto científico, con algunos comentarios al respecto.

– Genética:

Se ha descubierto un nuevo locus en el brazo corto del cromosoma 17, analizando el ADN de una familia numerosa en Sud-Africa, afectada de RP autosómico-dominante.

Se confirma la complejidad de la RP en cuanto a la genética molecular; algunos pacientes tienen mutaciones en dos genes diferentes.

Un grupo mixto de investigadores americano-holandés ha localizado un nuevo gen de la RP autosómica-recesiva en otra región del brazo largo del cromosoma 1.

Los profesores P. Humphries y S. Bhattacharya disertaron sobre el estado de las investigaciones en genética molecular de la

RP y en particular de la **degeneración macular** y de la **distrofia de conos y bastones**.

– Terapia génica:

“Algunos científicos llegan a dudar de la utilidad de este tipo de terapia génica para curar la RP”

El profesor Drya explicó que la **terapia génica** está todavía en sus albores. Sus experimentos no son sino un intento por transferir genes sanos a células de retina, utilizando virus como vector; esto es, al genoma del virus se le ha insertado previamente el gen o las secuencias génicas que aquel posteriormente transferirá a las células retinianas. El profesor Drya llamó poderosamente la atención sobre las numerosas limitaciones y dificultades técnicas que se están encontrando. En experimentos con ratones se ha comprobado que se puede transferir genes a las células retinianas, tanto de epitelio pigmentario como fotorreceptoras. Por manipulación genética se crean líneas de ratones

transgénicos que nacen con un tipo de RP similar a la del paciente humano, porque a la línea de ratones se le ha incorporado las secuencias mutadas y por tanto defectuosas, del gen extraído del paciente humano. Si al ratón transgénico se le quiere curar ahora su RP mediante terapia génica, se le transferirá el gen sano. Pensando en las posibles aplicaciones al ser humano, surgen cuestiones de enorme transcendencia y temores fundados en cuanto a la seguridad del procedimiento. ¿Cómo evitar que los genes se introduzcan en otras células que no sean las debidas? Esto podría producir efectos adversos o indeseados. ¿Cómo puede uno estar seguro de que los virus utilizados no producirán efectos nocivos a largo plazo? Además, si se trata, por ejemplo, de transferir genes de rodopsina a los bastoncitos, células fotorreceptoras enfermas, ello no será posible obviamente cuando los bastoncitos ya hayan muerto y desaparecido, consecuencia, como es sabido, del progreso de la RP. En fin, las dificultades y problemas son muchos y muy serios; hasta el punto que algunos científicos llegan a dudar de la utilidad de este tipo de terapia génica para curar la RP.

– Factores neurotróficos:

Se ha demostrado que una simple inyección

*“Una nueva aplicación posible
del trasplante de retina:
suministrar al ojo un factor
neurotrófico producido por las
células implantadas con el fin de
detener, o al menos frenar,
la progresión del mal”*

de estas proteínas, llamadas también «factores del crecimiento neuronal», es capaz de detener –o al menos frenar–, el proceso de degeneración y muerte de las células retinianas en el ojo enfermo de ratas y ratones. El efecto protector dura hasta 3 y 4 meses; se inyecta en el vítreo. Hay diversos «factores neurotróficos» que producen todos el mismo efecto protector, pero desgraciadamente todos causan también efectos nocivos o indeseados; que todavía no se sabe la manera de prevenir o paliar. Se investiga también como administrar al ojo estos factores neurotróficos de manera que su efecto sea más duradero. Un proyecto de investigación en marcha, al parecer muy prometedor, consiste en **trasplantar** o implantar en el ojo enfermo células genéticamente preparadas para que sinteticen y segreguen el factor neurotrófico deseado. He aquí una nueva aplicación posible del trasplante de retina: suministrar al ojo un factor neurotrófico producido por las células implantadas

con el fin de detener, o al menos frenar, la progresión del mal. Aunque el trasplante de células de retina, recordemoslo, tiene como objetivo prioritario, reparar la retina enferma, sustituyendo las células muertas (o que tarde o temprano morirán) por células sanas (ahora, procedentes de fetos humanos).

El objetivo prioritario y el gran reto del trasplante de retina es hacer, en definitiva, que el paciente **recupere la parte de vista que ha perdido, incluso aunque esté totalmente ciego**. Es como si, en una gran lámpara de techo, sustituimos las bombillas fundidas por bombillas nuevas; la lámpara vuelve otra vez a lucir con plenitud. Recuperar la vista perdida solo podrá lograrse mediante el trasplante de retina; los medicamentos, como los factores neurotróficos o similares, representan un potencial tratamiento de mantenimiento.

Se ha celebrado una «Mesa redonda» sobre trasplante en una de las sesiones del Congreso; en ella, el doctor Silverman, Universidad de Washington, informó de los hallazgos obtenidos en experimentos con ratones rd que padecen degeneraciones retinianas hereditarias. Al trasplantar células fotorreceptoras sanas, llamadas bastoncitos, en el ojo enfermo del ratón, Silverman observó un efecto trófico muy positivo; los conos, que son el otro tipo de fotorreceptores, me-

joraban notoriamente su supervivencia. Este hallazgo es de gran importancia para una posible terapia de la RP. Como es sabido, todos los genes deficitarios, identificados hasta ahora, causantes de RP, están activos en los bastoncitos, no en los conos; no es extraño por tanto, que en los pacientes de RP típica degeneren, mueran y desaparezcan; en primer lugar, los bastoncitos y con ellos, la visión periférica. Pero, con el tiempo, la muerte de los bastoncitos conlleva también la degeneración y muerte de los conos; llegado a este estadio, el paciente de RP sufre también pérdida de agudeza o visión central. Pues bien; se espera que el implante de bastoncitos sanos en el ojo retinoso, sirva, al menos, para preservar mejor la mácula, esto es, la agudeza visual central. Una aplicación nueva e inesperada del trasplante de retina.

– Trasplante de retina:

“El doctor Silverman presentó una técnica quirúrgica, que permite implantar en el fondo del ojo (de los primates) «parches» o porciones de tejido (monocapa) de fotorreceptores de hasta 1 centímetro cuadrado de superficie”

En la citada Mesa redonda participaron pioneros y destacados especialistas como el profesor P. Gouras, profesor Del Cerro, profesor B. Ehinger y doctor Silverman.

La interesante comunicación del profesor P. Gouras versó sobre el trasplante de tejido de epitelio pigmentario, realizado por él en Estocolmo, en mayo 94, en cinco pacientes de degeneración macular senil que voluntariamente se prestaron a esta primera prueba en el ser humano. Se utilizó tejido donante de feto humano. En las páginas de este mismo número aparece un artículo dedicado solamente a esta primera prueba del trasplante en el paciente humano.

El profesor Del Cerro, Universidad de Rochester, somete los ojos de los roedores a una iluminación intensa y continuada; lo que produce un daño grave e irreversible en la retina; al microscopio electrónico, apenas se observan sinapsis o contactos entre fotorreceptores; después del trasplante de células fetales, Del Cerro comprueba su supervivencia y al microscopio electrónico, se observan ahora numerosas sinapsis. Un test electrofisiológico para comprobar si el trasplante funciona consiste en implantar microelectrodos en las neuronas; pero la

prueba es francamente delicada y requiere una enorme habilidad. Otro test consiste en estudiar el comportamiento del animal operado ante los estímulos luminosos. Varios grupos de investigación coinciden en señalar que hay datos experimentales que sugieren que las sinapsis anatómicas, visibles al microscopio, son también sinapsis funcionales.

El doctor Silverman presentó una técnica quirúrgica, que permite implantar en el fondo del ojo (de los primates) «parches» o porciones de tejido (monocapa) de fotorreceptores de hasta 1 centímetro cuadrado de superficie. Esta técnica permite, por tanto, reparar porciones de retina casi tan grandes como la propia retina de estos animales superiores, cuyos ojos tienen una organización anatómica y funcional muy similar a la del ser humano. La técnica, muy ingeniosa, consiste en envolver el tejido o parche a implantar en gelatina; bajo control microscópico, el «sandwich» se enrolla e introduce en una cánula de diámetro muy pequeño; la cual atraviesa el vítreo hasta que alcanza el espacio subretiniano, donde se desenrolla; la gelatina es reabsorbida por el ojo; se puede remanipular el «parche» implantado hasta su colocación en posición correcta en la retina receptora. ■

ANDALUCÍA:

En enero se reunió la Junta Directiva de esta Asociación, para estudiar la propuesta de modificación del Artículo 7 de los Estatutos de la Federación.

En febrero, se solicitó una entrevista con el Presidente de la Junta de Andalucía sin respuesta alguna hasta la fecha.



Presidenta M. L. de los Reyes y colegas, que tanto trabajan por el FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN.

En marzo se celebró la Asamblea General, en la que se nombraron nuevos cargos de Junta Directiva.

Asimismo quedó modificado también el Artículo 21 de los Estatutos de esta Asociación.

Durante los meses de mayo y junio, se escri-

bieron cartas a todos los Asociados afectados, para que no se desanimen y continúen cooperando con la Investigación de la RP, mediante el Reconocimiento y Seguimiento de cada uno, en su caso.

También nos reunimos con la Directora de Actividades y Servicios de la Cruz Roja Española en Sevilla, con la asistencia de: por la Cruz Roja la citada Directora; por el SUPPO, el Presidente; por la Asociación de Pensionistas de la ONCE, Presidente y Secretario y por la Asociación Andaluza de RP, Presidenta y Secretario.

Las Representantes de la Cruz Roja nos informaron sobre el Servicio de Telefonía y Radiocomunicación que llevaba ya unos tres años funcionando en Córdoba y que se quería introducir también en Sevilla. Este Servicio está montado para aquellas personas que, lo quieran, y que se encuentren solas, enfermas, ancianos, invidentes, etcétera...

Este Servicio se puede poner en lugar y con la línea que tenemos del teléfono normal, pero suscribiendo un concierto con Telefónica para que no cobren nada por la retirada del suyo y para, en lo sucesivo, o sea a partir de que se monte éste, no abonar la cuota de mantenimiento, sino solamente los pasos utilizados.

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

Los servicios a prestar son:

Alarma: mediante un medallón para el cuello, para que cuando no puedas atender al teléfono por la circunstancia que sea, solamente tengas que pulsar el botón y sale la llamada directamente en la central.

Acompañamiento: A solicitud de la persona interesada.

Agenda: Para programar actos a realizar y recordarlos (toma de medicamentos, visitas, citas con médicos, etc...).

En principio, el coste máximo de la instalación sería 19.000 pesetas y después 3.000 mensuales de mantenimiento.

Con motivo de la celebración del Día Nacional de la Retinosis Pigmentaria, el 12 de noviembre, se celebró una Cena-Baile en el Cortijo de Curro, restaurante muy cercano a Sevilla, a la que asistieron unas doscientas personas.

Este acto se desarrolló en un clima de cordialidad y un conjunto amenizó el baile para todas las edades y gustos.

También hubo muchos obsequios de Firmas de prestigio de esta capital que se sortearon de la siguiente forma:

Dos grandes lotes mediante venta de tiras numeradas y el resto de los regalos, mediante sorteo con el número de la invitación de cada uno, con lo que todo el mundo quedó muy satisfecho y contento.

La animación duró hasta altas horas de la madrugada.

Los beneficios obtenidos con la Cena y los sorteos han ido íntegramente al Fondo Nacional de Investigación.

— Venta de participaciones de Lotería de Navidad también a beneficio del FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN.

El número de Asociados va creciendo, pues en la actualidad son 325 unidades familiares.

ARAGÓN:

Las actividades más importantes realizadas, durante el presente año, son las siguientes:

Comparecencia en el mes de febrero ante la Comisión Parlamentaria de las Cortes de Aragón, para exponer la problemática de los Afectados de RP, así como los objetivos

de nuestra Asociación y su funcionamiento. En abril, hubo una charla-coloquio, impartida por don A. Palomar, catedrático de oftalmología, sobre distintos diagnósticos en la RP. El doctor C. Pomarón impartió una charla-coloquio en el mes de marzo, sobre la RP y la medicina tradicional china.

Cena-Tómbola del 18 de marzo, que para ser la primera creemos que fue de lo más gratificante. Toda la recaudación fue para el Fondo Nacional de Investigación. Nuestro día de convivencia en Peñíscola, que como todos los años resultó un éxito ya que la afluencia fue masiva y pasamos un buen fin de semana; este año fue el primer fin de semana de julio.

También destacamos que la Secretaria de la Asociación asistió al 8.º Congreso Internacional de RP celebrado en París, así como su Presidenta en representación de FAARPEE, quien informó oportunamente a todas las Asociaciones acerca de su viaje.

Dado el trabajo que nos ha supuesto asumir la Presidencia de FAARPEE, nos ha limitado un poco el tiempo disponible para poder organizar muchas más actividades en Aragón, como hubiésemos deseado; no obstante, en fechas próximas, pensamos organizar una importante Conferencia, y una Cena Benéfica para el Fondo Nacional de Investi-

gación, que todos los que aquí trabajamos deseamos sea un gran éxito en beneficio de todos.

ASTURIAS:

Nuestro esfuerzo fundamental se ha centrado en mantener informados a nuestros socios y procurar que la RETINOSIS PIGMENTARIA sea cada vez más conocida. Así periódicamente en la prensa regional han aparecido diferentes notas informativas tanto de la Asociación como del Fondo de Investigación. Cabe destacar la colaboración de los periódicos EL COMERCIO y LA NUEVA ESPAÑA.

Desde Asturias hemos editado la versión sonora de la revista VISIÓN (ya son 4 ediciones sonoras) y hemos lanzado 2 boletines de información general.

De cara a recaudar fondos para la investigación hemos mantenido conversaciones con las directivas de los clubs de fútbol, pero sin éxito. Con la campaña de envío de cartas a las empresas asturianas recaudamos unas 170.000 pesetas, y ahora, de cara a la Navidad, estamos vendiendo participaciones de lotería. Esperamos recaudar unas 200.000 pesetas.

BALEARES:

Este año, para la Asociación RP de Baleares, ha transcurrido de un modo lento, al no haber conseguido grandes cosas, ya que, al ostentar la Vocalía de Sanidad de la Federación, una gran parte de la actividad ha ido dirigida a ella; de las realizaciones de este grupo de trabajo informaremos oportunamente a la Asamblea General de FAAR-PEE. Y en cuanto a la ABARP en particular, las actividades han ido encaminadas a contactar con altos cargos de Sanidad, tanto a nivel del Govern Balear como del Insalud, para instalar aquí la Unidad de Control y Seguimiento de la RP; de momento estamos en conversaciones, pero esperamos que el 95 dé su fruto. Con motivo del Día Nacional de la RP, se ha celebrado una cena en un conocido restaurante de Palma con asistencia del Director General de Acción Social, don M. Munar; a su finalización hubo sorteo de regalos donados por distintas entidades y siguió una representación teatral. Y ahora para recaudar dinero para el Fondo Nacional de Investigación, hemos puesto en marcha la venta de participaciones de la Lotería de Navidad.

El Vocal encargado de recaudar fondos para Investigación está en contacto con una importante entidad financiera, en petición de ayuda.

CANARIAS:



Mesa presidencial en Las Palmas: I Jornada sobre RP en la Comunidad Canaria.

El 26 de noviembre se celebró la **I Jornada sobre RP en la Comunidad Canaria** que tuvo amplia resonancia en aquel archipiélago. La Asociación canaria ha remitido a esta Redacción una nota informativa que, por llegar fuera de plazo y por su gran extensión no ha podido incluirse en el presente número de VISIÓN. Por la importancia de esta I Jornada sobre RP, en el próximo número de la revista debiera publicarse la nota informativa completa.

CASTILLA-LA MANCHA:

Las actividades de la Asociación durante 1994, en resumen, son:

- La Asociación de Castilla-La Mancha negoció con INSALUD la creación de la Unidad de seguimiento y control, que hasta la fecha, se hace en Valencia.
- Estamos gestionando con el Ayuntamiento de Albacete y la ONCE la dotación de quioscos a 2 vendedores del cupón que están afiliados a la ONCE y a nuestra Asociación.
- Estamos tramitando con un músico célebre de Albacete, para dar un concierto musical a fin de recaudar dinero para el Fondo Nacional de Investigación.

CASTILLA-LEÓN:

Se han pedido subvenciones a la Junta de Castilla y León para el año 1994. Las peticiones del año pasado fueron denegadas.

Mantenemos contactos con el PP en lo referente a la declaración de la RP como «Patología de Interés Sanitario» dentro de la Comunidad de Castilla y León.

Se han confeccionado 5.000 trípticos informativos sobre la RP por la Consejería de Bienestar Social, siendo gestionado por don J. A. de Santiago, Director General de Salud Pública.

En abril, celebramos una conferencia-colquio sobre RP en la Sede que la ONCE tiene en Valladolid. La disertación fue a cargo del oftalmólogo doctor Sánchez Bascones y la psicóloga doña Pura Díaz.

Hemos realizado tres espacios informativos sobre RP en Onda Cero Radio. El objetivo fue la captación de afectados y el dar a conocer la enfermedad.

Seguimos trabajando con los implicados en el tema de la UNIDAD DE CONTROL Y SEGUIMIENTO para Castilla y León y no tenemos ningún resultado positivo. Creemos que no hay interés de que esto funcione bien por el INSALUD o por la Gerencia de algún Hospital.

CATALUÑA:

La AARPC se fundó en 1988 y cuenta ya con 370 socios. Durante 1994 podemos destacar las siguientes actividades:

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

En febrero, celebración de la Asamblea General.

Presentación de solicitudes de subvención al Institut Català de Serveis Socials (ICASS), aun pendientes de respuesta. Campañas informativas, con envío de la Revista VISIÓN a todas las Agencias de la ONCE en Cataluña, a todos los Oftalmólogos y Centros Hospitalarios y/u Oftalmólogos.

Distribución de posters de nuestra Asociación a todos los Centros de Asistencia Primaria (CAP) de Barcelona provincia y pendiente de envío a todos los CAP de Cataluña.

Salida en CALABRIA 66, revista de la ONCE en Cataluña; en su primer número se nos dedicó toda una página a divulgar en qué consiste la RP y las actividades y metas de nuestra Asociación.

Proyecto, en el cual aún estamos trabajando, para editar un libro informativo dirigido a nuestros afectados y a toda persona interesada, en el cual trataremos temas tan importantes para los afectados de RP como sanidad, temas científicos, situación actual de la investigación, asesoría jurídica (como pensiones, trámites, etc.). Ya que nuestra experiencia, en cuanto a las personas que se

dirigen a nosotros, nos indica que son todos ellos temas inquietantes entre nuestros actuales y futuros asociados.

Conferencia, titulada «¿ES LA SOLUCIÓN DE NUESTRA ENFERMEDAD A CORTO PLAZO EL TRASPLANTE DE CÉLULAS DE RETINA?», por la doctora Navea Tejerina, científica y oftalmóloga del Hospital LA FE de Valencia. Y sobre «CIRUGÍA DE LA CATARATA EN LA RP», impartida por la doctora I. Nieto, Cirujano Oftalmólogo, del equipo de Retina-Vítreo del profesor Corcóstegui en la Clínica Quirón de Barcelona.

Estas conferencias nos llenaron de satisfacción ya que asistieron unas 170 personas, las cuales pudieron exponer sus dudas a las conferenciantes.

Tras las conferencias nuestra Asociación ofreció un aperitivo, durante el cual se repartieron sobres para que las personas interesadas hicieran una aportación, en la medida de sus posibilidades, para el Fondo Nacional de Investigación.

La recaudación ascendió a 78.000 pesetas, las cuales se verán incrementadas, en la medida de nuestras posibilidades, con la donación que hará nuestra Asociación al Fondo Nacional de Investigación.

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

Durante este año hemos canalizado 100 familias a los Hospitales de San Juan de Dios y San Pablo para estudio genético. Y al programa de Control y Seguimiento en el Hospital de Bellvitge se han remitido 40 personas.

EUSKADI:

Actividades de AARPE durante 1994:

Masajes con recuperador electrónico.

Asistencia a la inauguración de la Cátedra de Ocio y Minusvalías de la Universidad de Deusto.

Organización de la carrera pedestre de Antoine Garrigues durante 24 horas en San Sebastián. La finalidad del acto era recaudar fondos y dar a conocer la RP. Tuvo una amplia difusión en prensa escrita, radio y televisión. Coincidiendo con este acto se llevó a cabo una cuestación en los alrededores del Estadio de Anoeta con huchas y pegatinas. También se situaron mesas para la venta de pins y distribución de información.

Apertura de un nuevo local en San Sebastián para que también los afectados de Guipúzcoa puedan disponer de un lugar cercano donde reunirse.

Asistencia de dos representantes de AARPE al 8.º Congreso RP de París en julio.

Organización de una rifa con el fin de obtener fondos para la investigación de la RP. Los regalos han sido donados por los comercios del Casco Viejo de Bilbao.

Entrega próximamente, antes de finalizar el año, del II Premio de Investigación Retinosis Pigmentaria.

Numerosas intervenciones en prensa y radio.

Sesiones mensuales de técnicas de relajación y visualización curativa, impartidas por el profesor L. de Nicolás, Director del Departamento de Psicología de la Universidad de Deusto. Se trata en estas sesiones de erradicar los problemas añadidos a la patología.

EXTREMADURA:

A) Exposición de Pintores/as Extremeños/as:

La Asociación Extremeña ha recaudado en la Exposición Itinerante que organizó el pa-

sado mes de Febrero la cantidad de **1.500.000 pesetas (un millón quinientas mil)** que ha ingresado íntegramente en el **Fondo Nacional de Investigación**.

Todavía quedan en nuestro poder unas 30 obras que vamos a intentar seguir exponiendo y vendiendo, ya que creemos que ha merecido la pena este gran esfuerzo que ha hecho Extremadura, por la cantidad tan significativa que ha conseguido recaudar.

B) Cena-Concierto:

El 19 de noviembre, se celebró una cena en el Hotel Tryp Meliá de Mérida, amenizada por el dúo pianístico AD LIBITUM (**colaboró desinteresadamente**).

Esta cena-concierto tuvo un doble fin:

- Convivir todos los afectados, familiares y amigos.
- Recaudar dinero.

NOTA: El dúo pianístico Ad Libitum, formado por J. C. Reviriego y A. Salgado, ha querido unirse a nuestra causa, no cobrando nada por su actuación. Un gesto que hay que agradecerles.

GALICIA:

Hemos logrado disponer en La Coruña de un local de uso propio para nuestro domicilio social. Por fin podemos decir que, después de muchos esfuerzos, nuestro desalojo de las oficinas de la delegación de la ONCE es ya historia.

Hemos celebrado una conferencia o mesa redonda en Vigo, desarrollada por médicos de varias disciplinas, un abogado y un psicólogo, sobre los aspectos que atañen a los afectados. En diciembre celebraremos otra análoga en La Coruña.

Se ha establecido el primer Centro de seguimiento y control de Galicia en Vigo.

Tenemos en fase muy avanzada de trabajo dos equipos médicos de investigación multidisciplinar, orientados a la genética de la RP, que coordina la Cátedra de Medicina legal de la Universidad de Santiago (doctor A. Carracedo), cuyos laboratorios, así como su personal docente investigador, trabajan para nuestro proyecto sin exigencias de contrapartidas económicas.

Se está realizando un estudio sobre la incidencia de la RP en la población escolar de la zona sur de Galicia, desde la preescolar a la universitaria.

Estamos estudiando, conjuntamente con la Conselleria da Presidencia de Xunta de Galicia, la creación de una Fundación Gallega de la Retinosis Pigmentaria.

MADRID:

En 1994, la Asociación RP de Madrid ha seguido avanzando en el logro de sus objetivos, firme en su lucha contra todos los problemas que se plantean a los afectados de RP.

La Asociación en 1994 ha crecido un 10%, pasando de 300 a 336 unidades familiares.

Los esfuerzos de la AARPCM en favor de la investigación, objetivo prioritario, a través del FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN, se han plasmado en dos actividades concretas:

— Por un lado, la Junta Directiva de Madrid ha procurado apoyar a la FAAR-PEE en la campaña divulgativa del FIEDR mediante la participación de algunos Asociados en varias excursiones organizadas por Clubs de cicloturismo de nuestra Comunidad. Sin embargo, el señor Ripa, promotor de esta iniciativa, tuvo que renunciar, por des-

gracia, a la mitad de las marchas cicloturistas (que se celebran en primavera y verano los domingos por la mañana), por no haber un voluntario, entre 330 familias asociadas, dispuesto a conducir el coche de acompañamiento. La marcha del 19 de junio fue filmada por las cámaras de Telemadrid que emitió un interesante reportaje, con entrevistas varias, asociando el deporte a un fin sanitario-social como es la «Lucha contra la ceguera».

— Por otra parte, al igual que el pasado año, la Asociación ha organizado un sorteo a beneficio del FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN. La recaudación neta (de unas 750.000 pesetas) procede de la venta de papeletas al precio de 500 pesetas cada una. A diferencia del año pasado, en esta ocasión, los premios los ha aportado la Asociación, excepto donaciones de casas comerciales.

El sorteo se realizó el 20 de noviembre, Jornada de Convivencia de la Asociación, de la que fueron invitados de honor el doctor Roviro y las doctoras Ayuso y García-Sandoval. Asistieron unas 170 personas. Tras la comida y el sorteo, un divertido baile a ritmo de discoteca se prolongó hasta bien entrada la tarde.

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

En cuanto a la Unidad de Control y Seguimiento, a pesar de los acuerdos con el Instituto Oftálmico y las promesas, los resultados son bastante pobres.

Se organizó una charla-coloquio con las doctoras Ayuso y García-Sandoval a finales de abril, con asistencia de más de 100 personas.

La Asociación de Madrid ha obtenido ayudas de la Consejería de Salud de la Comunidad (625.000 pesetas) y de la Dirección Provincial del INSERSO (100.000 pesetas).

La Asociación ha estado representada en el 8.º Congreso de IRPA en París.

Se ha alquilado conjuntamente un local amplio que sirva de sede común a la Asociación y a FAARPEE.

NAVARRA:

La Asociación de RP de Navarra –ARPN– se constituyó legalmente el 3 de febrero del 94, por lo que nuestros esfuerzos se han dirigido a organizarnos como Asociación.

Los tres objetivos para el bienio 1994-95 son los siguientes:

1.º Formar el Equipo Médico Multidiscipli-

nar para diagnóstico y para seguimiento y control de la enfermedad.

2.º Crear una estructura de funcionamiento en la Asociación capaz de dar respuesta satisfactoria a las necesidades planteadas de información, autoayuda, formación...

3.º Iniciar en Navarra el camino para la Investigación de la RP y colaborar, según nuestras posibilidades, con el Fondo Nacional de Investigación, instituido por FAARPEE.

Respecto al primer objetivo, después de múltiples entrevistas con el Director General del Departamento de Salud y con la Dirección del Hospital Virgen del Camino de Pamplona, se dio vía libre al Proyecto de formación de un Equipo Multidisciplinar que atendería a los afectados de RP y a sus familiares. Un proceso similar se llevó a cabo con los especialistas; actualmente contamos con un Equipo compuesto por dos oftalmólogas, una neurofisióloga, una genetista y dos otorrinolaringólogos. Este equipo ya está pasando consulta a los pacientes de RP y familiares un día a la semana, desde primeros de noviembre.

El segundo objetivo se está desarrollando en su primera fase, de captación de Asocia-

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

dos, Afectados y simpatizantes y búsqueda de especialistas, en los variados campos en que incide la RP, que puedan colaborar con la Asociación de un modo desinteresado. Ya tenemos a una abogada, una psicóloga, un asesor financiero y un jefe de prensa. La Oficina de Información está en un local del edificio de la ONCE en Pamplona, funcionando los martes y jueves de 6 a 8 de la tarde.

En cuanto al tercer objetivo: iniciar la investigación de la RP en Navarra, hemos contactado al Departamento de Salud y a las Cajas de Ahorro establecidas en Navarra con la idea de ver por dónde se puede atacar el tema. Creemos que puede haber buenas perspectivas desde la Sanidad Pública y desde la Universidad de Navarra.

Actividades de la Asociación en 1994:

Asamblea General: Se celebró el 20 de abril con el fin de ratificar los cargos de la Junta Ejecutiva Fundadora y para informar de las gestiones realizadas.

Boletín informativo: En abril, salió a la luz el número 1 del Boletín de la ARPN, con una intencionalidad bimensual.

Rueda de Prensa: Con la finalidad de presentar la Asociación a la sociedad navarra,

el 25 de mayo tuvimos una rueda de prensa con presencia en la Mesa de Conferencias del Director General del Departamento de Salud, del Concejal de Sanidad del Ayuntamiento de Pamplona, del Director del Hospital Virgen del Camino de Pamplona, de los seis médicos especialistas que forman el Equipo Multidisciplinar, de la Abogada de la Asociación y de los cargos de la Junta Directiva. Asistieron unas 50 personas, además de los medios informativos de Navarra, tanto de prensa como radio y televisión.

Convivencia: El 18 de junio tuvimos la primera Fiesta de los Asociados con comida y animada sobremesa.

Charlas-Coloquio: Se organizaron dos; una sobre Genética y otra sobre Oftalmología y Neurofisiología. Estas charlas las patrocinó el Área de Promoción Ciudadana del Ayuntamiento de Pamplona. La participación de Asociados y público interesado ha sido, hasta el momento, extraordinaria.

Cesta de Navidad: Estamos ahora con la venta de papeletas para el sorteo de una Cesta de Navidad, rellena con productos donados por empresas comerciales de Navarra. La recaudación será nuestra primera aportación al Fondo Nacional de Investigación (FAARPEE).

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

Previsiones: El 15 de diciembre comienza un Seminario sobre Autonomía Personal, Orientación y Movilidad. En este primer día se expresarán las ideas básicas y se practicará con la técnica de guía-vidente. El seminario se continuará en los primeros meses de 1995.

Tenemos ya 90 Asociados, 32 de ellos Afectados. Un último deseo: que paséis unas felices fiestas de Navidad y de Año Nuevo y que cada día estemos todos más unidos en la lucha contra la RP.

VALENCIA:

Las actividades de la Asociación, dignas de destacar, durante 1994, son las siguientes:

En enero, asistencia en Madrid a la IV Jornada sobre Tecnología y Discapacidad (aplicaciones en la enseñanza universitaria).

En marzo, asistencia al Congreso Internacional de la Población Sorda.

En abril, Asamblea General de la Asociación.

En mayo, fin de semana de Convivencia en el Faro de Cullera.

Primer Encuentro del grupo de estudio Helios II en Luxemburgo del que la Asociación de Valencia forma parte (Grupo 7. Programa de la Comunidad Europea de ayudas a las personas minusválidas en el apartado «Integración y Vida Autónoma»).

En junio, se realizó una rifa. Del dinero recaudado se ha entregado **250.000 pesetas** al Fondo Nacional de Investigación de FAAR-PEE; además tuvimos un segundo encuentro de Convivencia para los afectados en Alicante.

En julio, asistencia de dos representantes de la Junta Directiva al 8.º Congreso Internacional de RP en París.

Se publicó la revista VISION con las ponencias presentadas en las «1.ª Jornadas Multidisciplinarias sobre RP» en la Comunidad Valenciana.

En septiembre, 2.º Encuentro del Grupo 7 de Helios II en Edimburgo.

En noviembre, 3.º Encuentro de Convivencia de los afectados de RP en Castellón.

En diciembre, recogida y subasta de obras de arte con el fin de recaudar dinero para la «Lucha contra la Ceguera», Fondo Nacional de Investigación. ■

PRIMER TRASPLANTE DE EPITELIO PIGMENTARIO EN SERES HUMANOS

En mayo pasado, se aprobó un proyecto de colaboración entre el Instituto Karolinska en Estocolmo y la Universidad de Columbia, Nueva York, con el fin de llevar a cabo el primer trasplante de epitelio pigmentario retiniano en 5 pacientes de degeneración macular, ligada a la edad, en su forma «húmeda»; es decir, pacientes que presentaban membranas neovasculares en la fovea. El 26 de mayo, nos avisaron desde Estocolmo que el primer donante estaba disponible. Aquella misma noche volé a Estocolmo, en compañía de mi colaborador, el doctor Yaohva Sheng. Nos llevamos tejido retiniano en un refrigerador; aunque el tejido para el trasplante que íbamos a practicar lo suministraba el Instituto Karolinska, nosotros llevamos tejido retiniano desde Nueva York porque queríamos probar las instalaciones suecas destinadas al cultivo de células y tejido del epitelio pigmentario (EP) humano. Aquel fin de semana lo pasamos seleccionando las mejores pipetas y enseñando a los doctores P. Algvere y L. Berglin nuestra técnica para cargar y depositar en el espacio subretiniano los «parches» de tejido EP, a trasplantar. El doctor Berglin había pasado

ya una semana trabajando con nosotros en nuestro Centro de New York.

El día 31 de mayo de 1994, se probaba por primera vez el trasplante de tejido de epitelio humano (EP) en «parches», procedente de un feto humano, en el ojo de un paciente humano de nacionalidad alemana, que se había prestado voluntariamente a la intervención quirúrgica. El equipo internacional de cirujanos y científicos lo integraban dos suecos, un norteamericano y un cirujano de la República Popular China.

“Todavía no podemos cantar victoria; pero disponemos de la mejor estrategia para poder llegar a la curación de las degeneraciones maculares y en último término de otras degeneraciones de la retina”

El primer paciente operado representaba un verdadero desafío; cuando terminamos de operar al quinto paciente, todos los

miembros del equipo habíamos aprendido muchas cosas, en muy poco tiempo; no se olvide que estábamos en presencia de la primera prueba de trasplante retiniano que se hacía en el ser humano. Con fecha 6 de octubre, la revista de la Gonin Society, la Sociedad Internacional de cirujanos de retina y vítreo, aceptaba para su publicación un trabajo conjunto de nuestro equipo, describiendo la técnica utilizada, los resultados provisionales obtenidos y el problema del edema macular de tipo cistoide que lentamente se desarrolló en dos pacientes con trasplante en fovea, afectando negativamente a la función visual. Tenemos pues que investigar ahora como se puede evitar o, al menos tratar, el edema macular. A los cinco pacientes se les retiró primero el tejido epitelial enfermo, las membranas neovasculares subretinianas. En el mismo acto quirúrgico, fue reemplazado por tejido sano, procedente de fetos humanos; éstos tenían entre 15 y 17 semanas de edad gestacional.

El «parche» de tejido trasplantado ha sobrevivido en algunos pacientes hasta 5 meses, al menos, según acaban de informarnos desde Estocolmo. El «parche» creció en tamaño hasta cubrir gran parte de la zona de tejido enfermo previamente retirado.

Creemos que se ha dado un paso importante en una técnica muy prometedora para el

tratamiento de enfermedades retinianas del ser humano; técnica que hemos venido desarrollando durante la última década mediante experimentos con diversas especies de animales.

En 1982 se hizo el primer trasplante de células de EP de la retina de un donante a la retina de un animal receptor. En 1985 se perfeccionó la técnica quirúrgica. En 1988, el trasplante permitía detener el progreso de la enfermedad retiniana que, con carácter hereditario, padecen las ratas de la llamada línea RCS; que, a falta de trasplante, están abocadas a la ceguera; por primera vez en la historia, el trasplante de células de retina demostraba su eficacia terapéutica para la curación de una enfermedad degenerativa de la retina. En 1993, la Administración Clinton daba luz verde a los proyectos de investigación usando tejidos de fetos humanos; esto facilitó el camino para probar por primera vez el trasplante de «parches» de tejido fetal en pacientes humanos de degeneración macular «senil» (o ligada a la edad).

Todavía no podemos cantar victoria; pero disponemos de la mejor estrategia para poder llegar a la curación de las degeneraciones maculares y en último término de otras degeneraciones de la retina. No se necesita más que proseguir con constancia e imaginación.

Nos comunican desde Estocolmo que el Instituto Karolinska ha autorizado el trasplante de prueba en diez voluntarios más, todos afectados de degeneración macular senil. También en nuestro Centro Médico –Universidad de Columbia– hemos obtenido ya el permiso para practicar trasplante en pacientes humanos de la misma patología utilizando tejido de EP de fetos humanos.

Que quede claro que todo está aún en fase de pruebas. Con los cinco primeros pacientes operados, hemos aprendido mucho más de lo que podríamos haber aprendido durante años de experimentación con animales.

Trasplante de fotorreceptores:

“El trasplante de fotorreceptores sanos podría usarse también para detener el proceso de pérdida de visión en patologías degenerativas de la retina”

Mientras el trasplante de epitelio pigmentario puede, en principio, detener el proceso de pérdida de visión, subsisten las dudas de que pueda servir para recuperar la vista una vez que, total o parcialmente, se ha perdido.

Esto sólo se podría lograr mediante el trasplante de células fotorreceptoras. Por eso los experimentos de trasplante de fotorreceptores son de una importancia extraordinaria. La prueba que hemos realizado en Estocolmo ha servido para demostrar que las células retinianas humanas trasplantadas en el ojo receptor de un paciente humano sobreviven durante meses, se desarrollan y no produce efectos adversos, al menos significativos, en el paciente operado; estos resultados van a estimular los intentos de probar también el trasplante de células fotorreceptoras en pacientes humanos.

Yo he defendido la propuesta de que se haga la prueba en personas adultas, que estén totalmente ciegas de uno o de ambos ojos, a consecuencia de una enfermedad degenerativa de la retina, como la RP y que voluntariamente quieran someterse a la operación quirúrgica de prueba.

El grupo de investigación del trasplante de la Universidad de Washington ha lanzado la hipótesis de que los fotorreceptores sanos trasplantados en la retina receptora pueden proteger a los fotorreceptores enfermos evitando su progresivo deterioro y su muerte segura; esta hipótesis parece estar fundamentada en los resultados observados en experimentos con los ratones de la llamada línea rd. Si esto fuera así, el trasplante de

fotorreceptores sanos podría usarse también para detener el proceso de pérdida de visión en patologías degenerativas de la retina, de modo análogo a lo que esperamos lograr con el trasplante de epitelio humano pigmentario.

Sin embargo, el gran reto del trasplante de fotorreceptores sigue siendo la posibilidad de **recuperar la vista que uno haya perdido, incluso aunque esté totalmente ciego. Por supuesto, ningún medicamento puede devolver la vista perdida.**

Hay todavía una pregunta transcendental que está aún pendiente de respuesta satisfactoria ¿Los fotorreceptores trasplantados establecen conexiones funcionales con neuronas de segundo orden de la retina receptora?

Rechazo del trasplante:

A la hora de evaluar la cirugía del trasplante de retina ha habido siempre una tremenda preocupación ante la idea de un posible rechazo del tejido trasplantado por parte del sistema inmunitario del receptor; esto lo hemos tenido en cuenta con nuestros pacientes operados en Estocolmo. Hay que decir que el rechazo, en todo caso, ha resultado poco significativo, ya que las células trasplantadas han sobrevivido durante me-

ses, incluso en circunstancias adversas, al quedar mucho más expuestas al sistema inmunitario del paciente receptor, a quien previamente se le han retirado las membranas neovasculares subretinianas.

A ninguno de los cinco pacientes operados se le administraron fármacos inmunosupresores, como exigen los protocolos de trasplante de órganos como el riñón o el corazón. Ahora bien, en caso de detectar algún tipo de rechazo, se dispone de una nueva galaxia de fármacos inmunosupresores. Además de la ciclosporina que es el caballo de batalla de la inmunosupresión, hoy tenemos también rapamicina, FK 506 y lefleunomida. Esta última es la más reciente y la más prometedora porque auna un alto grado de eficacia con una toxicidad menor que la de los otros productos. Para nosotros, los oftalmólogos, se ofrecen para tratar cualquier posible reacción de rechazo, si es que se produce, posibilidades aún mayores para maximizar el efecto de inmunosupresión y minimizar, al mismo tiempo, cualquier toxicidad; pues basta con introducir el fármaco en los tejidos que rodean al ojo.

Terapia génica:

Hay 5 grupos de investigadores que están intentando corregir el defecto génico en

las células fotorreceptoras del ratón rd; un defecto génico responsable también de un tipo de retinosis pigmentaria en el ser humano. Todos estos grupos de investigación tienen que recurrir a la microcirugía subretiniana para implantar los virus vectores que portan el gen sano, que debe transferirse a las células fotorreceptoras enfermas. Un investigador muy joven, el doctor Terujo Tanabe, va a colaborar con el doctor J. Bennett del Instituto Ocular Schleie en Philadelphia que se encarga de insertar el gen normal en el adenovirus vector; el doctor Tánabe será el encargado de la microcirugía subretiniana, expe-

riencia que ha adquirido en nuestro Centro de Nueva York; se trata pues de un proyecto de colaboración de la ingeniería genética con la microcirugía de retina. Es el primer intento de tratar un tipo de RP, mediante terapia génica a nivel de experimentación con ratones rd que padecen esa forma autosómica recesiva de RP. Las formas dominantes son más difíciles de tratar con la terapia génica. ■

(Traducido del Boletín, nov. 94

Prof. P. GOURAS

Universidad de Columbia)

COMENTARIOS AL TRASPLANTE

El trasplante de epitelio pigmentario en cinco pacientes de degeneración macular senil, que voluntariamente se han sometido a la prueba, ha demostrado que las células fetales implantadas sobreviven durante meses en la retina del paciente operado, donde crecen y se desarrollan; los temores a una reacción de rechazo, como sucede habitualmente al trasplantar órganos como el corazón o riñón, aquí parecen desvanecerse; no obstante, al trasplante en fovea va asociado

un edema macular cistoide, que afecta negativamente a la función visual. Se precisa por tanto seguir investigando la manera de prevenir o de tratar el edema.

Ahora bien, el trasplante de células fotorreceptoras de fetos humanos en el ojo de pacientes humanos, no se ha realizado aún, ni siquiera en plan de prueba. Y es precisamente el trasplante de fotorreceptores –no el de epitelio pigmentario– el que realmente

interesa para nuestra patología, la retinosis pigmentaria. Estas investigaciones están atrasadas y progresan muy lentamente por la escasez de recursos económicos a disposición de los equipos de investigadores; entre ellos, el del profesor P. Gouras, de todos conocido, por las inolvidables charlas de Madrid en marzo del 93; la mayor parte del dinero procede de donativos particulares y del Fondo de Investigación de la Asociación Americana de la RP; dinero a todas luces insuficiente. Piénsese que un chimpancé adulto para experimentación cuesta entre 5 y 6 millones de pesetas, aparte del gasto de alimentación y cuidados.

Es lamentable e inexplicable que, ante esta situación, los afectados de RP en España permanezcan impasibles; sin enterarse siquiera, como parece, de que FAARPEE tiene un FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN, que podría ayudar a estos equipos internacionales, pioneros en trasplante y en genética molecular. Bastaría con una aportación media de unas 5.000 pesetas al año por familia afectada de RP

para reunir, entre todos, más de 15 millones de pesetas; cifra notoriamente superior a la que el profesor P. Gouras recibe del Gobierno de Estados Unidos. Bastaría ahorrar un poco del excesivo derroche consumista que nos arrastra en estas fiestas de Navidad y Reyes. Es lo menos que debiéramos hacer por los ojos de nuestros hijos y nietos, su mejor regalo de Reyes: el resto lo harán los investigadores y científicos que, con la ayuda de Dios, están librando una decisiva batalla para vencer a la ceguera y sus traumáticas secuelas.

Pues bien; estas sugerencias y tantas otras que he venido haciendo desde que asumí mis responsabilidades en la Federación, han sido sistemáticamente desoídas; tan solo 6 de las 17 Asociaciones integrantes de FAARPEE han respondido a la llamada de solidaridad, las restantes no han dado apenas señales de vida, razón principal –aunque no la única– de mi dimisión, como explico ya en la página de Editorial de esta misma revista.

■
Tomás Ripa

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



ASOCIACION DE ANDALUCIA

C/ Resolana, 30, Delg. ONCE

41009 SEVILLA

Telf. (95) 490 16 16, Ext. 384. Fax 490 03 32

Presidenta: María Luisa de los Reyes



ASOCIACION DE ARAGON

P.º de Echegaray y Caballero, 76,

Edif. ONCE - 50003 ZARAGOZA

Telf. (976) 28 29 11. Fax 28 38 87

Presidenta: Concepción Miguel Marzo



ASOCIACION DE ASTURIAS

C/ Julián Clavería, s/n.

Hospital General - 33006 OVIEDO

Telf. (985) 10 61 00, Ext. 36508. Fax 75 26 10

Presidente: Antonio Pavón Palomo



ASOCIACION DE CANTABRIA

C/ Rúa Mayor, 13, Delg. ONCE

39008 SANTANDER

Telf. (942) 22 34 00. Fax 34 77 66

Presidente: Inocencio González Demetrio



ASOCIACION DE CAST.-LA MANCHA

Plaza Virgen de los Llanos, 1, Edif. ONCE

02001 ALBACETE

Telf. (967) 52 43 62. Fax (967) 52 38 62

Presidente: Antonio Gómez Ibáñez

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



ASOCIACION DE CASTILLA-LEON

C/ Dos de Mayo, 16, Edif. ONCE

47004 VALLADOLID

Telf. (983) 39 40 88. Fax 30 57 26

Presidenta: María Luisa de los Reyes



ASOCIACION DE CATALUNYA

C/ Calabria, 66, Despacho 5

08015 BARCELONA

Telf. (93) 325 92 00, Ext. 258. Fax 424 91 44

Presidente: Joan Claramunt



ASOCIACION DE EUSKADI

C/ Iturrubide, 26, Ent., Dpto. 6

48006 BILBAO

Telf. (94) 415 64 76. Fax 416 76 08

Presidenta: Begoña Gómez la Fuente



ASOCIACION DE EXTREMADURA

C/ Luis Braille, 10

06800 MERIDA (Badajoz)

Telf. (924) 31 12 36. Fax 31 13 08

Presidenta: Purificación Zambrano Gómez



ASOCIACION DE GALICIA

C/ Salvador de Madariaga, 7, 1.º

15008 LA CORUÑA

Telf. (981) 28 71 20

Presidente: Fausto Torío García



ASOCIACION DE LAS I. BALEARES

C/ Son Muntaner, 10 B

07013 PALMA DE MALLORCA

Telf. (971) 79 31 48

Presidenta: Davida Sastre



ASOCIACION DE LAS ISLAS CANARIAS

Avda. Primero de Mayo, 10, Edif. ONCE

35002 LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

Telf. (928) 36 71 88. Fax 36 49 18

Presidente: Germán López Fuentes



ASOCIACION DE MADRID

C/ Montera, 32, 5.º, Dpto. 2

28013 MADRID

Telf. y Fax (91) 521 60 84

Presidente: Gregorio Beltrán



ASOCIACION DE MURCIA

C/ Juan Fernández, 28, 8.º A

30204 CARTAGENA (Murcia)

Telf. (968) 52 62 10

Presidente: Luis Berrocal Balmiza



ASOCIACION DE NAVARRA

C/ Media Luna, 19, Delg. ONCE

31002 PAMPLONA

Telf. (948) 22 97 89. Fax (948) 22 07 09

Presidente: José María Casado



ASOCIACION DE LA RIOJA

C/ Jorge Vigón, 19, Bajo, Edif. ONCE

26003 LOGROÑO

Telf. (941) 24 35 55. Fax 25 09 32

Presidenta: Ester Sanz



ASOCIACION DE VALENCIA

C/ Marqués de Zenete, 18, Delg. ONCE

46007 VALENCIA

Telf. (96) 357 11 00. Fax 385 16 35

Presidenta: Vicenta Gallart Jiménez