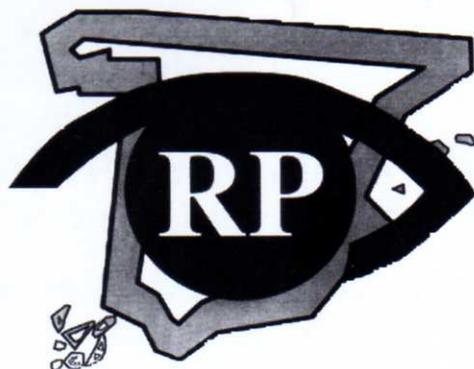


VISION

LUCHA CONTRA LA CEGUERA



ENFERMEDAD DE STARGARDT: GEN LOCALIZADO

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

JUNIO 1994

NÚMERO 6

Sumario

VISION

N.º 6 - Junio 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:

Miss Christina Fasser - Presidenta
de IRPA
Dra. Dana Popescu - Oftalmología
H. Mauriziano - Turín
Dr. F. B. Gilbberd - Westminster
Hospital - Londres
Dr. Thomas Perski, M.A. - Deirke-
Center - Wheaton - U.S.A.
Dr. Carlos Palancar, O.D.
Dra. P. Chivelet
Dr. P. Díaz
Dr. P. García Carceller
Dra. T. Solans
Dr. D. Valverde
Dra. M. Baiget

Redacción y Administración:

C/ Montera, 32, 3.º, Dpto. 8
28013 MADRID
Teléf. (91) 521 60 84

Purificación Zambrano
Alex Ferrater

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
NUEVA JUNTA DIRECTIVA DE LA FAARPEE ..	2
EN PRUEBA DE GRATITUD	3
PERO NADA COMO LA VISTA	4
ENFERMEDAD DE STARGARDT: GEN LOCALIZADO	6
NIÑOS PREMATUROS: RIESGO DE CEGUERA	7
ASPECTOS GENÉTICOS EN EL SÍNDROME DE USHER	7
EL SÍNDROME DE REFSUM Y SU TRATAMIENTO	9
COMIDA DE CONVIVENCIA: MEDIO MILLÓN PARA INVESTIGACIÓN	11
¿QUÉ ILUMINACIÓN CONVIENE A NUESTROS OJOS?	12
EL ESFUERZO DE LOS MODESTOS	14
CONTINÚA LA RECAUDACIÓN	17
PENSIÓN DE INVALIDEZ	18
LENTES FILTRANTES Y LA LUZ AZUL	20
¿PINTORES IMPRESIONISTAS MIOPESES?	22
INSTITUTO NACIONAL DEL OJO: 25 ANIVERSARIO	23
NOTICIAS BREVES	24
EXPOSICIÓN ITINERANTE DE PINTORES EXTREMEÑOS	25
RETINOSIS PIGMENTARIA LIGADA AL CROMOSOMA X: ASPECTOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS	26
ACOGIDA FAVORABLE	32

Editorial

En la Asamblea General de marzo 93, surgió, por primera vez, la idea de solicitar del Gobierno el reconocimiento y la declaración de **UTILIDAD PÚBLICA** para nuestra Federación y sus Asociaciones miembros; la idea fue muy bien acogida; desde entonces todos acariciamos un mismo sueño. Pero hacer realidad este sueño no está al alcance de cualquiera. Fuentes consultadas nos informan acerca de los requisitos mínimos para merecer el rango social de **UTILIDAD PÚBLICA** y nos asesoran sobre la manera de tramitar el expediente. En cuanto a la documentación a presentar figuran los Estatutos en primer lugar. Ahora bien, los vigentes Estatutos de FAAR-PEE se han quedado anticuados y requieren su actualización debido a la evolución programática y a la expansión experimentada por nuestra Federación, sobre todo en los dos últimos años. Promover la investigación de la RP es un objetivo que no contemplan explícitamente los vigentes Estatutos; pero hay más, nuestro recién creado **Fondo para la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina** tiene por objeto subvencionar, en lo posible, proyectos de investigación con vistas a la prevención y curación de las retinosis pigmentarias, que afectan a un amplio colectivo de la sociedad española. La creación y sostenimiento de este **Fondo Nacional de Investigación**, primero y único que existe en España para este fin, constituye, por tanto, un mérito de primer orden, en opinión de las fuentes consultadas, para conseguir nuestro objetivo:

el reconocimiento oficial de la **UTILIDAD PÚBLICA**.

De este reconocimiento se derivarían, como es obvio, muchas e importantes ventajas para nuestro movimiento asociativo; subvenciones de mayor cuantía por parte de la Administración; mayor atención de las Autoridades Sanitarias al control y seguimiento de pacientes; mayores ayudas oficiales a la investigación; donativos y patrocinios de Empresas y particulares a beneficio del Fondo gozarían del aliciente de las desgravaciones fiscales, al igual que los intereses de la cuenta bancaria del Fondo. En la Asamblea General de este año, celebrada el 29 de enero, a pesar de la sentida necesidad de su actualización y puesta al día, no se han tocado los Estatutos, aún cuando la actualización, según la propuesta presentada, afectaba sólo a un reducido número de los artículos; la Asamblea decidió constituir una Comisión para la renovación de los Estatutos; este asunto tan importante se pospone, por tanto, hasta la Asamblea de 1995. La presentación de la propuesta de actualización fuera de plazo no se hizo, al parecer, en debida forma y fue rechazada, sin aplicar el criterio de la "vía de urgencia" que todo órgano de gobierno debiera reservarse para casos de excepción, en aras de un más eficaz y rápido poder resolutorio. Confiamos en tener el año que viene los Estatutos que necesitamos; sin duda, la Comisión se está tomando el trabajo en serio; este es un primer paso importante hacia la difícilmente alcanzable declaración de **UTILIDAD PÚBLICA**. ■

**NUEVA JUNTA DIRECTIVA
DE
F.A.A.R.P.E.E.**

La Presidencia de Honor la ostenta S.A.R. la Infanta Dña. Margarita de Borbón, Duquesa de Soria. La nueva Junta Directiva de la Federación,

elegida por la Asamblea General, celebrada en Madrid con fecha 29 de enero de 1994, queda constituida por los siguientes cargos y personas:

Presidenta: Dña Concepción Miguel - Aragón

Vicepresidenta: Dña. María Luisa de los Reyes - Andalucía

Secretario: D. Joan Claramunt - Cataluña

Tesorero: D. Luis Berrocal - Murcia

Vocales:

D. Antonio Pavón - Asturias

Dña. Davida Sastre - Baleares

D. Germán López - Canarias

D. Inocencio González - Cantabria

D. Antonio Gómez - Castilla La Mancha

D. Juan Antonio Regaño - Castilla -León

Dña. Begoña. Urchaga - Euskadi

Dña. Purificación Zambrano - Extremadura

D. Fausto Torio - Galicia

Dña. Esther Sanz - La Rioja

D. José Luis Campo - Madrid

D. José M.^a Casado - Navarra

Dña. Vicenta Gallart - Valencia

NOTAS:

– Por renuncia posterior de D. José Luis Campo, el nuevo Vocal, en representación de la Asociación RP de la Comunidad de Madrid es Dña. Inés Romero.

– La representatividad de la Asociación de Navarra supeditada a la presentación a FAARPEE de los correspondientes Estatutos legalizados.

– De la Asamblea General ha salido pues una nueva Junta Directiva a la que deseamos mucho éxito en su gestión; es de justicia reconocer con gratitud el trabajo de la Junta saliente, con un especial recuerdo a A. Cebollada; durante su mandato FAARPEE nació, creció y alcanzó la espléndida madurez que sus 17 Asociaciones autonómicas encarnan. ■

EN PRUEBA DE GRATITUD

El pasado 13 de abril, se hizo entrega a **S.A.R. la Infanta Dña. Margarita de Borbón, Duquesa de Soria**, de una placa que nuestra Federación dedica a su **Presidenta de Honor**, en prueba de gratitud. Al acto de la entrega en su residencia madrileña, en un ambiente de extremada cordialidad, fuera de protocolo, asistió el esposo de la Infanta, **Dr. Zurita, Duque de Soria**.



De izquierda a derecha: Sr. Ripa, Sra. de Miguel, S.A.R. Infanta D.ª Margarita, Sra. de los Reyes, Duque de Soria.

Tanto la Infanta, como su esposo, se interesaron vivamente por numerosos aspectos relacionados con nuestro movimiento asociativo y sus fines; su organización, antecedentes y evolución; asimismo por los problemas médicos y humanos que comportan las retinosis pigmentarias y patologías afines. Durante una hora larga, numerosas fueron las preguntas a las que la Presidenta de FAARPEE, Concepción de Mi-

guel, su Vicepresidenta, María Luisa de los Reyes y el Secretario del Fondo de Investigación, Tomás Ripa, hubieron de responder para satisfacer el interés que, en todo momento, mostraron nuestros ilustres anfitriones. No fueron ajenos a la conversación temas como la sintomatología y epidemiología de las retinosis, patrones de transmisión hereditaria, control y seguimiento de pacientes, retinosis sindrómicas, etc. Se pasó revista asimismo al apoyo psicológico y humano que las Asociaciones prestan a pacientes y familiares; a la presencia de España, representada por FAARPEE, en Organizaciones internacionales, como IRPA, a la que pertenecen 22 países de nuestro entorno socio-económico; al progreso de la investigación en el campo de la genética molecular y del trasplante experimental de retina, con vistas a la prevención y curación de estas patologías. Se presentó un ambicioso proyecto en marcha: nuestro Fondo Nacional para la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina, primero y único que existe en España para este fin. La Presidenta de FAARPEE expuso también la intención de solicitar del Gobierno, en fecha breve, que la Federación sea reconocida y declarada Entidad de utilidad pública. La **Infanta Dña. Margarita**, al recibir la placa de manos de la Presidenta de FAARPEE, expresó su agradecimiento y nos animó a proseguir, sin desmayo, el camino emprendido. Fueron palabras de aliento y de estímulo que, a buen seguro, contribuirán a que afrontemos animosos los retos que el futuro nos depara. ■

PERO NADA COMO LA VISTA

Siempre he pensado que no soy persona competente para escribir un artículo sobre los medios tecnológicos auxiliares al servicio de las personas que padecen una discapacidad visual. Ya en mi infancia cualquier aparato que tuviera más de tres tornillos me dejaba perpleja; sin embargo, al pasar revista a un día cualquiera de mi vida, debo convenir que la tecnología influye de muchas maneras en mi vida cotidiana. La primera voz que oigo por la mañana es la del despertador: son las 6 y media, es hora de levantarse. Medio dormida aún, pienso como voy a vestirme. Este pantalón ¿es verde o negro?; para saberlo con certeza tengo un pequeño aparato, muy práctico, un fotoespectrómetro, que es un detector de colores en versión hablada.

“Me entero por tanto de los documentos escritos, por medio de la voz del ordenador o por la impresión en braille”

Sin la ayuda de medios tecnológicos auxiliares, yo no hubiera podido trabajar, hace ya mucho tiempo. Cuando me quedaba aún un pequeño resto de visión residual utilizaba un aparato electrónico de lectura en pantalla y un ordenador parlante. Ahora que estoy ya completamente ciega, estos aparatos no son suficientes; utilizo además líneas en braille e impresora en braille. No poder contemplar la belleza del paisaje ni ver el rostro de mis seres queridos ha sido para mí lo más doloroso; pero también, no poder leer libros ni periódicos, que permiten a uno estar informado de noticias importantes que pueden afectar a nuestro día a día. Desde hace un año se reciben

algunos periódicos regionales por vía electrónica; esperemos que esta innovación la introduzcan también los periódicos de alcance nacional, en mi lengua, que es el alemán. Como no puedo enterarme de la publicidad en la prensa diaria o en las revistas, no conozco los nuevos productos y artículos de consumo que constantemente aparecen en el mercado. Desde hace poco, dispongo de un aparato electrónico de lectura, un scanner que capta la información escrita y la traduce al lenguaje informático. Me entero por tanto de los documentos escritos, por medio de la voz del ordenador o por la impresión en braille. Esto me da independencia y me permite conservar, si quiero, la confidencialidad de la correspondencia. El 70% más o menos del correo personal y profesional me llega por esas vías.

El ordenador y mi vida profesional: Los ordenadores suponen progreso, pero tienen también sus limitaciones. Comparados con el ojo, estos aparatos muy sofisticados son y seguirán siendo demasiado lentos. Necesito una hora larga para leer mi correspondencia con el scanner; si tuviera la vista que he perdido me bastarían 10 minutos; si tengo una persona vidente que me ayude basta con 15 minutos. Además los ordenadores basados en el sistema “ventana” (windows) resultan actualmente de muy difícil manejo para las personas ciegas, como yo.

Sucede, a veces, que algún error de manipulación por mi parte, me resulta muy difícil de corregir, por no decir imposible; entonces me siento impotente ante el ordenador y no me queda otra solución que parar el programa y empezar otra vez desde cero: se pierde así un tiempo pre-

cioso. Las dificultades empiezan ya por la lectura con scanner, ¿Qué páginas están escritas, cuáles en blanco? Muchas veces uno se pregunta si el documento tiene caracteres de escritura que el scanner no puede reconocer (tal sería la letra ñ del alfabeto español que no existe en otros idiomas). El documento, ¿lleva dibujos o gráficos que el scanner tampoco puede tratar? No hay ningún instrumento auxiliar que pueda darme la respuesta; para ello es imprescindible que esté a mi lado una persona vidente. Todo esto hace que me sienta frustrada. Yo no quisiera renunciar, sin embargo, a las ventajas que ofrece para mí la evolución tecnológica de los últimos quince años; pero hay que reconocer que son muchas sus limitaciones.

“Comparados con el ojo, estos aparatos muy sofisticados son y seguirán siendo demasiado lentos”

La esperanza en la investigación científica:

Por fortuna, la investigación médica y científica también ha progresado mucho, sobre todo en el último decenio. Yo me he quedado ciega a consecuencia de una degeneración retiniana de origen genético. Hace escasamente una veintena de años, se sabía muy pocas cosas sobre esta enfermedad; es más, el pronóstico de los especialistas no podía ser más descorazonador; ni había tratamiento ni podía esperarse que lo hubiera a corto ni a largo plazo. Desde entonces, los progresos conseguidos por los investigadores han sido numerosos e importantes hasta el punto de que la opinión de los expertos está cambiando y esto nos da derecho a ser razonablemente optimistas. Se ha localizado, incluso identificado, el defecto genético responsable de algunas formas de RP y por tanto, hay ya alguna base científica para po-

der encarar la futura terapia. Sin embargo, nuestra esperanza no reside solamente en los avances de la biología molecular, sino también en las experiencias que se realizan con animales para poner a punto la cirugía del trasplante de retina; los resultados son alentadores y están arrojando por tierra el dogma de hace 20 años, según el cual, el trasplante de retina nunca sería viable. Otra línea de investigación muy interesante está descubriendo la influencia de ciertos factores neurotróficos sobre la posible regeneración y supervivencia de células retinianas afectadas por procesos degenerativos; ¡y pensar que hace tan solo 10 años, ni siquiera se sospechaba la existencia de tales biomoléculas, los llamados factores neurotróficos del crecimiento!

Conclusiones:

La tecnología de los medios auxiliares me facilita la vida cotidiana, pero no es ningún sucedáneo de la vista; la tecnología no elimina los muchos obstáculos que impone la ceguera; desde que he perdido la vista, y aún antes, cuando todavía conservaba un resto de visión, todo o casi todo me resulta mucho más difícil de realizar; cualquier actividad me lleva muchísimo más tiempo; lo que, con frecuencia me desespera. Quien quiera estar integrado en la vida laboral, tendrá que rendir lo mismo que otros compañeros que gozan de buena vista, si quiere ganar el mismo sueldo. Y esto no es posible, a pesar de todos los sofisticados medios auxiliares en el puesto de trabajo, como no sea a costa de un enorme esfuerzo personal. Conclusión obvia: tecnología sí, **pero nada como la vista.** ■

Christina Fasser
Presidenta de IRPA
(Extracto de JOURNAL RP-I-1994
Asociación RP Suiza)

ENFERMEDAD DE STARGARDT: GEN LOCALIZADO

Dentro de la "lista negra" de las enfermedades degenerativas de la retina, la forma más frecuente de maculopatía juvenil es la **enfermedad de Stargardt**. El equipo de investigación de la **Dra. J. Kaplan** y colaboradores han localizado un gen responsable de la enfermedad en el brazo largo del cromosoma 1 (1p21-p 13). El trabajo se ha publicado en la prestigiosa revista **Nature Genetics**, noviembre 93. El profesor Munnich dirige la unidad de investigación genética U12 INSERM en el **Hospital Necker** de Enfermedades Infantiles en París. La **enfermedad de Stargardt** se conoce desde 1909 y representa el 7% de todas las formas de RP. Este estudio ha sido posible gracias a la colaboración de 8 familias de diferentes regiones de Francia, todas ellas con varios miembros afectados por la enfermedad; en una de ellas, 6 de los 12 hijos.

Su patrón hereditario es autosómico recesivo; se manifiesta por una pérdida de agudeza visual que rápidamente conduce a una ceguera casi completa; baja de 10/10 a 1/20 rápidamente comenzando con dificultades para distinguir los colores verde-rojo; sin embargo, la visión periférica se mantiene, lo que permite al paciente moverse con relativa facilidad. La **enfermedad de Stargardt** se caracteriza por una degeneración del epitelio pigmentario en la zona macular. Todos los años, 25 niños de edades comprendidas entre 7 y 12 años se quedan ciegos en Francia por esta causa, en cuestión de meses. La observación del fondo de ojo muestra una atrofia macular bilateral típica, con depósitos amarillentos de lipofuscina, el producto resultante de un catabolismo incompleto del material que forma los segmentos externos de los fotorrecepto-

res, en renovación permanente; con el tiempo, estos depósitos de lipofuscina se van extendiendo hacia la periferia; en el estadio inicial, en el que sólo la mácula está afectada, la adaptación a la oscuridad y el electroretinograma son normales o apenas alterados. En los estadios avanzados de la enfermedad, aparecen los síntomas típicos de la retinosis pigmentaria: hemeralopia, anomalías en el ERG, estrechamiento de vasos retinianos, alteraciones en la papila.

"Se manifiesta por una pérdida de agudeza visual que rápidamente conduce a una ceguera casi completa"

Los estudios histopatológicos han demostrado la presencia de grandes cantidades de lipofuscina (acumulos amarillentos en el fondo del ojo) que se supone causantes de la disfunción y degeneración del epitelio pigmentario y consecuente disminución de la función retiniana.

Para el diagnóstico diferencial de la **enfermedad de Stargardt** respecto de otras maculopatías juveniles hay que proceder al examen del fondo de ojo, ERG, pruebas de adaptación a la oscuridad, pruebas cromáticas y fluorangiografía, que permite observar si existe o no la típica alteración del epitelio pigmentario submacular. ■

Dra. Dana Popescu
Servicio de Oftalmología
Hospital Mauriziano - Turín
(Extracto de **JOURNAL RP - I - 1994**
Asociación RP - Suiza)

NIÑOS PREMATUROS: RIESGO DE CEGUERA

Niños prematuros que, al nacer, pesan menos de 3 libras (un kilo y medio, aproximadamente) corren el riesgo de padecer una retinopatía, con posible desprendimiento de retina y ceguera. Cada vez es mayor el número de niños que sobreviven al parto prematuro; cada vez es mayor, por tanto, la probabilidad de que estos niños padezcan este tipo de retinopatía. Hay múltiples factores que, en principio, pueden ser determinantes para el desarrollo de esta grave retinopatía, y uno de ellos podría ser la exposición de los ojos del recién nacido a una luz brillante. Un equipo de investigación de la **Universidad de Texas, Escuela de Medicina del Sudoeste**, en colaboración con la **Retina Foundation of the Southwest**, está intentando comprobar la hipótesis de que una reducción en la intensidad de la luz que penetra en los ojos del niño prematuro puede ser eficaz para

prevenir la incidencia de esta patología. Con tal propósito se protegen sus ojos con gafas oscuras antisolares; el estudio se realiza en el Hospital Parkland con niños que, al nacer, pesaron menos de 3 libras y media. Estos niños llevan las gafas durante 4 a 8 semanas consecutivas, desde nada más nacer.

Los investigadores evalúan la función visual de estos niños con pruebas electrofisiológicas puestas a punto por la **Retina Foundation of the Southwest**; los resultados se comparan con los de un grupo de control; niños cuyos ojos no han sido protegidos de la luz. El estudio acaba de empezar y no se dispone aún de resultado alguno. ■

(INSIGHT - Retina
Foundation of the Southwest)

1.ª JORNADA SOBRE RP - VALENCIA

ASPECTOS GENÉTICOS EN EL SÍNDROME DE USHER

El síndrome de Usher (USH) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por sordera congénita y retinosis pigmentaria. La prevalencia de USH en la población general es aproximadamente 4/100.000. Se supone que algo más de la mitad de los pa-

cientes que presentan sordera asociada a trastornos de la visión padecen este síndrome.

Clínicamente se reconocen al menos dos tipos de USH, denominados USH I y USH II, que fundamentalmente se diferencian por el mayor

o menor grado de sordera y por la presencia o no de afectación vestibular. Se han descrito otros tipos que, aunque no reconocidos universalmente, es de interés citar, como son el USH III, con sordera congénita progresiva y el USH IV, que se hereda ligado al cromosoma X. Las diferencias en cuanto a la expresividad clínica entre familias con Síndrome de Usher hicieron postular la posible existencia de heterogeneidad genética en esta patología, es decir, que mutaciones en distintos genes fueran las responsables de la existencia de los diferentes tipos de USH. Esta suposición se ha ido reforzando y confirmando en los últimos años a medida que se ha avanzado en la investigación genética de esta patología. Hasta la actualidad los hallazgos más interesantes en este campo, obtenidos por diferentes grupos de estudio, son los siguientes:

– En 1990, Kimberling et al y Lewis et al, describen la localización de un gen USH II en el brazo largo del cromosoma 1, al demostrar ligamiento significativo entre marcadores de ADN de la región 1q 32 - q41 y familias con USH II.

– Ese mismo año Kimberling, Kaplan y Lewis demuestran ausencia de ligamiento en familias USH I utilizando los citados marcadores del cromosoma 1q, lo que pone de manifiesto que los dos tipos son entidades distintas clínica y genéticamente.

– Dahl *et al.*, entre otros, manifiestan en 1991 la existencia de heterogeneidad genética dentro del USH II, ya que, en aproximadamente el 5 a 10% de familias que padecen esta patología el gen responsable no se localiza en el brazo largo del cromosoma 1.

– En 1991 Kaplan et al observa, en familias USH I procedentes de una región francesa concreta, la presencia de ligamiento genético con marcadores del tercio distal del cromosoma 14, lo que apunta la posibilidad de que el gen USH I podría estar localizado en dicha región.

– Kimberling et al, en 1992 demuestran que USH I es también genéticamente heterogéneo. Mediante estudios de ligamiento genético deducen que el USH I puede estar causado también por mutaciones en genes localizados en otros dos loci, ambos en el cromosoma 11 (uno en el brazo largo y otro en el brazo corto de dicho cromosoma).

– En cuanto al USH III, que representa aproximadamente el 2% del total, un grupo de investigación en Finlandia (donde se ha detectado una proporción excepcionalmente grande de USH III) está llevando a cabo análisis de ligamiento genético para dilucidar si se trata de una forma alélica de cualquiera de los genes descritos o es una entidad clínicamente distinta.

La investigación para la localización y aislamiento de los diversos genes implicados en el Síndrome de Usher continúa. Los resultados de la misma permitirán un diagnóstico genético más preciso, así como esclarecer el mecanismo de acción de dichos genes en relación con el desarrollo de los órganos de la visión y de la audición. ■

**Grupo de Investigación
Hospital la Fe - Valencia
Hospital Clínico Universitario
Facultad de Biología**

SÍNDROME DE REFSUM Y SU TRATAMIENTO

En 1946, el Prof. Refsum describía el caso de dos familias con pacientes afectados de una combinación infrecuente de diversos trastornos. Por una parte, presentaban una afección visual similar a la retinosis pigmentaria y, por otra, una marcha vacilante e insegura.

El Prof. Refsum constató que esta combinación de trastornos no era casual, sino la manifestación de un único síndrome. Esta enfermedad, conocida hoy clínicamente con el nombre de **heredo-ataxia hemeralópica polineuritiforme** es comúnmente designada como **síndrome de Refsum**, en reconocimiento al trabajo realizado por este insigne profesor.

En 1963, Klenk y Kahlke descubrían que la sangre de los pacientes de síndrome de Refsum presentaba un alto nivel de **fitina**. Este hecho revelaba un defecto metabólico y ha sido de importancia capital en la investigación de su terapia.

El ácido fitínico:

La grasa humana se compone de diversos ácidos grasos entre ellos el fitínico. Este ácido resulta del catabolismo del fitol de la clorofila contenida en los pigmentos verdes de los vegetales. Ahora bien, el ser humano apenas puede absorber el fitol. Los ruminantes, por el contrario, que se alimentan casi exclusivamente de

vegetales, tienen un aparato digestivo especialmente adaptado que les permite absorber el fitol y transformarlo en **ácido fitínico**; tal es, por ejemplo, el caso de las vacas y las ovejas. El hombre puede tomar, por tanto, ácido fitínico consumiendo leche y grasa de estos animales. Para su transformación en energía, el hombre necesita además de una determinada enzima que cataboliza el ácido fitínico. La inmensa mayoría de los seres humanos poseen esta enzima en su organismo; pero no así los pacientes de síndrome de Refsum; estos no pueden transformar el ácido fitínico en energía, razón por la cual su nivel en sangre crece constantemente.

La enfermedad:

Cuando el nivel en sangre rebasa un cierto límite, el ácido fitínico se torna tóxico para el organismo; su mecanismo de acción se desconoce; pero las manifestaciones sintomáticas de la enfermedad son bien conocidas y pueden clasificarse en los 3 grupos siguientes:

1.-Anomalías congénitas:

Sólo se presentan en un número muy reducido de pacientes; la anomalía congénita más corriente son los dedos cortos; no se ha determinado el papel que desempeña aquí el **ácido fitínico**.

2.-Trastornos de evolución lenta:

El principal síntoma es la **retinosis pigmentaria**. Reviste una forma relativamente benigna y evoluciona lentamente. Un cierto grado de sordera puede también acompañar a la enfermedad. Estos síntomas evolucionan con tal lentitud que no ha sido posible correlacionarlos con el nivel de **ácido fitínico** en sangre; parece, sin embargo, que el proceso de la retinosis puede estabilizarse si se controla el contenido plasmático de ácido fitínico. Por desgracia, la estructura de la retina es muy sensible y su deterioro irreversible; para evitar la ceguera o la discapacidad visual a los pacientes del síndrome de Refsum es necesario, por tanto, el diagnóstico precoz e iniciar el tratamiento lo antes posible.

“El principal tratamiento del síndrome de Refsum consiste en una dieta adecuada”

3.-Trastornos de evolución rápida:

La marcha vacilante e insegura, por intoxicación de los nervios motores, que caracteriza a los pacientes del síndrome de Refsum, se agrava rápidamente, pero responde también rápidamente a un tratamiento adecuado. Sin embargo, cuando el tratamiento se aplica demasiado tarde, es casi seguro que esté abocado al fracaso. A menudo, el paciente con trastornos motores acude al médico por primera vez, cuando su retinosis pigmentaria ha alcanzado ya un estadio muy evolucionado. Por fortuna el **síndrome de Refsum** presenta una incidencia muy baja; el riesgo de que un paciente de RP padez-

ca síndrome de Refsum es por eso muy pequeño. La enfermedad es de naturaleza genética; su patrón hereditario es autosómico recesivo; sólo en el caso de que el padre y la madre sean portadores del gen anómalo, sólo entonces, los hijos e hijas tienen un 25% de probabilidades de padecer la enfermedad.

El tratamiento:

El principal tratamiento del síndrome de Refsum consiste en una dieta adecuada. Los principios fundamentales de la misma son muy precisos: el paciente debe alimentarse suficientemente para evitar la pérdida de peso, porque de lo contrario se liberaría ácido fitánico al torrente sanguíneo, procedente de la grasa corporal (tejido adiposo). Por lo demás, conviene no consumir alimentos que contengan grasas de animales herbívoros; en los países occidentales, evitar la ingesta de productos lácteos y carnes de vacuno y ovino, a fin de reducir la cantidad de ácido fitínico en el organismo; procurar también que el paciente se mantenga en una buena forma física y lleve un género de vida equilibrado.

El futuro:

Hay todavía numerosos puntos por dilucidar, pero los descubrimientos de la genética molecular nos hacen ser optimistas. ■

(RP - JOURNAL IV - 1993
Asociación RP - Suiza
Dr. F. B. Gibberd - Neurólogo
Westminster Hospital - Londres)

COMIDA DE CONVIVENCIA: MEDIO MILLÓN PARA INVESTIGACIÓN

El pasado 19 de diciembre celebró la **Asociación RP de Madrid** su comida anual de convivencia, que resultó muy animada; el menú preparado por el restaurante Lord Winston's fue del agrado general; unas 180 personas acudieron a la cita, entre ellas, una familia asociada residente en Segovia, que, sin pereza, se vino a Madrid porque había comprendido el verdadero sentido del mensaje; la cita esta vez tenía una especial connotación: se trataba, en efecto, de recaudar dinero para el **Fondo Nacional de Investigación**; a tal fin se organizó una **tómbola** con sorteo de numerosos objetos de regalo, donados por el comercio madrileño y, en muchos casos, por las propias familias asistentes. Hubo quien aportó su regalo, no pudo asistir a la comida y dejó además a beneficio del Fondo el importe del menú. La **tómbola** nos hizo pasar a todos un rato muy entretenido; la suerte fue muy repartida; se pusieron a la venta papeletas por un importe total equivalente al valor de los objetos sorteados; **Gregorio Beltrán**, secundado por **J.L. Campo**, se revelaron, micro en mano, como grandes animadores de la fiesta; se vendieron rápidamente todas las papeletas y se recaudó **más de medio millón de pesetas**. Un buen comienzo, sin duda.

Debemos congratularnos todos los afectados por retinosis de España entera por esta iniciativa de la Junta Directiva de la **Asociación de Madrid**, a quien damos las gracias, a su Presidente y muy especialmente a las familias y

Asociados que acudisteis a la comida, a quienes principalmente os corresponde todo el mérito. Esperamos veros de nuevo en la próxima comida de convivencia que se celebrará en noviembre y ver también a tantos otros Asociados a quienes echamos de menos el pasado 19 de diciembre. ¿Merece la pena hacer algo, por poco que sea, por el futuro de nuestros ojos y por los de nuestros hijos y nietos?



Gregorio Beltrán con un buen grupo de comensales.

Pues sí; merece la pena, y por eso muchos se han movilizado por esta convocatoria y se movilizarán por las que vengan; porque tienen claro que ese futuro está **en manos de los investigadores, con la ayuda de Dios y la colaboración de todos**.

Nuestro agradecimiento a las boutiques y comercios simpatizantes, cuya extensa lista sería prolijo enumerar. Agradecemos también el

BUEN COMIENZO EN MADRID

mucho trabajo que para la organización de la comida y tómbola realizaron, en la sombra, las siguientes personas:

Olga Rodríguez, al pie del teléfono, en contacto permanente con los Asociados, restaurante, gestiones con el comercio, etc; **Inés Romero**, acusando recibo por carta de todos los regalos recibidos. **Aurora Serrano**, **Milagros Lazcano**, **Sr. Soriano** y **Paquita**, esposa de

J.L. Campo, en labor de selección de lotes, embalaje, etc...

Todos ellos terminaron algo agotados, pero contentos de haber colaborado altruistamente y muy animados para mejorar este año el éxito inicial del 93. ■

Tomás Ripa, Secretario
Fondo Nacional de Investigación

RP - FOUNDATION NEWS

¿QUE ILUMINACIÓN CONVIENE A NUESTROS OJOS?

Podría decirse que la iluminación más conveniente es la que proporciona el mayor confort visual. Ahora bien, no existe un standard de iluminación que valga para todas las personas con baja visión; una iluminación intensa resulta molesta para unos y prefieren la luz tenue; para otros, sucede todo lo contrario. Todo depende del estado de sus ojos y de su particular patología. El caso es que muchas personas que sufren una discapacidad visual profunda se preguntan a menudo cómo podrían modificar el ambiente de su casa, especialmente la iluminación, para poder desenvolverse mejor y con mayor seguridad; y estas personas, con demasiada frecuencia, no encuentran a quien pueda responder a su pregunta. Este artículo pretende dar consejos y orientaciones prácticas para sacar el máximo provecho de las ventajas que

ofrece la actual tecnología de la iluminación, tanto del hogar como del puesto de trabajo.

Cuando se trata el tema de la iluminación lo primero que debemos hacer es distinguir entre **iluminación general e iluminación local o puntual**. En el salón o cuarto de estar, por ejemplo, la **iluminación general** es la que permite moverse con facilidad por la habitación y localizar objetos situados en ella; la **iluminación local o puntual** es la que arroja una lámpara de pie colocada junto al sillón de la lectura, o la lámpara flexo sobre la mesa del despacho o la luz que ilumina directamente la encimera de la cocina, cuando el ama de casa manipula los alimentos; como es obvio, una correcta iluminación del sitio de trabajo puede evitar percances desagradables a las personas visualmente disminuidas.

Iluminación general:

Tanto el brillo como las sombras arrojadas por las lámparas tradicionales resultan molestos para muchas personas con baja visión. Si se quiere una intensa iluminación pero sin molestias por exceso de brillo puede recurrirse a los "tubos" especiales de luz fluorescente cuyo espectro cromático ha eliminado prácticamente el azul y la radiación ultravioleta, que al penetrar en el ojo se difunden y son los máximos responsables del deslumbramiento. Otra opción que se ha popularizado es la **lámpara de pie halógena** tipo antorcha, de 500 vatios de potencia. El foco arroja la luz contra el techo donde se refleja y esparce por la habitación. Una sola lámpara de este tipo y potencia puede iluminar una habitación bastante amplia; además dispone de una llave o interruptor que permite graduar y controlar a voluntad la intensidad de iluminación deseada; es un detalle realmente novedoso.

"... interruptores de la luz en tonos oscuros sobre paredes claras; esto ayuda a localizar el interruptor"

Para las personas que se encuentran más a gusto con una luz moderada, los "tubos" fluorescentes en el techo no van bien; los desaconsejamos. En estos casos, puede instalarse un "tubo" de luz fluorescente a lo largo de la pared junto al techo; la luz ilumina directamente la pared, donde se refleja; se obtiene así una **iluminación indirecta** de la habitación; otro sistema consiste en montar junto al techo un doble foco; uno arroja luz contra la pared; el

otro, contra el techo. Todo sistema, como la **lámpara halógena de pie**, de 500 vatios de potencia, cuya luz pueda controlarse a voluntad, permite adaptarse a situaciones cambiantes; una iluminación tenue para el discapacitado visual y una luz más intensa cuando la habitación la usen otros miembros de la familia que gocen de buena vista. El grado y calidad de la iluminación dependen también del color y la textura superficial de paredes y techo de la habitación. Un techo blanco y unas paredes pintadas en tonos claros producen un mayor grado de iluminación; las superficies muy lisas resultan brillantes y pueden ocasionar deslumbramiento; por el contrario, paredes con superficies rugosas y en tonos oscuros son más "absorbentes" de la luz y resultan más confortables para las personas hipersensibles al brillo. Un problema típico de los retinosos es su mala percepción del contraste. Es recomendable por eso utilizar colores que contrasten bien; por ejemplo, interruptores de la luz en tonos oscuros sobre paredes claras; esto ayuda a localizar el interruptor. En cuanto a la luz natural que entra por las ventanas, las cortinas con lamas orientables son mejores que los visillos o cortinas tradicionales; aquellas permiten tamizar la luz a voluntad. Por último, existe la luz halógena especial o con el espectro de radiación visible completo; estas bombillas "cromalux" arrojan luz "natural", similar a la luz del día.

Iluminación local o puntual:

Es la que se utiliza para iluminar el sitio de trabajo o donde se realizan tareas o actividades concretas; por ejemplo, la mesa de escritorio, la encimera de la cocina, etc. Una opción es la

luz fluorescente; otra, muy simple, es usar pequeñas lámparas de sobremesa o lamparitas de pinzas que se fijan en la posición más conveniente; iluminan no sólo la superficie de la encimera sino también el interior de los armarios, etc. Los diferentes tipos de luz son: incandescente (o bombillas de filamento), "cromalux" (o luz natural); fluorescente y halógena. La ventaja de la luz fluorescente es que no produce apenas calor, a diferencia de la halógena que resulta molesta cuando se tiene la luz cerca de la cabeza durante largos períodos de tiempo. Pero la luz halógena es "muy blanca" y útil cuando se trata, por ejemplo, de iluminar escritos con poco contraste. La luz no debe incidir sobre los ojos ni directa ni indirectamente; por eso, la mejor iluminación es la que llega lateralmente con un ángulo de inclinación de 45° (grados). Este ángulo puede conseguirse usando lámparas de sobremesa con brazo flexible (flexo). Si se trata de lámparas de pie colocadas, por ejemplo, junto al sillón de la lectura, la luz debe caer a 45° desde atrás, directamente sobre el escrito. En la mesa de escritorio conviene usar un tapete de color oscuro, de mane-

ra que contraste con el blanco del papel de escribir; así puede uno verlo y localizarlo con facilidad.

Mención especial merece el sistema de iluminación del cuarto de aseo; a veces, combinada con el espejo auxiliar donde se arregla la mujer o se afeita el varón. Con frecuencia, se coloca la luz encima del espejo; esto es un error porque causa deslumbramiento en la persona que se sitúa frente al mismo. Mejor es que la luz esté en una pared lateral junto al espejo y que ilumine la cara de la persona pero sin causarle deslumbramiento. Existen también espejos dobles para la "toilette" de la mujer; uno es un espejo normal y el otro un espejo de aumento que funciona como una lupa; los hay con brazo articulado que permite orientar el espejo en la dirección más conveniente respecto del foco luminoso. ■

Thomas Perski M.A.
**Deirke - Centro de Rehabilitación
Visual - Wheaton (USA)**

FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN

EL ESFUERZO DE LOS MODESTOS

La campaña de recaudación -vía donativos- para el **Fondo Nacional de Investigación**, iniciada por la **Asociación asturiana** está dando sus primeros frutos. Como soporte de la campaña, un tríptico y una carta sencilla que lo dice todo. No podemos resistir la tentación de

reproducirla seguidamente. La lista de donativos de Empresas y particulares, encabezada por **Antonio y Andrés, Presidente y Secretario de la Asociación** respectivamente, ha sido publicada por el periódico "El Comercio" (Gijón; 1-3-94).

ASOCIACION
ASTURIANA



RETINOSIS
PIGMENTARIA

Hospital Central de Asturias
C/ Julian Clavería, S/N
33008 Oviedo Asturias
Telf. 98-5105100 Ext. 38508

Asociación de Ayuda Mutua sin
Animo de Lucro con el número
de registro 2823.

Presidentes

Antonio Pavón Palomo

Miembro de

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

Presidentes de Honor

S.A.R. la Infanta Margarita de Borbón

Comité Científico

Co-Presidentes de Honor

Prof. Dr. Santiago Gracia

Prof. Emérito Univ. Karolinska USA

Prof. Dr. F. Mayor Zaragoza

Catedrático Bioquímica Univ. de Madrid

Vocales

Prof. Dr. J. L. Alió

Catedrático Oftalmología Univ. Alicante

Prof. Dr. M. Callejón

Dpto. Químico Anal. Univ. Sevilla

Dr. M. Carbello

Unidad de Genética. Hosp. Vello-Hibron

Dra. E. Martín

Oftalmóloga Asesora Dirección
General ONCE

Prof. Dr. J. D. Pastor

Catedrático Oftalmología Univ.
Valencia

Prof. Dr. L.F. Vega-Sanz

Catedrático Oftalmología Univ. Oviedo

Dra. C. Vilela

Unidad Neurofisiología Hosp. La Fe
Valencia

Miembro Oficial

Internacional Retinosis Pigmentaria
Asociación I.R.P.A.

Retinosis Pigmentaria es el nombre
con que se denominan a un grupo de
enfermedades hereditarias que afectan
a la retina. La retina es una capa
de células sensibles a la luz donde se
generan las primeras imágenes de la
visión. La mayoría de las retinosis im-
plica una degeneración de la retina
apareciendo la ceguera nocturna y la
pérdida progresiva de la visión aún en
edades tempranas, ya que la retina no
envía imágenes al cerebro. Hoy en día
no hay ningún tratamiento efectivo
que cure la RETINOSIS PIGMENTA-
RIA.

¿A QUIEN LE VAMOS A ECHAR LA CULPA DE LA CEGUERA DE NUESTROS HIJOS?

Estimado/a amigo/a:

Si ud. no conoce o no tiene ningún amigo o familiar con alguna dolencia relacionada con la retina, quizá, solo quizá, esta carta no le interese. De todas maneras, gracias por dedicarnos su valioso tiempo.

¿Que haría ud. si supiese que la posible curación de la ceguera de sus hijos, hermanos, familiares, amigos y hasta 450.000 personas en España dependiera de que los investigadores pudiesen seguir investigando?

Buscaría todos los apoyos posibles. ¿Verdad?. Pediría ayuda a la administración, a la comunidad médica, a los propios afectados, a las entidades públicas y privadas.

Y si aún así la investigación se viese comprometida por la falta de recursos, ¿que haría ud.?

Pues claro que sí. Nosotros haríamos lo mismo. Por eso le enviamos esta carta y le pedimos su colaboración.

Eso sí, por favor, no queremos que ello le suponga ningún desajuste en su economía. Si ud. o su empresa no se lo pueden permitir, por favor, le damos igualmente las gracias y ya habrá momentos mejores en los que podamos colaborar.

Si por el contrario ud. o su empresa, realiza alguna aportación al FONDO DE AYUDAS DE LAS ENFERMEDADES DEGENERATIVAS DE LA RETINA, sepa que se beneficiará de la publicidad que le realicemos como colaborador del F.I.E.D.R. La prensa regional publicará la cantidad recogida y las personas o entidades que las realizan.

¿LE VIENE MAL UN POCO DE PUBLICIDAD EXTRA?

Si cree que lo que hacemos es aprovecharnos de ud., simplemente olvidenos. Eso sí, sepa una cosa, si nos quedamos con los brazos cruzados,

¿A QUIEN VAMOS A ECHAR LA CULPA DE LA CEGUERA DE NUESTROS HIJOS?

UN saludo y gracias.

Fdo. Antonio Pavón Palomo

Presidente A.A.R.P.

* Rellene su cupón y envíenos su donativo. Gracias.

FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN

Nombre / empresa	Ciudad	Donativo
Bango y Cía Seguros	Oviedo	25.000 ptas.
Confitería Asturias	Oviedo	20.000 ptas.
Casa Magdalena	Grado	3.000 ptas.
Uti Martínez Arias	El Berrón	10.000 ptas.
Recreativos La Villa	Mieres	15.000 ptas.
Andrés Mayor Lorenzo	Aviles	20.000 ptas.
Lisfersa Quesos	Viella, Siero	15.000 ptas.
Ángel Fdez Suero	Oviedo	5.000 ptas.
Ine-Encuestadoras	Oviedo	3.000 ptas.
Manuel A. Fdez Suero	Oviedo	5.000 ptas.
Priscila Gómez Ron	Lugones	5.000 ptas.
Antonio Pavón Palomo	Grado	20.000 ptas.
José L. Fdez. Fdez.	Gijón	5.000 ptas.
Héctor García Fdez.	Gijón	5.000 ptas.

En total, **151.000 ptas. para investigación, el esfuerzo de los modestos**, un puñado de buenos amigos y colegas, que desde el Principado de Asturias, nos dan toda una lección de solidaridad. ■

NOTICIAS BREVES

En su Asamblea General, la **Asociación RP de Andalucía** aprobó una subida de 1.000 ptas. en la cuota anual de sus asociados; de ellas, se

destinarán 500 ptas. al **Fondo Nacional de Investigación**. ■

La publicación y distribución del presente número de la revista VISION ha sido posible gracias a la ayuda de:



MINISTERIO DE ASUNTOS SOCIALES

Instituto Nacional de Servicios Sociales

 **ONCE** Y FUNDACIÓN O.N.C.E.

CONTINÚA LA RECAUDACIÓN

La Asociación RP de Aragón, dando una prueba más de su enorme vitalidad, nos sorprende muy gratamente con una nueva aportación al **FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN**; esta vez han sido **200.000 ptas.** El pasado 26 de marzo, se reunía a cenar un nutrido grupo de asociados, muchos de ellos desplazados a Zaragoza desde pueblos distantes de la capital; lo que hace aún más meritoria su actitud. En su nota informativa, nuestros amigos aragoneses elogian el excelente menú y



El mago Naval en un momento de su desinteresada actuación.



Convivencia y alegría en los rostros.

atenciones del restaurante Savoy y agradecen la desinteresada actuación del mago Naval que amenizó la velada. Como fin de fiesta, se organizó una rifa de regalos donados por varios centros comerciales de la ciudad del Ebro. Al parecer, ésta ha sido un simple ensayo de la gran cena de convivencia con **tómbola** que piensan celebrar en fecha próxima a la Navidad, a beneficio también del **FONDO NACIONAL DE INVESTIGACIÓN.** ■

PENSIÓN DE INVALIDEZ

¿Peligran las prestaciones de la Seguridad Social? ¿Peligran en particular, las pensiones de jubilación o invalidez? ¿Qué pasará cuando se jubilen los que ahora tienen 40-45 años de edad? Preguntas como éstas son las que se hace la gente de la calle, el ciudadano de a pie. También desde algunas instancias del Gobierno se invitaba en fechas recientes a “una sosegada pero profunda reflexión”.

En la base de estas inquietudes subyacen las causas que amenazan al sistema actual de la Seguridad Social; causas que los analistas se adelantan a señalar, al mismo tiempo que se atreven a sugerir posibles soluciones para hacer frente a la crisis.

“... quien suscribe tales pólizas lo hace con vistas a asegurarse tanto el mantenimiento de su poder adquisitivo, cara a su retiro, como ir previendo poco a poco y desde edad temprana las posibles contingencias o adversidades que puedan sufrir sus descendientes o ellos mismos”

Causas:

Como es sabido, el sistema actual de la S.Social se basa en el principio de la solidaridad: los que trabajan cotizan para los que no trabajan, jubilados por razón de edad o de invalidez. Ahora bien, el colectivo de trabajadores (po-

blación activa) tiende a disminuir, al tiempo que aumenta el de pensionistas (población pasiva). Se rompe así el equilibrio entre ingresos por cotizaciones y gastos por prestaciones.

Las causas de este fenómeno son bien conocidas. Por un lado, la natalidad ha disminuido en España; es, tal vez, la más baja de Europa; la tecnología industrial, cada día más sofisticada, desplaza a la mano de obra, crea pocos puestos de trabajo y los que crea se cubren solo con personas de alta cualificación; las empresas multinacionales están abandonando nuestro país. La liberalización paulatina del comercio mundial amenaza con la quiebra de la agricultura y ganadería españolas y comunitarias, sin olvidar que, hasta ahora, el sector agropecuario daba empleo al 28% de la población activa de nuestro país.

Por otro lado, el colectivo de personas de la 3ª edad experimenta un constante crecimiento, ya que la esperanza de vida media, que era de 35 a 40 años, se sitúa, en lo que va de siglo, en torno a los 76 años. En el año 2015 se estima que el 30% de la población española tendrá más de 65 años de edad.

En conclusión, cada vez habrá menos a cotizar y más a cobrar de la Seguridad Social. Se puede llegar, por tanto, a una situación de peligroso desequilibrio presupuestario si los vaticinios se cumplen.

Soluciones:

Los analistas apuntan algunas medidas para hacer frente a la crisis que se avecina.

- Que el Estado continúe cubriendo el déficit de la S. Social con carácter general.
- Que el Estado garantice pensiones de jubilación dignas y su revalorización para las clases sociales más desfavorecidas.
- Que se fomente el ahorro privado, a través de los Planes de Ahorro, Planes de Jubilación o fórmulas similares; quien suscribe tales pólizas lo hace con vistas a asegurarse tanto el mantenimiento de su poder adquisitivo, cara a su retiro, como ir previendo poco a poco y desde edad temprana las posibles contingencias o adversidades que puedan sufrir sus descendientes o ellos mismos.

Pero volvamos los ojos a la realidad presente, tras esa mirada prospectiva que acabamos de lanzar hacia el futuro, al parecer, lleno de incertidumbre.

¿Que derechos nos asisten hoy a la hora de solicitar una pensión de invalidez? Cuando un trabajador tiene un menoscabo funcional importante, secuela de enfermedad o accidente, que le hace muy penoso seguir trabajando, tanto él como su familia piensan en solicitar una pensión de invalidez. A poco precavidos que sean, a los interesados les gustaría saber, a cuanto asciende la cuantía de la prestación por invalidez.

Ahora bien, la Seguridad Social informa sobre

la cuantía de la pensión una vez solicitada y concedida, en su caso. Sucede, a veces, que el grado de incapacidad que la Seguridad Social reconoce y la cuantía de la pensión no corresponden a lo que se esperaba; la resolución es firme y el interesado no puede hacer otra cosa que interponer el correspondiente recurso. Algunas Asociaciones de FAARPEE están en condiciones de asesorar a sus asociados a la hora de tramitar el expediente de invalidez. Existen también empresas de servicios especializadas en la tramitación de estos expedientes, a las que pueden acudir los interesados ¿De qué manera pueden ayudar estas empresas de servicios?

En primer lugar, informando previamente al trabajador y a su familia acerca del grado de incapacidad y de la cuantía de la pensión que el Instituto Nacional de la Seguridad Social (I.N.S.S.) puede reconocerles, las exenciones fiscales, su compatibilidad o no con otros trabajos, transmisión en caso de fallecimiento, etc.

Como requisito para emitir el Informe, el trabajador debe ser reconocido por un médico de la Empresa de servicios, especializado en valoración de menoscabos funcionales; el facultativo analizará todos los informes médicos de que disponga.

Si del estudio del trabajador, desde el punto de vista médico, se deduce que no hay causa suficiente para solicitar la invalidez, el Informe lo hará constar, para que aquel desista de la idea de solicitarla. Si el estudio, por el contrario, aprecia causa suficiente, se informará al trabajador y a su familia de las posibilidades (grado de invalidez, cuantía de la pensión, etc).

DE INTERÉS PARA MUCHOS RETINOSOS

En segundo lugar, si el trabajador, una vez informado, desea tramitar el expediente de invalidez, la empresa de servicios le ayudará a reunir la documentación médica, certificados o informes necesarios y le facilitará la documentación oficial debidamente cumplimentada para su presentación al I.N.S.S.

En tercer lugar, si la Resolución del I.N.S.S. fuera denegatoria o reconociera un grado de invalidez inferior al que corresponde, la em-

presa de servicios puede ofrecer al trabajador la defensa de sus intereses ante el Juzgado de lo Social y si fuera necesario, en el Tribunal Superior de Justicia.

Al final de la gestión es cuando la empresa de servicios suele proceder al cobro de sus honorarios y gastos. ■

(Continuará en el próximo número de VISIÓN)

AYUDAS VISUALES

LENTES FILTRANTES Y LA LUZ AZUL

Es conocida desde hace siglos la propiedad que tienen los cristales oscurecidos, ya sean naturales o teñidos artificialmente por el hombre, de protección de los ojos frente a las radiaciones luminosas.

Esta protección se realiza a dos niveles. Una estructural, evitando el envejecimiento y degeneración de los tejidos oculares, y otra funcional, mejorando las condiciones luminosas en las que nos desenvolvemos, evitando deslumbramientos y avivando el contraste visual.

Desde hace años, todas las investigaciones relacionadas con el estudio de nuevas lentes protectoras, filtrantes de la luz, se han basado en identificar las distintas zonas del espectro electromagnético que puedan ser potencialmente

dañinas al sistema ocular. Y más concretamente se localizaron dos áreas, que son justamente las que limitan la parte visible del espectro.

Por un lado, las ondas cortas con mayor energía, desde el ultravioleta a los tonos azules y por otra parte las ondas de mayor longitud y menor energía, zona que comprende las radiaciones infrarrojas y los colores rojizos y anaranjados.

Es precisamente en la zona azul del espectro donde encontramos las radiaciones más problemáticas, tanto a nivel estructural como funcional, para el sistema visual humano.

Este tipo de radiaciones nos llegan de una forma natural incorporadas a los rayos luminosos

procedentes del Sol. La mayor parte de las radiaciones invisibles ultravioletas son filtradas, primero por la capa de ozono que rodea nuestro planeta y en segundo término por los filtros naturales que poseen nuestros ojos, la córnea y el cristalino; este efecto filtrante explica, en parte, la degeneración que se produce con el paso del tiempo en estos tejidos, ya que se da un fenómeno acumulativo.

Finalmente nos queda la luz azul visible que en un ojo sano no crea demasiados problemas.

Pero cuando nos encontramos con un ojo que, por diversas causas, presenta problemas de transparencia en sus distintos medios ópticos, córnea, cristalino y humores internos, o degenerativos en su retina, esta luz azul es la causa de los distintos problemas de deslumbramientos, pérdidas de contraste, inadaptaciones luminosas, etc.

Cuando hace tiempo se empezó la recogida de datos sobre los posibles daños sobre el sistema ocular por este grupo de radiaciones del espectro, la atención de los investigadores se centró en los problemas retinales y concretamente en el grupo de enfermedades llamadas retinitis pigmentosa.

Inicialmente se comprobó con este grupo de pacientes que el uso de lentes que permitían el paso total de la luz azul era incómodo, dificultaban la visión y acentuaban los deslumbramientos.

El resultado fue el diseño de lentes que trasmitiesen la mínima cantidad de este tipo de luz azulada.

En la actualidad contamos con diversos fabricantes que nos proporcionan este tipo de lentes filtrantes en dos tipos de materiales, minerales y orgánicos.

Los tonos pueden variar desde el naranja, pasando por distintas tonalidades rojizas, hasta el marrón. Dependerán del uso que se les quiera dar, en interiores o exteriores, o de la cantidad de luz que sea necesario absorber.

Pueden tener un poder absorbente fijo o variable, siendo estos últimos los más prácticos, puesto que ellos mismos autorregulan su tonalidad en función de la luminosidad presente. Finalmente quiero resaltar la importancia de estas ayudas visuales a los dos niveles comentados más arriba:

– **Estructural:** Absoluta protección contra las radiaciones ultravioletas no visibles. Evitando así la necesidad de utilizar nuestros filtros naturales y su posible degeneración por efectos acumulativos.

– **Funcional:** Desaparición del fenómeno de la dispersión de la luz azul, eliminando el efecto del deslumbramiento en velo, de las disfunciones de los conos de la retina, y mejorando el contraste y percepción visual.

Quiero destacar, asimismo, que los beneficios imperceptibles que se obtienen con el uso de estos filtros superan con mucho a los perceptibles. Preservan nuestro órgano ocular para la obtención de un mejor rendimiento visual. ■

Carlos Palancar, O.D.

¿PINTORES IMPRESIONISTAS MIOPESES?

Un estudio publicado en la revista "Ophthalmic and Physiological Optics" en el Reino Unido revela que el "movimiento pictórico" denominado **impresionismo**, podría haber sido en principio una conspiración de artistas dotados de muy baja visión. Según los autores del estudio, D. Elliot y A. Skaff de la Universidad de Waterloo -Escuela de Optometría- Canadá, líderes del movimiento, como **Cezanne, Renoir y Dégas** fueron miopes que solían no ponerse lentes. Muchos cuadros de estos pintores, en efecto, traslucen los clásicos efectos ópticos del ojo miope, tales como la claridad de los primeros planos y la borrosidad de los fondos.

"El estilo de Rembrandt, tan característico, se atribuye a las cataratas o al glaucoma que debió padecer el celebre pintor holandés"

Hay bastantes pruebas que ponen en evidencia la miopía de los principales pintores del grupo. Se sabe que Paul **Cézanne** detestaba llevar lentes y que **Dégas** fue dispensado del servicio militar porque no podía ver con claridad una diana con su ojo derecho. En la última etapa de su vida padeció un escotoma probablemente debido a degeneración macular. Esto le obligó a abandonar la pintura y a dedicarse por entero a la escultura. Paulina, su modelo, recuerda en sus memorias que el "viejo artista, cuando la modelaba en yeso, le tomaba medidas con un par de compases y que ella tenía mucho miedo

de que él le pudiera pinchar, debido a su mala visión".

Se dice que Claude **Monet**, quizás el más famoso de los pintores impresionistas, dejó constancia, sin darse cuenta, de la visión defectuosa que tenía debido a las cataratas. **Monet** pintó durante varios años la misma escena en el jardín de su casa en Giverny. Estos cuadros, que desde 1915 repiten la misma escena paisajística, son cada vez más abstractos y el color se desplaza desde los verdes azulados hacia los amarillos rojizos, lo que bien podría explicarse como consecuencia del avance de sus cataratas. El estudio citado sugiere que el famoso

"...figuras excesivamente alargadas del Greco se atribuyen al astigmatismo del pintor"

"**amarillo de Van Gogh**" más bien debiera calificarse de "amarillo de los epilépticos". La vida de **Van Gogh** estuvo marcada por la depresión, una salud precaria y la automutilación; también fue tratado de ataques de epilepsia. Una terapia habitual de la epilepsia en el siglo XIX era a base de digitalis, un extracto altamente venenoso de una planta medicinal. Efectos colaterales del tratamiento con digitalis son: alteraciones en la percepción cromática (azul-amarillo) y alucinaciones, entre otros. No puede afirmarse que el pintor fuera tratado con digitalis, pero en uno de los retratos que hizo a

PERSONAJES CÉLEBRES FUERON CIEGOS

su médico aparece un jarrón con dicha planta y en una de sus cartas declara que "para alcanzar los elevados tonos de amarillo que alcancé este verano, no hay nada como aumentar la dosis un poco". Parece que muchas obras de artistas famosos puedan atribuirse, en parte, a defectos visuales, adquiridos o hereditarios. Los autores del artículo que comentamos afirman que **Leonardo da Vinci** y **Miguel Ángel** perdieron su agudeza visual en la última fase de su vida, lo que les impedía pintar los detalles más finos de sus cuadros. El estilo de **Rembrandt**, tan característico, se atribuye a las cataratas o al glaucoma que debió padecer el celebre pintor holandés. Y las figuras excesivamente alargadas del **Greco** se atribuyen al astigmatismo del pintor.

Si las cosas son realmente como este estudio

desvela no deja de ser paradójico que, por su discapacidad visual, la obra de estos pintores impresionistas que, en su época no gozó de ningún aprecio, haya alcanzado en tiempos recientes las más altas cotizaciones en el mercado del arte. En una subasta en Nueva York se vendió el archifamoso cuadro **Van Gogh "Los girasoles"** por la fantástica cifra de 5.000 millones de pesetas.

Se sabe también que el griego **Herodoto**, el llamado padre de la Historia, era ciego. **Galileo**, el sabio renacentista, acabó ciego al final de su vida; otros muchos personajes célebres fueron ciegos o sufrieron las limitaciones de una muy baja visión. ■

VISION - RP Research
Foundation - Toronto - Canadá

DEL INSTITUTO NACIONAL DE LA SALUD (NIH) - USA

INSTITUTO NACIONAL DEL OJO: 25 ANIVERSARIO

El Instituto Nacional del Ojo (NEI) perteneciente al Instituto Nacional de la Salud (NIH) de Estados Unidos es bien conocido como Organismo oficial dedicado a la financiación de proyectos de investigación de patologías oculares. Para celebrar su 25 aniversario ha editado una Memoria que recoge las actividades realizadas y las líneas de investigación que, en el futuro, merecen especial atención.

Entre las primeras, cabe destacar:

- Pionero en el uso clínico del **láser** que ha demostrado su eficacia para salvar la vista de pacientes de **retinopatía diabética** y otras patologías oculares.
- Se ha reducido la incidencia de la ceguera, consecuente a **retinopatía del niño prematuro**.
- Se han mejorado las técnicas del **trasplante de córnea** y los métodos de conservación del tejido corneal.

– Se ha mejorado la cirugía de las **cataratas**, hasta el punto de ser hoy una de las cirugías con mayor porcentaje de éxitos.

En cuanto a las líneas de investigación futura que el **Instituto Nacional del Ojo** considera prioritarias, cabe citar:

– **Degeneración macular senil** (debida al proceso de envejecimiento) que afecta a más de 10 millones de americanos, convirtiéndola en la principal causa de pérdida irreversible de visión en personas de más de 60 años de edad. La degeneración macular senil afecta a la región central de la retina, la mácula, responsable de la percepción del color y de la agudeza visual; la enfermedad produce una pérdida de visión central que impide al paciente realizar las actividades del día a día, como conducir el automóvil, leer, escribir, ver la televisión o reconocer el rostro de sus familiares. La calidad de vida de estos pacientes ancianos se ve muy seriamente afectada. La investigación pretende desvelar los procesos bioquímicos que conducen a la degeneración de las células fotorreceptoras; su conocimiento deberá permitir un mejor control y la posible prevención de la degeneración macular debida al proceso de envejecimiento; esto permitirá mejorar la calidad de vida de millo-

nes de personas durante sus años de jubilación.

– **Glaucoma**; lo padecen más de 3 millones de americanos; las investigaciones futuras deberán identificar los factores de riesgo y aclarar el papel que desempeña una presión intraocular elevada en el deterioro del nervio óptico; objetivo de estas investigaciones, en definitiva, es la mejora de la metodología diagnóstica y la búsqueda de tratamientos más eficaces que los actuales.

– **Retinosis pigmentarias**; se trata de continuar con la localización, aislamiento y secuenciación de nuevos genes causantes de la enfermedad; marcadores de DNA y pruebas bioquímicas deberán permitir el diagnóstico precoz, incluso prenatal; estas investigaciones podrían facilitar las bases científicas para el desarrollo de tratamientos eficaces de estas patologías hoy incurables.

– **Retinopatía diabética**; las investigaciones futuras deberían desvelar la fisiopatología de esta complicación de la diabetes, causante de ceguera, permitiendo el desarrollo de una terapéutica eficaz para prevenirla. ■

**INSIGHT - Retinal
Foundation of the Southwest**

DE RP FOUNDATION - NEWS

NOTICIAS BREVES

La Dra. Jeannette S. Félix, directora del **Área Científica de la RP - Foundation** - Baltimore (USA) ha sido nombrada vocal del

Consejo Nacional Oftalmológico, el principal órgano consultivo del **Instituto Nacional del Ojo (NEI)**, integrado en el Instituto Nacional

de la Salud-USA. Su misión consistirá principalmente en asesorar a la Secretaria de Sanidad y Servicios Sociales, Miss Donna E. Shalala, en temas relativos a la investigación en el área de la visión; orientando la política de investigación científica de las patologías oculares y su programación. La **Dra. Félix** es la responsable de coordinar la investigación de la RP y enfermedades degenerativas de la retina en los proyectos financiados por el **Fondo de Investigación de la RP - Foundation**, la Asociación americana de la Retinosis Pigmentaria; ella lleva asimismo las relaciones con el Comité Científico-Médico Asesor de la Asociación y participa en la gestión y administración de su Fondo de Investigación. Ha organizado numerosos simposios y reuniones científicas en diversas partes de Estados Unidos,

con vistas a la promoción de la investigación de la RP y enfermedades degenerativas de la retina.

– **Tres investigadores** de la RP y otras patologías de la retina han recibido una ayuda del **Instituto de Investigación Alcon** para que puedan proseguir su importante trabajo. La ayuda concedida a fondo perdido asciende a 100.000 dólares (unos 13 millones de ptas) para cada uno. Estos investigadores, que habitualmente reciben ayudas del Fondo de Investigación de la RP Foundation, son: **Dr. G. Chader** del Instituto Nacional del Ojo (NEI) Bethesda; **Dr. P. Humphries** del Trinity College - Dublín y **Dr. D. Valle** de la Escuela de Medicina de la Universidad Johns Hopkins, Baltimore. ■

PARA INVESTIGACIÓN DE LA RP

EXPOSICIÓN ITINERANTE DE PINTORES EXTREMEÑOS

La exposición itinerante de pintores/as extremeños/as, que ha organizado la **Asociación Extremeña ARPEX**, ya ha recorrido la Casa de la Cultura de Mérida (febrero), el Hotel Zurbarán de Badajoz (abril), el local de D. José Sánchez Ugalde de Fuente del Maestre (mayo), la Caja de Extremadura en Cáceres (junio), y quizás sea posible pasarla a una exposición permanente en Madrid, ya que, puestos en contacto con algunos de los pintores, no tienen inconveniente.

Lo positivo de esta exposición ha sido la magnífica campaña divulgativa de ARPEX, conseguida a través de todos los medios y en cada una de las ciudades por las que va pasando; también ARPEX se congratula de que los visitantes hayan podido contemplar y admirar la gran diversidad estilística de las obras expuestas.

La Asociación Extremeña de RP, ARPEX, agradece a todos los/as pintores/as extreme-

ños/as que han cedido su obra de una manera total o parcial, y a todas las personas y entidades que han hecho posible esta exposición.

Algunas de las obras han sido donadas por pintores no profesionales, sino aficionados, que se han querido unir a nosotros en este hermoso fin; otras han sido donadas por grandes profesionales de reconocida valía; pero lo que sí sa-

bemos es que todos ellos han puesto su gran corazón en la colaboración con este fin tan importante:

Crear un **FONDO DE INVESTIGACIÓN**, para que, de una vez para siempre, se investigue sobre la Retinosis Pigmentaria. ■

Asociación Extremeña ARPEX

CURSO SOBRE RP EN HOSPITAL SAN PABLO - BARCELONA

RETINOSIS PIGMENTARIA LIGADA AL CROMOSOMA X: ASPECTOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

Estudio genealógico-genético:

Al recoger los caracteres de una familia afectada de RP para el estudio genealógico, la presencia únicamente de varones afectados y la ausencia de casos de transmisión afecto-afecto es indicativo de herencia ligada al sexo, es decir, al cromosoma X (XLRP).

La forma de transmisión ligada al cromosoma X puede ser de carácter dominante o recesivo. La primera es extremadamente rara; parece existir sólo un caso publicado, mientras que la de carácter recesivo representa del 5 al 12% de las familias afectadas de RP. Es, pues, la forma más infrecuente, pero también la más grave por su rápida evolución y porque, en la mayo-

ría de los casos, al comienzo de la cuarta década de la vida, existe ya una gran afectación visual.

Los estudios genéticos se simplifican algo, puesto que el patrón de herencia localiza el gen responsable de la enfermedad en el cromosoma X, que es, por otra parte, el más estudiado y del que los genetistas disponen de gran cantidad de sondas que reconocen las distintas regiones del mismo.

En 1984, Bhattacharya demuestra la existencia de ligamento entre una de estas sondas, la L 1.28 localizada en 11.3 del brazo corto del cromosoma X (Xp 11.3), y la RP presente en cinco familias inglesas. Trabajos posteriores con-

firman el hallazgo. Se habla del locus RP2 como responsable de la enfermedad.

Años más tarde, los trabajos de Francke en 1985 y los de Denton y Musarella en 1988 evidencian que, en algunas familias, la enfermedad se hereda ligada a otro marcador: el H0731, localizado en Xp 21.1, es decir, el locus RP3. Incluso cabe la posibilidad de que exista un tercer locus RP4 localizado en las regiones DX528 y DX5164 situadas entre 21.3 y 21.2 del brazo corto del cromosoma X.

El estudio molecular se realiza mediante análisis de marcadores polimórficos de ADN que cubren la región Xp-21-centrómero; las muestras de ADN genómico procedentes de leucocitos de sangre venosa periférica (extraídos sobre EDTA secuestrador de Ca^{++} y, por tanto, desestabilizador de las membranas celulares) se digieren con los enzimas de restricción en las condiciones recomendadas por los laboratorios que los comercializan. Los fragmentos digeridos se separan en geles de agarosa mediante electroforesis, se transfieren a filtros de hibridación y se hibridan con las distintas sondas marcadas con fósforo radiactivo (P^{32}). Transcurrido el período de hibridación, se lavan los filtros para eliminar la radioactividad residual y se mantienen 24-48 h. en contacto con la película autorradiográfica a temperatura controlada. Tras el revelado, aparecen como bandas de color oscuro los distintos fragmentos de ADN de longitud polimórfica que las sondas detectan. Del análisis de segregación posterior de estos fragmentos polimórficos se infiere el haplotipo.

De 52 familias estudiadas en las que, al menos, hay un afectado de RP, solo tres heredaron la enfermedad ligada al cromosoma X (familias A, B y C).

El estudio molecular de la **familia A** muestra que la madre, portadora obligada, ha transmitido el mismo cromosoma X a sus cuatro hijos varones. Puesto que todos los afectados poseen el mismo haplotipo en la región Xp 21-centrómetro, no es posible determinar si es la región que contiene el locus RP2 o la del RP3 la responsable de la enfermedad.

Al estudiar los resultados obtenidos en la única hija/hermana de los afectados, se constata la presencia de una recombinación meiótica en la región del cromosoma X flanqueada por los marcadores 754 y L 1.28. La región común con los hermanos afectados es la que contiene el locus RP2. Así pues y como nos confirmará la clínica, se trata de una hembra portadora y la causa de la enfermedad de esta familia se localiza en **RP2**.

En la **familia B**, al realizar idéntico análisis genómico, se determina que la única región del genoma que comparten los tres varones afectados y una hermana, portadora obligada, al tener un hijo varón afecto, es la que corresponde al locus **RP3**. Por lo tanto, el gen responsable de la enfermedad de esta familia se ubicará en dicho locus.

En el estudio efectuado a los miembros de la **familia C** se constata que los marcadores correspondientes al locus RP3 no han sido informativos, mientras que los correspondientes al

locus RP2 nos informan de que esta familia no hereda el haplotipo de riesgo ligado a dicho locus. Sin embargo, no es posible excluir la herencia del locus RP3. En esta ocasión el estudio genético tendrá que apoyarse en el clínico, que se está realizando en la actualidad para poder decidir.

Todo parece confirmar que los pacientes que heredan la enfermedad ligada a RP2 presentan un inicio, evolución y características clínicas distintas a los que heredan la enfermedad ligada a RP3.

Kaplan, en 1990, apuntaba que, mientras RP2 se inicia con una miopía precoz que aparece entre los 3-4 años y una agudeza visual muy reducida desde los primeros años de la vida. RP3 comenzaría entre los 6-14 años con pérdida de percepción en la oscuridad y una agudeza visual mejor conservada por unos años. Para Kaplan, ambas formas de enfermedad progresarían de manera similar, con las mismas manifestaciones, tanto subjetivas como objetivas.

El **estudio clínico** de los afectados muestra:

1. Antes de los 30 años el 100% de los afectados XLRP ya han presentado síntomas.
2. **La afectación es bilateral** y más o menos **simétrica**.
3. **Mala adaptación a la oscuridad**; desde la niñez para los RP2 y en la adolescencia para los RP3, en los que constituye su primer síntoma.

El mal funcionamiento de los bastones se evidencia en la determinación de los umbrales finales de los mismos tras la adaptación a la oscuridad, que aparecen normalmente con amplitud reducida y más frecuentemente no es detectable.

4. Disminución de la agudeza visual; ésta se preserva hasta estadios terminales de la XLRP al igual que otros tipos de RP; se confirma el peor pronóstico de la RP al presentar todos los pacientes afectados agudeza visual central de 1/10 o menor al cumplir los 50 años.

La pérdida de agudeza visual en los afectados por RP2 con frecuencia se asocia a la miopía, presente desde los 3-5 años, pero al corregir estas miopías medias o altas, con frecuencia la visión no supera los 4/10.

“... con frecuencia han sido calificados como lentos por los maestros, torpes por la familia y distraídos por los amigos”

Los pacientes afectados por RP3 conservan mejor agudeza visual y es fácil que alcancen los 5/10 a los 30 años.

La pérdida de agudeza visual central puede deberse a que **la mácula está directamente afectada por el proceso de RP, o a la aparición de cataratas** subcapsulares posteriores. En nuestra experiencia, las cataratas están presentes en varios miembros de la familia ligada al locus RP3, aproximadamente desde los 25 años (3 de 4 varones). Uno de los pacientes,

BONO - FONDO DE AYUDAS A LA INVESTIGACION

FONDO PARA LA INVESTIGACION DE LAS ENFERMEDADES DEGENERATIVAS DE LA RETINA (F.I.E.D.R.)



**¿A QUE ESPERAMOS
SI LA
INVESTIGACION NOS
PIDE AYUDA?**

"EL TRASPLANTE DE RETINA PRETENDE DEVOLVER VISTA PERDIDA, HACER QUE LOS CIEGOS VEAN". Prof. Dr. P. Gouras

COMITE CIENTIFICO - MEDICO ASESOR

CO-PRESIDENTES DE HONOR:

PROF. DR. SANTIAGO GRISOLIA - PROF. EMERITO - UNIV. KANSAS (USA)
PROF. DR. F. MAYOR ZARAGOZA - CATEDRATICO DE BIOQUIMICA - UNIV. MADRID

VOCALES:

PROF. DR. J. L. ALIO - CATEDRATICO OPTALMOLOGIA - UNIV. ALICANTE
PROF. DR. M. CALLEJON - DPTO. QUIMICA ANAL. - UNIV. SEVILLA
DR. M. CARBALLO - UNIDAD GENETICA - HOSP. VALLE HEBRON
DRA. E. MARTIN - OPTALMOLOGA - ASESORA DIRECCION GENERAL O.N.C.E.
PROF. DR. J. MONTOYA - DPTO. BIOQUIMICA - BIOL. MOLECULAR - UNIV. ZARAGOZA
PROF. DR. J. C. PASTOR - CATEDRATICO OPTALMOLOGIA - UNIV. VALLADOLID
PROF. DR. L. F. VEGA - CATEDRATICO OPTALMOLOGIA - UNIV. OVIEDO
DRA. C. VILELA - UNIDAD NEUROFISIOLOGIA - HOSP. LA FE - VALENCIA

Empresa:

Apellidos: Nombre:

Domicilio:

C.P.: Localidad: Provincia:

Deseo colaborar con la cantidad de pts.

Al año Al semestre Una vez

Titular: Firma:

Nº de C/C: Entidad Bancaria:

Sucursal nº: Dirección:

Localidad: Provincia:

MONTERA, 32 - 3ª, DPTO. 8 - 28013 MADRID

F.A.A.R.P.E.E. - FONDO DE INVESTIGACION

Nº DE C/C 6800018535 CAJAMADRID

AG. 1000 ALCALA, 1 - MADRID

RECORTAR POR LA LINEA DE PUNTOS

CURSO SOBRE RP EN HOSPITAL SAN PABLO - BARCELONA

con 34 años, intervenido con implantación de lente intraocular, presenta 6/10 de visión, con corrección auxiliar, a los tres meses de ser intervenido.

No se conocen aún las causas de la catarata en la RP. Hay quien achaca su presencia a células en el vítreo como consecuencia de la degeneración del epitelio pigmentario. Estudios realizados por Pruet identifican partículas uniformemente repartidas por el vítreo en cualquier estadio de la degeneración retiniana. El micros-

cópio electrónico identifica dichas partículas como granos libres de melanina, células emigradas del epitelio pigmentario, astrocitos y macrófagos. Pero, si bien estas partículas aparecen en el vítreo en cualquier momento y en cualquier tipo de RP, es posible que, en nuestro caso, el factor desencadenante de la formación de cataratas en nuestros pacientes de RP3 tenga directamente algo que ver con el haplotipo heredado.

Por otra parte, la densidad de partículas en ví-



BONO - FONDO DE AYUDAS A LA INVESTIGACION

- Las enfermedades degenerativas de la retina (retinopatía diabética, degeneraciones maculares, retinosis pigmentarias, etc.) afectan, en mayor o menor grado, a millones de seres humanos en el mundo.
- Unos 7 millones de pacientes en E.E.U.U.; más de 500.000 en España.
- Patologías hoy incurables que pueden conducir a la incapacidad laboral y también, a la ceguera.
- Muchas son hereditarias, pero hay bastantes casos esporádicos: el afectado es el primero que la padece en la familia y puede surgir en cualquier momento de la vida.
- Cuando es hereditaria, genes mutados son los causantes de la enfermedad.
- Unas veces se transmite de padres a hijos (patrón dominante).
- Pero otras, los padres, incluso los abuelos, son sanos y sin embargo nacen hijos afectados; la sorpresa surge por tanto en familias sin antecedentes de problemas visuales o ceguera (patrón recesivo).
- Si ambos progenitores, sin saberlo, son "portadores" de algún gen recesivo, aunque ellos no padecen la enfermedad, sí pueden transmitirla a sus hijos.
- La investigación científica, por fortuna, está abriendo hoy una puerta a la esperanza.
- Es escaso el apoyo oficial que se concede a estas investigaciones, tanto en España como en el extranjero.
- Para paliar estas carencias y a fin de acelerar la marcha de las investigaciones con vistas a la prevención y curación de estas retinopatías, F.A.A.R.P.E.E. ha creado el **Fondo de Ayudas a la Investigación de las Enfermedades Degenerativas de la Retina LUCHA CONTRA LA CEGUERA**.
- Un Comité Científico Médico Asesor evalúa la calidad e interés de los proyectos de investigación.

RECORTAR POR LA LINEA DE PUNTOS



CURSO SOBRE RP EN HOSPITAL SAN PABLO - BARCELONA

treo, cabe aclarar, no parece influir en la agudeza visual.

5. Disminución del campo visual. Los niños, los adolescentes, incluso los adultos, raramente notan la pérdida de visión periférica o lateral como primer síntoma; aunque con frecuencia han sido calificados como lentos por los maestros, torpes por la familia y distraídos por los amigos. La realidad es que una adaptación deficiente a la oscuridad en pacientes con RP va acompañada siempre de un campo visual peri-

férico restringido. Así, la pérdida de campo visual la sospechamos muy temprana tanto en pacientes RP2 como RP3. En pacientes RP2, aparece un escotoma anular ya en la segunda década de la vida que sólo respeta un campo central de 5°, mientras que los pacientes de RP3 conservan en la tercera década un campo visual entre 10° y 15° (grados).

6. Visión Cromática. La visión cromática, estudiada con el Test de Farnsworth-Munsell, pone en evidencia ciertas discromatopsias en

casi todos los afectados de XLRP, poniendo en evidencia la prematura afectación de los conos, aunque la agudeza visual central aparezca más o menos conservada.

7. Presión intraocular. La presión intraocular permanece normal en todos los pacientes, salvo en uno de 49 años actualmente en estudio y perteneciente a la familia ligada a RP2. Así, en principio, no tenemos datos para inclinarnos a favor o en contra de la teoría de que el glaucoma tiene una incidencia general superior a la que cabría esperar en los pacientes con RP.

8. Signos oftalmoscópicos. Los signos oftalmoscópicos característicos: estrechamiento arteriolar, depósitos de pigmento, movilización pigmentaria, reflejo tapetal, palidez papilar..., no tienen por qué estar presentes a la hora de diagnosticar la RP. Todos ellos son signos que representan estadios avanzados de la enfermedad. Sin embargo, la rápida evolución de la XLRP hace que, en algunos casos, ya estén presentes a los 18 años; en otros, en cambio, como ocurre en algún paciente RP2, el fondo de ojo presenta una coriorretinopatía típica de la miopía que acompaña, sin que aparezcan signos oftalmoscópicos que hagan sospechar la RP.

Con frecuencia, los signos electrofisiológicos y los escotomas anulares son los más precoces. Las primeras alteraciones observadas en el fondo de ojo corresponden al estrechamiento arteriolar y la pérdida del epitelio pigmentario; a medida que progresa el deterioro de los fotorreceptores hay una mayor pérdida del pigmento del epitelio pigmentario que emigra hacia capas internas de la retina, presentándose

en forma de espículas, que primero son localizadas en la periferia, pero en algún caso cambia su extensión y localización, como hemos podido observar en un período de dos años en pacientes muy jóvenes.

La palidez papilar parece ser debida a la formación de una membrana prerretinal centrada en la papila por proliferación de células de la glía. Esta palidez no tiene por qué significar atrofia óptica en el sentido usual, ya que las células ganglionares de la retina se suponen intactas hasta estadios terminales de la enfermedad. Sin embargo, el estudio electrofisiológico en los casos de XLRP nos presenta unos potenciales evocados visuales que, con más frecuencia y más pronto de lo deseado, denotan daño ganglionar.

La angiografía con fluoresceína realizada en aquellos afectados con XLRP en los que, según el examen oftalmológico y neurofisiológico, cabía la sospecha de otra patología asociada, no aporta nada que no se espere —estrechamiento arteriolar precoz, hiperfluorescencia difusa— como resultado del deterioro del EP e hipofluorescencia en zonas de acumulo de pigmento, así como signos de un EP atrófico. ■

*Dres. P. Chivelet, P. Díaz, V. García Carceller,
T. Solans, D. Valverde, M. Baiget.*

Investigador principal:

Prof. Dr. F. Duch

**Servicios de Oftalmología y Genética
Hospital de la Santa Cruz
y San Pablo - Barcelona**

(Continuará)

ACOGIDA FAVORABLE

A un nutrido grupo de oftalmólogos hemos enviado recientemente BONOS de petición de ayuda para el FONDO DE INVESTIGACIÓN, con el ruego de que los pongan a la vista de los pacientes que acuden a su consulta; entendemos que estas personas pueden estar interesadas en contribuir al soporte económico del FONDO. La iniciativa ha tenido una acogida favorable. Y como «para muestra basta un botón», nos es grato reproducir la carta recibida de la prestigiosa Clínica Barraquer. Animados por esta experiencia-piloto y seguros de su actitud positiva, próximamente enviaremos BONOS-FONDO DE INVESTIGACIÓN a un círculo más amplio de oftalmólogos, a quienes, de antemano, agradecemos desde estas líneas su posible colaboración.



MUNTANER, 314 Y LAFORJA, 88-90-92 - 08021-BARCELONA (España)
TELEFONO (93) 209 53 11 - TELEX 99481 COFBA - E - TELEFAX (93) 200 24 69

Sr. Dn.
Tomás RIPA
Secretario de FIEDR
C/ Montera, 32
MADRID

Distinguido señor:

En ausencia del Profesor Joaquín Barraquer, actualmente fuera del país con motivo de su asistencia a una reunión científica, le dirijo estas líneas para comunicarle que, siguiendo sus instrucciones, hemos distribuido en las salas de consulta los boletines informativos de su Entidad.

Aunque no podremos controlar la eficacia de esta acción les deseo el mayor éxito, puesto que la causa que ustedes apoyan es muy importante, tanto por el número de afectados como por el campo de investigación tan amplio en el que desarrollan sus tareas.

Reciba mi más atento saludo,

AM/me
9.V.94

Alberto Madrigal
Director de RR.PP.

GENERAL OPTICA

colabora al soporte económico del FONDO DE INVESTIGACIÓN
DE LAS ENFERMEDADES DE LA RETINA.

LA NUEVA GAMA DE LENTES CPF® STANDARD Y DESING

Estas lentes constituyen una nueva ayuda eficaz para los pacientes con síntomas agudos de incomodidad frente a la luz intensa y/o una agudeza visual corregida disminuida.

Las lentes filtro-fotocrómicas CPF se recomiendan a:

- Los pacientes de cataratas.
- Los afáquicos y pseudoafáquicos.
- La degeneración de la mácula.
- La retinitis pigmentaria.
- La anirida.

• El glaucoma.

Además también han demostrado resultar beneficiosas para los pacientes con **Albinismo, Retinopatía diabética, Distrofia de la córnea, Atrofia óptica.**

General Optica, con la disposición de servicio que le caracteriza, pretende, con los lentes CPF de Corning Medical Optics U.S.A., informar a los médicos oftalmólogos de las novedades que pone a su disposición para incrementar el confort visual de esta fracción reducida de pacientes.



ALBACETE • ALCORCON • ALGECIRAS • ALICANTE • BADALONA • BARACALDO • BARCELONA •
BILBAO • CARTAGENA • CASTELLON • CORDOBA • ELCHE • ELDA • GIJON • GIRONA • GRANADA •
GRANOLLERS • HUELVA • JAEN • JEREZ • LA CORUÑA • LAS ARENAS • L'HOSPITALET • LOGROÑO •
LORCA • LLEIDA • MADRID • MALAGA • MURCIA • ORENSE • OVIEDO • PALENCIA • PALMA DE
MALLORCA • PAMPLONA • PONTEVEDRA • SABADELL • SAMA DE LANGREO • SANTA COLOMA • SAN
SEBASTIAN • SEVILLA • TARRAGONA • TERRASA • VALENCIA • VALLADOLID • VIGO • VITORIA • ZARAGOZA

BRITISH LIFE, S.A.

ESPAÑOLA DE SEGUROS SOBRE LA VIDA

Calle Juan Bravo, 3
28006 MADRID

Teléfonos atención al cliente
(91) 597 37 77
(91) 577 08 37

Agradecemos su contribución al
FONDO DE INVESTIGACIÓN DE LAS
ENFERMEDADES DEGENERATIVAS DE LA RETINA

**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

Plaza Ecce Homo, 3, Edif. ONCE
50003 ZARAGOZA
Telf. (976) 29 76 55. Fax 29 73 08
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) 24 07 62. Fax (967) 24 08 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/ Iturribide, 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, 3.º, Despacho 8
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