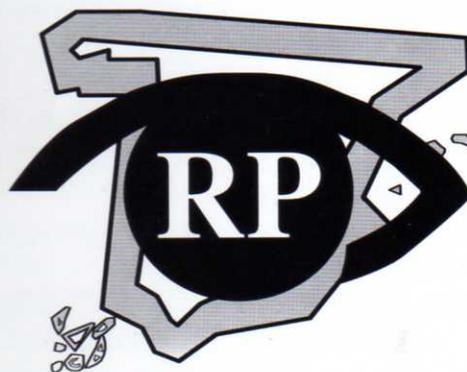


# VISION

LUCHA CONTRA LA CEGUERA



**¿QUIEN TENDRA LA CULPA  
DE NUESTRA CEGUERA?**

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

# Sumario

## VISION

Nº 5 - Diciembre 1993

### 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 - Area de Investigación  
F.A.A.R.P.E.E.

### Colaboran en este número:

Miss Christina Fasser -  
Presidenta de IRPA.  
Dr. J.J. Millán - Valencia  
Dr. W. Hammerstein -  
Univ. Düsseldorf  
Prof. Dr. G. Cunha - Univ. Coimbra

### Redacción y Administración:

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

Dulce Mª Barrios  
Javier Curiel  
José Luis Campo  
Secretaría de Relaciones  
Públicas -F.A.A.R.P.E.E.

### Fotocomposición e Impresión:

Ediciones ERGON, S.A.  
c/ Antonio López Aguado, 1  
28029 Madrid

Depósito legal: M-6-1992  
I.S.B.N. 84-604-1293-8  
Tirada: 4.000 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.

<b>EDITORIAL</b> .....	1
<b>PRESIDENTA DE HONOR: S.A.R. INFANTA D<sup>a</sup> MARGARITA DE BORBON</b> .....	2
<b>LA PRESIDENTA DE IRPA NOS ESCRIBE</b> Desde Zürich palabras de aliento .....	3
<b>¿QUIEN TENDRA LA CULPA DE NUESTRA CEGUERA?</b> Carta abierta a todos los asociados .....	4
<b>EL TRATAMIENTO CON VITAMINA "A" RETRASA LA CEGUERA</b> La polémica suscitada continúa .....	6
<b>INVESTIGANDO LA RP Y SU CURACION</b> Actualidad científica .....	9
<b>AVANCES EN LA GENETICA MOLECULAR DE LA RP</b> Por el Dr. J.J. Millán -Hospital La Fe - Valencia .....	12
<b>CRITERIOS PARA PRESCRIPCION DE AYUDAS VISUALES EN LA R.P.</b> Por el Dr. W. Hammerstein, Clínica Ocular Universidad de Düsseldorf .....	13
<b>ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES</b> La vida de nuestras asociaciones .....	15
<b>RATONES TRANSGENICOS</b> Colaboran con los científicos .....	23
<b>FACTORES NEUROTROFICOS Y SU POTENCIAL TERAPEUTICO</b> Para RP y otras enfermedades neurodegenerativas .....	24
<b>MUTACIONES DEL GEN DE LA PERIFERINA</b> Causantes de RP y degeneraciones maculares .....	25
<b>PERO AL FINAL ....</b> Insight - Visual Rehabilitation Center - USA .....	27
<b>VEJEZ Y CEGUERA</b> Por el Prof. G. Cunha - Vaz Universidad de Coimbra .....	28
<b>BONO - CUPON</b> <b>FONDO DE INVESTIGACION</b> .....	31
<b>CIFRAS PARA UNA SERENA REFLEXION</b> .....	32

# Editorial

---

Ha llegado de nuevo la hora de hacer balance; breve repaso a lo que ha sido 1993. En primer lugar nuestra especial gratitud hacia Su Alteza Real la Infanta D<sup>a</sup>. Margarita de Borbón, Duquesa de Soria, que se ha dignado ostentar la Presidencia de Honor de nuestra Federación.

El Fondo Nacional de Investigación de las Enfermedades de la Retina -Lucha contra la Ceguera- creado por F.A.A.R.P.E.E., ha iniciado su singladura.

La cuenta fue inaugurada con tres aportaciones que marcan otros tantos hitos en la breve historia de nuestro movimiento asociativo. La Asociación de Andalucía aportaba más de medio millón de pesetas recaudadas mediante una cena con tómbola. La Asociación aragonesa, en un gesto de talante responsable y solidario, ingresaba 100.000 ptas. y D. Gianfranco Vignola que tiene una hija afectada de retinosis, contribuía desde Barcelona con una suscripción anual de 100.000 ptas; era la primera respuesta recibida a la petición de ayuda para el Fondo, a través del bono-cupón recortable que, por primera vez, aparecía en el número anterior de VISION. Después han llegado más donativos de particulares, por cuantías que oscilan entre 1.500 y 50.000 ptas. Pero la iniciativa de algunas Asociaciones, muy pocas, no ha sido secundada por las restantes, que parecen no haber despertado aún de su letargo. Por eso, a pesar de la buena voluntad y solidaridad de nuestros donantes, que tanto agradecemos, las disponibilidades en el Fondo a final de año son tan escasas que impiden sacar adelante el programa de investigación de F.A.A.R.P.E.E. para 1994; la situación es crítica y requiere una profunda reflexión; de ahí, la carta abierta a todos los Asociados, que encontraréis en páginas interiores de esta revista. Es una llamada a la conciencia de los Asociados, porque es tarea de todos la de buscar y recaudar el dinero que, a falta de ayuda estatal, los investigadores necesitan. Esperamos que lo entendáis y respondáis a la llamada antes de que

sea tarde; antes de que la ceguera llame a nuestra puerta; lo que entre todos, con la ayuda de Dios y de la ciencia, podría evitarse.

Pero 1993 ha tenido también su parte positiva. Un nuevo gen, el de la fosfodiesterasa, ha sido identificado y aislado.

Cinco mutaciones diferentes se han detectado hasta el momento en familias afectadas de RP autosómico-recesiva. También un gen de la enfermedad de Stargardt se ha localizado en Francia. Ensayos con aplicación de factores neurotróficos están dando resultados esperanzadores en animales que padecen degeneraciones retinianas.

Ha nacido una nueva Asociación, la de Castilla-La Mancha, con sede en Albacete, a la que deseamos todo lo mejor.

El número de Asociados crece de día en día por toda España; muchos de ellos canalizados hacia nuestras Asociaciones por los oftalmólogos, a quienes agradecemos cordialmente su actitud; al mismo tiempo esperamos seguir contando con su fiel colaboración; en este sentido, una iniciativa reciente se ha puesto en marcha; hemos seleccionado un nutrido grupo de oftalmólogos a quienes estamos enviando 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 puedan estar interesadas en contribuir al soporte económico del Fondo.

Nuestro más sincero agradecimiento a las personas que colaboran en las páginas de la revista; hoy con un especial recuerdo para M<sup>is</sup>s Christina Fasser, Presidenta de IRPA, por la carta que nos escribe desde Zürich. Nuestro reconocimiento a las Entidades públicas y privadas, cuyas ayudas permiten sufragar, en gran medida, los gastos de estructura de nuestra Federación y de sus 16 Asociaciones autonómicas, y nuestro cordial saludo para todos los lectores de VISION, junto con los mejores deseos de felicidad en las fiestas de Navidad y Año Nuevo. ■

**PRESIDENTA DE HONOR:  
S. A. R. INFANTA D<sup>a</sup>. MARGARITA DE BORBON**

Nos complace, a la vez que nos honra, publicar la carta por la que S.A.R. la Infanta D<sup>a</sup>. Mar-

garita de Borbón, Duquesa de Soria, acepta la Presidencia de Honor de nuestra Federación.



Sr. D. Antonio Cebollada  
Presidente de FAARPEE

Muy Sr. mio :

Acuso recibo de sus muy amables líneas del 21 de Julio del 93 ,  
en las que me da cuenta del acuerdo tomado , con fecha 6 de Marzo del año  
en curso , por la Asamblea General de la Federación de Asociaciones de  
Afectados por Retinosis Pigmentaria , ofreciendome la

PRESIDENCIA DE HONOR

de la FEDERACION DE ASOCIACIONES DE AFECTADOS POR  
RETINOSIS PIGMENTARIA , lo que acepto con sumo gusto , dado el caracter  
altruista y científico de la misma.

Sincerisimamente ,

*Margarita de Borbón, D. de Soria.*

Fdo. : S.A.R. La Infanta Doña Margarita de Borbón

Madrid a 30 de Julio de 1.993

## LA PRESIDENTA DE I.R.P.A. NOS ESCRIBE

*Queridos colegas y amigos españoles:*

*Como todos sabéis, en la Asamblea General de la International Retinosis Pigmentaria Association - IRPA - de noviembre 92, la Federación Española RP (F.A.A.R.P.E.E.) se incorporó como miembro de pleno derecho; su solicitud fue aprobada por unanimidad y con general regocijo. También yo quisiera daros cordialmente la bienvenida a nuestra comunidad internacional. Hoy son 24 las Organizaciones nacionales de pacientes RP integrantes de IRPA, representando a otros tantos países de los 5 Continentes. Tanto IRPA como sus Asociaciones - miembros tienen dos objetivos: la mutua ayuda de los afectados por la RP y el apoyo y fomento de la investigación científica con vistas a encontrar una terapia para nuestra enfermedad. Disponemos de un Comité Científico - Médico Asesor, del que forman parte investigadores y especialistas de todos los países miembros de IRPA.*

*Las Organizaciones de pacientes recaudan dinero que invierten en proyectos de investigación de nuestra patología. Esto sucede desde hace 21 años, cuando se fundó la primera Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria: la RP-Foundation - Baltimore - USA; la idea partió del matrimonio Berman; sus dos niñas acababan de ser diagnosticadas de RP; en palabras del oftalmólogo, "nada podía hacerse; se quedarían ciegas"; sobreponiéndose al shock, Mr. Berman fundó la Asociación, recaudó dinero y junto con el actual Presidente Mr. Gund, crearon el Laboratorio Berman-Gund en la Universidad de Harvard, el primer Centro especiali-*

*zado en la investigación y asistencia clínica de la RP. Con los años, el movimiento asociativo fue extendiéndose a Inglaterra, Suecia, Alemania, Francia, Australia, Sudáfrica, etc. La responsabilidad de ayudar económicamente a los investigadores en su arduo trabajo, recae hoy no solo sobre la RP-Foundation americana, sino sobre las 24 Asociaciones, Sociedades y Federaciones nacionales de la RP que integran la IRPA. Hoy tenemos Centros en diversos países que están investigando la manera de curar nuestra compleja patología.*

*Dentro de la Comunidad Europea, se está desarrollando un importante proyecto cooperativo para el estudio genético-molecular de las familias RP.*

*La investigación ha hecho notables progresos en los últimos años; tres líneas de investigación ofrecen buenas perspectivas para la prevención y curación de la RP: la genética molecular, los factores neurotróficos y el trasplante de células de retina. Ahora bien; a pesar de la justificada impaciencia de los afectados, los investigadores no pueden correr; el largo camino, lleno de dificultades, que conduce al tratamiento curativo de la RP, tienen que recorrerlo paso a paso. Por añadidura, la marcha se hace hoy más lenta por falta de recursos económicos, derivada de la recesión económica que estamos sufriendo en todo el mundo. Por eso, la marcha de las investigaciones depende, hoy más que nunca, del dinero que, entre todos, podamos recaudar y aportar las Asociaciones integrantes de la IRPA.*

*Ha sido motivo de alegría para IRPA saber que en España habéis creado recientemente un Fondo Nacional de Investigación al que Fundación ONCE ha aportado una subvención de unos 400.000 dólares. Yo espero que, tras este primer paso, todas las Asociaciones que formáis parte de la Federación Española vais a participar activamente en la recaudación de dinero para el Fondo Nacional de Investigación y que vuestro ejemplo servirá de estímulo para que las restantes Asociaciones de IRPA sigan prestando a los investigadores la mayor ayuda económica posible. Los investigadores necesitan de nuestro apoyo económico pero también de nuestra colaboración personal; sin ella no hay investigación posible; pacientes -incluso parientes cercanos- deben someterse voluntariamente a los estudios oftalmológicos, la extracción de muestras de sangre etc... De la estrecha colaboración entre pacientes e investigadores, surgen los lazos y el buen entendimiento entre estos y las Asociaciones lo que permite al paciente, a través de su Asociación o Federación, mantenerse al corriente de los resultados de la investigación científica a medida que se producen.*

*IRPA organiza cada dos años un Congreso Internacional que consta de dos partes: una científica, en la que los investigadores y especialistas presentan y discuten los resultados de su trabajo y otra no científica, en la que los pacientes reciben información de aquellos, a la vez que intercambian sus experiencias personales de su cotidiana convivencia con la RP. El próximo Congreso IRPA tendrá lugar el 9 y 10 de julio del 94 en París; una buena ocasión para que también los afectados españoles de RP puedan reunirse con personas de todo el mundo que comparten su misma patología y sus mismos problemas. Al igual que el fomento de la investigación, es también importante intercambiar experiencias con otras personas afectadas que comparten con nosotros el largo y espinoso camino en compañía de la retinosis pigmentaria. Para este largo y espinoso camino os deseo a todos lo mejor; y para empezar, unas alegres fiestas de Navidad y un próximo Año lleno de felicidad y salud en compañía de vuestras familias.*

**Christina Fasser**  
**Presidenta de IRPA** ■

## CARTA ABIERTA A TODOS LOS ASOCIADOS

---

### **¿QUIEN TENDRA LA CULPA DE NUESTRA CEGUERA?**

Los científicos y especialistas consideran que la RP hoy es incurable; esto hay que decirlo, aunque la verdad nos duela; ellos argumentan que ningún tratamiento ha demostrado cientí-

ficamente su eficacia hasta la fecha. Es más; advierten de los serios peligros que su aplicación indiscriminada podría comportar. Pero según parece, no acabamos de creerles; prueba de ello es

que unos y otros seguimos con "nuestro" particular tratamiento; unos con la acupuntura, la cámara hiperbárica o la cirugía de Cuba; otros con aparatos estimuladores del ojo, la inmunología, el enkad o la oxigenoterapia; otros con vasodilatadores, vitaminoterapia, incluso hierbas medicinales de algún curandero... Los hay que "desengañados" de un tratamiento, ahora se aplican otro distinto y también los que no quieren saber nada de ninguno.

Mientras tanto, cada día son más los retinosos que se afilian a la ONCE. Así están las cosas, triste panorama.- y con esto no descubrimos nada nuevo. Mientras tanto, científicos e investigadores vislumbran ya la posible curación y prevención de nuestra patología; los años 92 y 93, en efecto, han sido ricos en noticias alentadoras; la investigación experimenta avances importantes, puestos de manifiesto en el VII Congreso mundial IRPA en Johannesburgo y en la reunión anual de ARVO-Florida - USA.

Pero no nos engañemos; a pesar de estos avances, los investigadores se muestran sólo moderadamente optimistas, conscientes de que un largo y difícil camino queda aún por recorrer hasta llegar a la meta: la prevención y curación de las retinosis pigmentarias. Hoy se sabe que nuestra patología es muy compleja; se sabe que hay muchos tipos y subtipos diferentes de RP; y es criterio unánime que, cuando se encuentre un tratamiento eficaz y seguro para un tipo de RP, no lo será para los otros. Los científicos tienen ante sí un reto y se han marcado un objetivo: no parar hasta que encuentren un tratamiento específico para cada tipo de retinosis. Y estos objetivos de la Ciencia, llenos de fundadas esperanzas, creemos que sí son alcanzables; ¿por qué no creerlo?, cuando la historia de la Humanidad está jalonada de descubrimientos e inventos a

cuál más asombroso. En el campo de la medicina, terribles enfermedades que azotaron al hombre, como el cólera, la tuberculosis, la poliomielitis, han sido erradicadas, al menos en los países desarrollados; Hace escasamente 30 ó 40 años parecía impensable que se pudieran trasplantar órganos vitales, como el corazón, hígado o riñón. Muchas cegueras que desde la prehistoria sumieron en las tinieblas a tantos seres humanos, son hoy tratables (retinopatía diabética, glaucoma, cirugía de la catarata, trasplante de cornea). Ahora está llegando el turno a la retina, la parte más profunda del globo ocular; tuvimos ocasión de escucharlo en palabras autorizadas del Prof. P. Gouras, Universidad de Nueva York, pionero del trasplante de retina. Pero a las dificultades propias del todavía largo camino por recorrer, se añaden las dificultades económicas con que tropiezan las investigaciones por falta de apoyo oficial; que si siempre fue escaso para nuestra patología, ahora, por la crisis, todavía más.

Si las cosas siguen así, muchas investigaciones en marcha se verán paralizadas; cada vez estará más lejos el día en que podamos exclamar: ¡la retinosis está vencida!

Para suplir, en lo posible, las carencias de la ayuda estatal, se ha creado como todos sabéis nuestro **Fondo Nacional de Investigación de las Enfermedades de la Retina -Lucha contra la Ceguera-**; se trata de recaudar entre todos el dinero necesario para que las investigaciones no decaigan, incluso para acelerar su ritmo; se trata de llegar a la meta, a la curación de la RP, antes de que llegue la ceguera. Algunas Asociaciones han respondido pronto a la llamada; a otras les cuesta despertar de su letargo. Andalucía, Aragón, Asturias y Cataluña han aportado al Fondo dinero recaudado por distintas ví-

## CARTA ABIERTA A TODOS LOS ASOCIADOS

---

as: desde la venta de participaciones de la Lotería de Navidad, hasta el sorteo de regalos, donados por el comercio, pasando por alguna función de teatro organizada a beneficio del Fondo. Pero la tarea de buscar y recaudar dinero incumbe no solo a las personas que están al frente de las Asociaciones, incumbe también a los que estáis en vuestras casas.

Permitidme que os lo recuerde; sin vuestra colaboración personal o la de vuestros familiares, muchas iniciativas se verán truncadas.

No os pido dinero de vuestro bolsillo; os pido sólo que dediquéis un poco de vuestro tiempo libre (muchos estáis en casa por razón de invalidez laboral); que colaboréis un poco -con un poco basta- en el desarrollo de las actividades que vuestra Asociación emprenda para recaudar dinero; que aportéis ideas y sugerencias, que serán siempre bien acogidas; para poner en marcha nuevas iniciativas y actividades recaudatorias. El esfuerzo de unas pocas Asociaciones, no secundado por las restantes, ha sido insuficiente.

Llegamos al final de 1993 y no tenemos dinero en el Fondo para desarrollar nuestro programa de investigación. Las consecuencias van a ser graves e inmediatas; a saber:

- No habrá Convocatoria de Ayudas a la Investigación en 1994.

- Los proyectos en vías de evaluación por el Comité Científico (CCMA) correspondientes a 1993 no pueden ser financiados.

- El estudio oftalmológico y genético de las familias, empezado a principios del 91, se interrumpirá, si la ayuda del FIS para este año es tan escasa como la del año pasado.

- F.A.A.R.P.E.E. no podrá asumir sus compromisos para colaborar con otros países de IRPA en un proyecto internacional común: el trasplante de retina, **única técnica** cuya puesta a punto permitirá devolver vista a los pacientes que, total o parcialmente, ya la hayan perdido. La situación como véis es crítica. Si los investigadores necesitan nuestra ayuda, a qué esperamos; si no respondemos a la llamada; **¿quién tendrá la culpa de nuestra ceguera y de la de nuestros hijos?**. La respuesta es obvia; espero que lo entiendas antes de que sea tarde. Y espero también que, si Dios quiere, el año 1994 sea próspero para el Fondo de Investigación y podamos felicitarnos todos.

*Tomás Ripa*

**Secretario - Fondo de Investigación  
Director de VISION** ■

## LA POLEMICA SUSCITADA CONTINUA

---

### EL TRATAMIENTO CON VITAMINA "A" RETRASA LA CEGUERA

La RP Foundation-Baltimore (USA) ha lanzado una campaña de educación sanitaria a nivel

mundial (junio 93) para advertir a los pacientes de RP que progresivamente caminan hacia la ce-

guera, de la existencia del primer tratamiento eficaz que puede ayudar a prolongar algunos años de vista.

Tomando un suplemento de vitamina A y evitando la toma de altas dosis de vitamina E, se puede retrasar la ceguera en algunos años; a estos resultados se llega en un proyecto de investigación que ha sido financiado por el Instituto Nacional del Ojo, el Instituto Nacional de la Salud (USA) y la RP Foundation-Baltimore (es decir, la Asociación RP con recursos de su propio Fondo de Ayudas a la Investigación).

Los resultados de este proyecto de investigación acaban de ser publicados en la revista "Archives of Ophthalmology" vol.111, junio 1993 por el Prof. E. Berson, Universidad de Harvard y seis colaboradores de su equipo.

El Prof. A. Latties, Presidente del Comité Científico de la R.P. Foundation y de IRPA ha dicho, refiriéndose a los hallazgos del Dr. Berson y colaboradores: *"Este tratamiento puede ser realmente beneficioso para pacientes de RP. Aunque no es un tratamiento curativo, puede mejorar la calidad de vida de estas personas y prolongar su visión residual durante años. El descubrimiento de que la vitamina E no es eficaz y de hecho potencialmente perjudicial es importante por sí mismo, pero además demuestra la importancia de este amplio proyecto de investigación"*. El Dr. Latties es Profesor de Oftalmología en el Instituto Oftálmico - Universidad de Pensilvania.

RP es un grupo de enfermedades hereditarias, cuyo síntoma inicial es la ceguera nocturna, seguida de una pérdida progresiva de visión periférica; durante años el paciente experimenta lo que se llama "visión en túnel" y después puede llegar a la ceguera total.

La mayoría de los pacientes de RP están "le-

galmente" ciegos a la edad de 40 años, con un campo visual central menor de 20 grados (diámetro). Se estima en 3,5 millones, el número de pacientes en el mundo. El ensayo clínico, correctamente diseñado y controlado, se llevó a cabo con 600 pacientes de RP, en edades comprendidas entre 18 y 49 años y en estadios muy diferentes de la enfermedad.

Este ensayo clínico ha durado 6 años y ha costado 5 millones de dólares (unos 650 millones de pesetas); se realizó en el Laboratorio Berman-Gund, especializado en el estudio de las Enfermedades Degenerativas de la Retina (Escuela de Medicina - Universidad de Harvard - USA). Son palabras de Mr. Gordon Gund, Presidente de la RP Foundation: "El dinero invertido por la RP - Foundation (de su propio Fondo de Investigación) se puede dar por bien empleado". "Tenemos ahora -dijo- más tiempo para encontrar la curación definitiva en pacientes de RP que se están quedando ciegos". Mientras llega el momento del tratamiento definitivo, se pueden dar normas generales para el tratamiento paliativo, basado en los resultados del estudio o ensayo clínico realizado.

### NORMAS DE TRATAMIENTO

**- Antes del tratamiento:**

**- Consulte primero con su oftalmólogo para que evalúe el beneficio potencial que puede ofrecer este tratamiento en su caso:** El estudio se hizo con pacientes de RP típica y de síndrome de Usher, tipo II (moderada sordera). En el ensayo clínico no entraron las formas de RP atípica, degeneración macular, síndrome de Usher tipo I (profunda sordera) y otras formas poco comunes de RP.

**- Realizar análisis de laboratorio para determinar los niveles de vitamina en sangre y chequear la función del hígado:** La dosis de vitamina A habría que ajustarla en el caso en que el paciente presente niveles altos de esta vitamina en la sangre o alguna patología hepática.

**- Durante el tratamiento:** (basado en los resultados del estudio).

**- Tome una dosis diaria de vitamina A de 15.000 (UI=unidades internacionales) en forma de palmitato** si tiene 18 años o más y son normales los análisis de laboratorio, previamente efectuados.

**- No tome dosis mayores o menores que las 15.000 UI recomendadas.** Se ha comprobado que dosis de 25.000 UI de vitamina A o incluso mayores producen efectos secundarios nocivos. Una dosis diaria inferior a las 15.000 UI de vitamina A no produce ningún efecto significativo en el tratamiento.

**- Consulte a su oftalmólogo en el caso de los niños y jóvenes menores de 18 años:** Estos pacientes no fueron estudiados en el ensayo clínico. Sin embargo, parece razonable que el médico pueda prescribir el tratamiento vitamínico adecuado, teniendo en cuenta la dieta, edad, peso, etc., de los niños y jóvenes.

**- Evite la toma de vitamina E en dosis altas:** Los resultados del estudio demuestran que altas dosis de vitamina E (400 UI diarias) pueden acelerar la marcha de la pérdida de visión. Aclare por tanto con su médico este tema, si le han prescrito la toma de altas dosis de vitamina E por otras razones.

*Otras normas durante el tratamiento:*

**- Mantenga una dieta equilibrada:** Las dosis recomendadas tienen en cuenta que el ciudadano americano adulto ingiere ya, a través de su dieta normal, de 3.000 a 4.000 UI de vitamina A y de 11 a 12 UI de vitamina E (por tanto la dosis diaria recomendada de 15.000 UI de vitamina A lo que representa, en realidad, es un suplemento vitamínico).

No intente Ud. elegir una dieta rica en vitamina A y pobre en vitamina E.

**- No sustituya la vitamina A por el betacaroteno:** El betacaroteno es un producto natural precursor de vitamina A, pero no es metabolizado por el organismo de la misma forma; por esto, el betacaroteno no es una fuente segura de vitamina A.

**- No se fie de las cápsulas de altas dosis de vitamina A, habitualmente disponibles en comercios y farmacias.** Puede que no contengan la dosis apropiada y que su fórmula no contenga la vitamina en forma de palmitato, en que la vitamina A fue administrada a los pacientes del ensayo clínico. Por eso, esas cápsulas, en principio, no son recomendables.

**- Consulte a su oftalmólogo una vez al año o cada dos años para control, seguimiento y análisis de laboratorio.**

**- Durante el embarazo no tomar suplemento de vitamina A.** Malformaciones congénitas se han achacado al abuso de vitamina A. Durante el embarazo la mujer debe interrumpir el suplemento de vitamina A y reanudarlo después del período de lactancia; la mujer em-

barazada deberá tomar sólo las vitaminas normales prenatales que su ginecólogo prescriba.

**- Estar alerta a posibles efectos secundarios si el tratamiento se prolonga durante años.**

Durante los 6 años que duró el ensayo clínico, no hubo ningún caso de efectos nocivos comprobados.

Sin embargo, no puede descartarse la posibilidad de efectos secundarios nocivos, incluyendo enfermedad hepática, si el tratamiento se aplica a largo plazo (más allá de los 6 años).

La investigación de la importancia de la dieta (y de las vitaminas) en el proceso de la RP es solo una parte del programa de investigación que promueve y financia la RP Foundation, con dinero de su Fondo de Investigación; recientemente ha habido notables progresos en genética molecular así como en el trasplante experimental de células de retina y en el estudio de los llamados "factores neurotróficos" como un

posible tratamiento - también paliativo - de la RP.

**Nota importante:**

Especialistas cualificados han formulado ya serias objeciones a las conclusiones de este estudio:

a) El estudio no demuestra ningún beneficio significativo si se controlan los parámetros de la función visual, como campimetría y agudeza.

b) El efecto estadísticamente significativo observado en el ERG de los conos, no puede atribuirse necesariamente a que el tratamiento frena la progresión del proceso.

c) Se desconocen los efectos a largo plazo que podría tener el tratamiento con suplemento dietético de la vitamina A.

La polémica suscitada continúa. ■

## ACTUALIDAD CIENTIFICA

---

### INVESTIGANDO LA RP Y SU CURACION

**Melatonina y dopamina;** en el laboratorio del Rayne Institute, St. Thomas' Hospital, Londres, el Prof. Hisako Ikeda está investigando una terapia que pudiera prevenir o frenar el proceso degenerativo de las células fotorreceptoras y del epitelio pigmentario en las degeneraciones retinianas de carácter hereditario.

En particular su atención se centra en el proceso de renovación de los discos fotorreceptores donde se localiza la rodopsina, el pigmento visual de los bastones.

Estos discos se renuevan diariamente siguiendo un ritmo circadiano. Mientras se producen nuevos discos en el llamado segmento interno de

los fotorreceptores, los discos "desgastados", situados en el extremo o segmento externo, son engullidos por el epitelio pigmentario; este proceso se llama fagocitosis.

Gracias a este dinámico proceso que tiene lugar entre células fotorreceptoras y células del epitelio pigmentario, en íntimo contacto, los fotorreceptores pueden funcionar con normalidad; este importante proceso está regulado por un delicado equilibrio entre una hormona retiniana, la melatonina, segregada por la glándula pineal y la retina misma y una proteína llamada dopamina; (una deficiencia de dopamina en el cerebro causa la enfermedad de Parkinson); la melatonina inhibe y la dopamina estimula el proceso de renovación de los discos fotorreceptores.

El Prof. Ikeda encontró un nivel anormalmente elevado de melatonina en la retina de ratas que padecen degeneración retiniana hereditaria; al mismo tiempo detectó que la respuesta eléctrica del epitelio pigmentario a los estímulos luminosos era también demasiado alta; ahora bien, un nivel demasiado alto de melatonina podría deberse a una deficiencia de dopamina en la retina, que es el agente estimulante del proceso renovador de los fotorreceptores.

Animados por estos descubrimientos, los investigadores están estudiando ahora el papel que la dopamina desempeña en las funciones de la retina; ensayan asimismo en los animales de laboratorio el efecto de medicamentos dopamínicos sobre la retina enferma.

Los resultados preliminares de la investigación sugieren que ciertos medicamentos dopamínicos pueden tener efecto terapéutico positivo para frenar el proceso degenerativo de la retina.

---

*"Se podría contrarrestar los efectos deletéreos de un gen mutado o anormal, introduciendo genes sanos en el ojo del paciente"*

---

**Genes activos en la retina;** entre los 100.000 genes de la especie humana, los hay que son activos en la retina; muchísimos otros no lo son; decimos que un gen es activo en la retina, cuando la proteína o proteínas que aquel produce, intervienen en las funciones de la retina; éste es el caso de los genes de la rodopsina, periferina y fosfodiesterasa; como es sabido, sus mutaciones o alteraciones son causa de uno u otro tipo de RP. No basta, sin embargo, con saber que en una familia afectada por RP es éste o aquel el gen mutado.

Hay que desvelar también los mecanismos que, a consecuencia del defecto del gen y de la proteína producida, conducen al proceso degenerativo y muerte de los fotorreceptores. Esto es lo que investiga el equipo del Prof. Mike Neal, Rayne Institute St. Thomas' Hospital en Londres.

Este equipo ha identificado también un gen que sintetiza otra proteína presente en la retina llamada clusterina; se ha encontrado en las retinas afectadas por RP un nivel más alto de clusterina que en las retinas sanas; se trata de averiguar el verdadero significado de este hallazgo; en colaboración con el Dr. B. Murphy, Victoria, Australia, se investiga cuáles son los tipos de células que en el ojo segregan clusterina, a fin de conocer las funciones que pueda tener esta proteína.

Otra línea de investigación en el mismo Rayne Institute está buscando otros genes, que al igual que el de la clusterina, sean también ac-

tivos en la retina; se busca especialmente en el cromosoma X (cromosoma del sexo).

En colaboración con el Dr. F. Benham del University College - Londres - se han aislado largos fragmentos de DNA de ciertas regiones de interés, buscando la presencia de genes activos en la retina.

Un primer gen "candidato", obtenido a partir de estos estudios, ha sido confirmado como gen activo en la retina (pero no en el cortex cerebral); posteriormente este gen ha sido localizado en el cromosoma 7 por el Dr. Graeme Black de la Universidad de Oxford; pero se trata ahora de saber si este nuevo gen localizado tiene o no que ver con alguna enfermedad visual.

---

*"Estas investigaciones en el campo de la manipulación génica podrían servir también para mejorar la calidad de las células de epitelio pigmentario usadas para trasplante"*

---

Una tercera línea de investigación, quizás la más apasionante, con participación de colaboradores del Prof. J. Marshall, consiste en introducir genes normales, como el de la rodopsina, en células cultivadas en laboratorio; se trata de ver si estos genes son capaces de producir su proteína con toda normalidad. Es un primer paso para desarrollar ulteriormente la posible terapia génica; con esta terapia -si se logra resolver los problemas aún pendientes- se podría contrarrestar los efectos deletéreos de un gen mutado o anormal, introduciendo genes sanos en el ojo del paciente.

**Mecanismos de control del epitelio pigmentario;** aparte de su función fagocitaria, el epitelio pigmentario desempeña un papel fundamental en el mantenimiento del entorno extra-

celular de la retina externa; las células epiteliales y las juntas impermeables entre ellas constituyen la llamada barrera hemato-retiniana. En muchas patologías degenerativas de la retina, entre ellas, RP y degeneración macular ligada al proceso de la vejez, las funciones de las células epiteliales se hallan alteradas, bien por algún defecto genético o bien por factores externos. Se sabe que en la RP son los fotorreceptores los primeros que se afectan; pero la degeneración de conos y bastones produce también un continuo deterioro del epitelio pigmentario encargado de la limpieza o retirada de los discos "desgastados" de los segmentos externos; este deterioro del epitelio pigmentario puede exacerbar, a su vez, el proceso patológico; en el St. Thomas' Hospital de Londres se investiga la posibilidad de manipular genéticamente la producción de las proteínas responsables de la adherencia intercelular; estas proteínas mantienen la estructura y la integridad de las juntas impermeables que permiten al epitelio pigmentario mantener su importante función de barrera hemato-retiniana.

Se están insertando en células de epitelio pigmentario clones de DNA que contienen secuencias completas de las proteínas de la adherencia intercelular, así como otras proteínas que controlan el crecimiento de las células del epitelio pigmentario.

Estas investigaciones en el campo de la manipulación génica podrían servir también para mejorar la calidad de las células de epitelio pigmentario usadas para trasplante.

Digamos para terminar que todos los proyectos de investigación anteriormente descritos se financian con participación de la Sociedad Británica de la RP, con dinero de su Fondo de Investigación. ■

## AVANCES EN LA GENETICA MOLECULAR DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

La Retinosis Pigmentaria es un conjunto de enfermedades hereditarias que afectan a los fotorreceptores de la retina. Presenta una heterogeneidad muy grande tanto clínica como genética. Esta heterogeneidad es debida a que la RP no está causada por un único gen. Hasta el momento, se conocen tres genes implicados en la RP. Mutaciones en estos genes son causantes de la enfermedad.

Analizaremos uno a uno estos tres genes:

**1) Rodopsina:** Fue el primer gen del que se tuvo evidencia que causaba RP (1989) mediante análisis de ligamento con sondas del brazo largo del cromosoma 3. La rodopsina es la proteína más abundante en los fotorreceptores, especialmente en las células-bastones de la retina. Es la proteína receptora de los fotones de luz y, por tanto, el primer paso en la cascada enzimática de la visión. Se han encontrado gran cantidad de mutaciones en este gen que producen la enfermedad. Se está estudiando la posible correlación entre estas distintas mutaciones y los aspectos clínicos asociados a cada una de ellas. La mayor parte de estas mutaciones causan RP autosómico dominante, sin embargo, se han descrito mutaciones en el mismo gen que causan RP autosómico recesiva o nictalopía completa congénita dominante.

**2) Periferina:** Fue la segunda proteína descubierta implicada en la RP (1991). Está localizado en el brazo corto del cromosoma 6. Se encuentra en los discos ópticos de los segmentos externos de los bastones formando un heterodímero con otra proteína, la ROM1.

También se encuentra en los conos. Actualmente se conocen varias mutaciones que causan enfermedades de la retina. Las mutaciones de esta proteína producen un fenotipo más variable que en la rodopsina, pudiendo causar además de RP autosómico dominante, maculopatías y distrofia macular viteliforme adulta dominante.

**3) Fosfodiesterasa del GMP cíclico:** Es la última proteína identificada, como implicada también en la RP. Se encuentra en la membrana periférica de los fotorreceptores y es capaz de hidrolizar el GMP cíclico provocando la ionización de esta membrana y la transmisión del impulso nervioso al cerebro. Es el tercer paso de la cascada enzimática visual. Tiene una subunidad inhibidora ( $\gamma$ ), y dos catalíticas ( $\alpha$  y  $\beta$ ). Hasta el momento, se han encontrado 5 mutaciones en el gen que codifica para la subunidad  $\beta$  (cromosoma 4) que producen RP autosómica recesiva. Además de estos tres genes, se han localizado otras zonas del genoma que tienen relación con la RP; sin embargo, todavía no se han aislado los genes que debe haber en esas regiones. Varios estudios con familias numerosas afectadas de RP han indicado que hay genes que producen RP en la zona pericéntrica del cromosoma 8 y en los brazos corto y largo del cromosoma 7. Los grupos de investigación más importantes están intentando aislar y secuenciar tanto los dos genes del cromosoma X que se sabe desde hace tiempo que causan RP ligada al sexo, como los genes de los cromosomas 7 y 8.

*Dr. J.M. Millán*

**Grupo de Investigación - Valencia** ■

## CRITERIOS PARA PRESCRIPCION DE AYUDAS VISUALES EN LA RETINOSIS PIGMENTARIA

La Retinosis Pigmentaria se caracteriza por la pérdida de diferentes funciones visuales. La agudeza puede estar disminuída, pero el síntoma principal es un campo visual reducido. El paciente encuentra serias dificultades de adaptación a la oscuridad y también problemas para adaptarse a la luz.

### **Pérdida de capacidad para leer**

Aparte de las dificultades para orientarse, un paciente RP puede verse también discapacitado para la lectura. Primeramente se debe averiguar si la dificultad para leer es debida a la disminución de la agudeza o si se debe a un campo visual reducido. Para leer se necesita una agudeza de 0.4, con un campo visual central de 2-4° (Aulhorn, 1966). Si se sobrepasan estos límites mínimos, entonces surgen las dificultades para leer. Los dispositivos ópticos de aumento están indicados si las dificultades para leer se deben a la pérdida de agudeza visual y se conserva un campo visual adecuado. Sin embargo, si el campo visual reducido es lo que dificulta la lectura, los dispositivos amplificadores son ineficaces y más aún, contraproducentes, porque empeoran la situación; una imagen aumentada resulta incluso menos visible con un campo visual reducido. Se debe hacer, por tanto, un examen oftalmológico muy completo antes de ponerse a seleccionar la ayuda óptica más adecuada (Aulhorn, 1966, 1973). Si no se analizan con precisión las funciones perdidas, los fallos son inevitables: La ayuda óptica elegida será rechazada por el paciente.

---

*“La limitación para adaptarse a iluminaciones pobres puede compensarse con este instrumento y se puede mejorar la visión nocturna”*

---

Existen varios dispositivos ópticos que aumentan la imagen, por ejemplo: lupas de aumento o sistemas de aumento basados en los telescopios de Galileo o Kepler.

Hay un gran surtido de lupas de aumento con diferentes diseños. Incluso los sistemas de telescopio se pueden modificar, añadiendo lentes de aumento.

Los circuitos cerrados de televisión están indicados, generalmente, para pacientes con agudeza visual de 0.1 o menos.

Existe un gran surtido de ayudas visuales diferentes; por ello, suele ser difícil, tanto para el paciente como para el especialista, saber cual de ellas elegir.

Es tan importante saber para qué se necesita ayuda óptica, como analizar la pérdida de funciones, de modo que se pueda elegir acertadamente entre los varios sistemas que se ofrecen en el mercado.

### **Limitaciones en orientación**

Cuando los defectos en el campo visual son muy extensos, esto lleva consigo problemas de orientación, teniendo el paciente que compensar su falta de visión periférica con movimientos adicionales de cabeza, a un lado y otro. El

sistema de telescopio invertido amplía el campo visual, hace la imagen más pequeña y profundiza la perspectiva. Con este sistema, la imagen reflejada se proyecta dentro del área de la retina que todavía funciona; pero poca gente está preparada para usar estas ayudas; hace unos años, sobreestimamos las posibilidades que ofrecía este tipo de ayudas.

Frecuentemente, los pacientes no pueden utilizarlas porque la imagen tan pequeña y la profundidad de la perspectiva, distorsionan la percepción visual de lo que nos rodea.

---

*“Los cristales de absorción reducen la cantidad de luz que penetra en el ojo y pueden contribuir, paradójicamente, a mejorar la visión.”*

---

### **Reducción de la adaptación a la oscuridad**

Actualmente los amplificadores de luz residual mejoran la visión nocturna en pacientes con RP. Amplificando la luz residual, es posible incrementar su intensidad de modo que caiga dentro del umbral en el que los conos funcionan. La limitación para adaptarse a iluminaciones pobres puede compensarse con este instrumento y se puede mejorar la visión nocturna (Berson 1973, 1974, 1976). Los bajos valores de intensidad luminosa que caen dentro del umbral de adaptación de los bastones, pueden aumentarse en la medida necesaria para que caigan dentro del umbral de los conos que todavía funcionan en el ojo retinoso.

### **Problemas de deslumbramiento**

La adaptación a la luz es a menudo un problema para el paciente de RP; los cristales de absorción de luz, gafas oscuras o antisolares, pue-

den contribuir a mejorar esta situación. El uso de estas gafas está basado en el hecho de que la agudeza visual del paciente de RP disminuye con el incremento de luminosidad en vez de mejorar como sucede en el ojo normal.

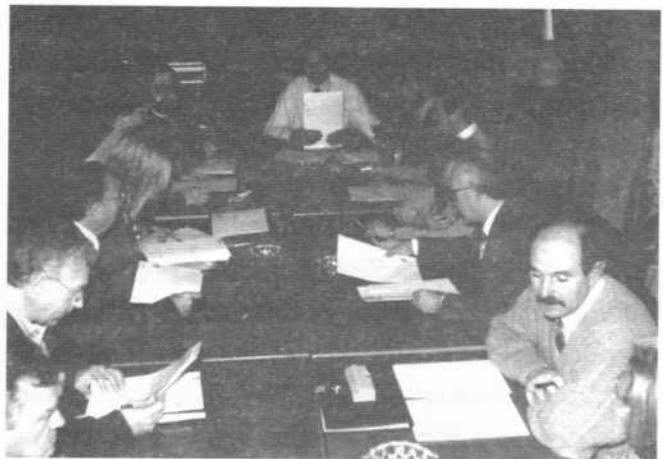
Si hay excesivo deslumbramiento, se reduce la percepción de los contrastes (Jaeger et al., 1980). Los cristales de absorción reducen la cantidad de luz que penetra en el ojo y pueden contribuir, paradójicamente, a mejorar la visión. Deben diferenciarse los cristales fototrópicos de los filtros.

Los primeros se caracterizan porque varía la transmisión de luz en función de las condiciones de iluminación. La transmisión es por lo tanto variable.

Los filtros se caracterizan por una curva de transmisión definida con características fijas. Los especialistas deben determinar empíricamente si los filtros o los cristales fototrópicos ayudan a su paciente a reducir los problemas del deslumbramiento.

*Dr. W. Hammerstein*

**Clínica Ocular -Universidad Düsseldorf- ■**



*La Junta Directiva de F.A.A.R.P.E.E. felicita las Pascuas a los lectores de VISION*

## ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

**H**a llegado el momento de contar la vida de las 16 Asociaciones autonómicas que componen ya la gran familia de nuestra Federación; una vida activa, muy dinámica, por parte de algunas en este año de 1993; un tanto aletargada, por parte de otras, sin duda por razones que no nos corresponde valorar. Haremos por tanto una simple crónica, insertando noticias acerca de las actividades a lo largo del año que ahora termina; felicitando a unos por los éxitos logrados y deseando a los otros, de todo corazón, que se resuelvan pronto y bien las dificultades por las que atraviesan.

### ANDALUCIA

Han obtenido una subvención de 200.000 ptas, por parte de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, para organizar unas charlas-colquio sobre investigación de la RP en noviembre; así como una fiesta-tómbola con vistas a la recaudación de dinero para el Fondo Nacional de Investigación. Recordemos que en Sevilla tuvo lugar ya una cena-tómbola con gran éxito de participación y recaudación (516.000 ptas.) de la que dimos cuenta en el número anterior de VISION. La Asociación andaluza ha estado en antena de ONDA CERO RADIO. Gestionan cerca del Parlamento andaluz que la RP sea declarada patología de interés sanitario en toda la Comunidad. Han participado activamente en los actos organizados con motivo del Día Nacional de la Retinosis Pigmentaria que, en lo sucesivo, se celebrará todos los años coincidiendo con el aniversario de la fundación de F.A.A.R.P.E.E.

En el momento de enviar los textos a la imprenta, están preparando la venta, por afectados y colaboradores, de Lotería de Navidad con objeto de recaudar también dinero para el Fondo de Investigación. En suma, una actividad que merece todos los elogios y un aplauso general.

### ARAGON

350.000 ptas ingresadas en el Fondo de Investigación -Lucha contra la ceguera- es la taquilla obtenida por el grupo de teatro "En penumbra" de la ONCE que actuó en la Sala Pax de Zaragoza; fue el 23 de octubre pasado y formaba parte del programa elaborado por la Asociación para celebrar el Día Nacional de la RP; el acto estuvo patrocinado por Ibercaja. Enhorabuena a nuestros colegas y amigos de Aragón, en particular a Concha, su Presidenta y Maite, su Secretaria; a quienes se debe una gran parte del éxito.

Asimismo una importante campaña a través de prensa, radio y TV ha permitido concienciar a la opinión pública aragonesa y dar a conocer los objetivos de la Asociación. Como dice HERALDO DE ARAGON: "*Para los integrantes de este colectivo, el principal motivo de su existencia es aunar esfuerzos para lograr dinero e impulsar así la investigación de esta enfermedad que degenera en la ceguera*".

El 2 de Octubre tuvo lugar una Conferencia-colquio para los asociados impartida por la Dra. E. Martín, Oftalmóloga asesora de la Dirección General de la ONCE, quien trató de las ayudas ópticas y el aprovechamiento del resto visual.

El Banco Zaragozano ha concedido este año la beca anual de investigación al Hospital Clínico Universitario para trabajar en la RP.

A pesar de la grave recesión económica, han conseguido subvenciones de la Diputación General de Aragón así como de Ibercaja y la CAI (Caja de Ahorros de la Inmaculada)

### ASTURIAS

La Unidad de Control y Seguimiento funciona desde el 1 de marzo en el Hospital Central de Asturias, donde la Asociación tiene su sede. Hasta la fecha, el Servicio de Oftalmología ha estudiado más de 40 afectados y sus familiares. El estudio genealógico, sin empezar, a causa de dificultades presupuestarias por parte del Hospital: A raíz de la puesta en marcha de esta Unidad, la Asociación ha aparecido en numerosas ocasiones ante el colectivo médico y la opinión pública a través de los medios de comunicación. ONDA CERO RADIO: 3 apariciones en noticias e informe de 5 minutos. ANTENA 3 RADIO: Entrevista de 10 minutos al Dr. L. F. Vega, Jefe del Servicio de Oftalmología y Vocal del Comité Científico de F.A.A.R.P.E.E.; 2 entrevistas al Presidente y Secretario de la Asociación. RADIO ASTURIAS: 3 apariciones en noticiarios y en el magazine de fin de semana. TVE ASTURIAS: Entrevista al Presidente y una información amplia de la enfermedad y su incidencia en Asturias. PRENSA REGIONAL: Numerosas noticias, a raíz sobre todo de la puesta en marcha de la Unidad de Control y Seguimiento. El Boletín del Hospital publicó un detallado informe sobre nuestra patología y un anuncio de la Asociación.

El Boletín del Colegio de Médicos insertó una nota sobre la Asociación y sobre el Fondo Nacional de Investigación.

Han programado un importante acto con la participación de diferentes personalidades; entre ellas, el Consejero de Sanidad, el Director Médico del Hospital Central y el Delegado regional de ONCE. Han contactado a más de 200 empresas del Principado, pidiéndoles su colaboración económica al Fondo Nacional de Investigación. El acto se celebrará, cuando estas líneas estén ya en la imprenta.

Os deseamos, amigos de Asturias, mucha suerte y éxito de recaudación; iniciativa y voluntad de trabajo no os faltan; con nuestro agradecimiento por la aportación (200.000 ptas.) que acabáis de efectuar al Fondo de Investigación.

### BALEARES

Con la nueva Junta directiva, se abre, al parecer, una nueva y fructífera etapa en la vida de la Asociación.

- El número de asociados aumenta de día en día. Han establecido contacto con todos los oftalmólogos de las islas; para que conozcan su existencia.

- Tras una serie de conversaciones con diversos profesionales, éstos ofrecen a los afectados y sus familiares, interesantes descuentos en sus honorarios. Asimismo, interesantes servicios y bonificaciones con la Casa de Optica, NOVOLLENT.

- En julio, han solicitado una subvención del Ayuntamiento de Palma, para poner en marcha un programa de reconocimiento de nuestra enfermedad y de atención social al afectado.

- Se está perfilando lo que será el grupo multidisciplinario de investigación en Palma; en él intervienen oftalmólogo, inmunólogo y psicólogos; entre ellos, el Dr. A. Palmer, profesor de la Universidad y premio "Reina Sofía" del año pasado.

- A través de F.A.A.R.P.E.E. han solicitado la participación en el programa Helios II. Desde hace unos meses mantienen conversaciones con Bancos e Instituciones de Palma en busca de subvención para editar carteles y trípticos que permitan difundir el conocimiento de la Asociación y sus fines.

- El Día Nacional de la RP lo han celebrado con una cena de hermandad. Para la recaudación de fondos, venderán participaciones del tradicional sorteo de la Lotería de Navidad.

- Mucha suerte y éxito le deseamos a Davida Sastre, la nueva Presidenta, que hacemos extensivos a toda la Junta Directiva. Sería el justo premio a las muchas iniciativas que en tan poco tiempo, vienen desarrollando.

### CANARIAS

- Esta Asociación tiene en marcha una importante campaña de difusión a través de los medios de comunicación de las 2 provincias insulares; a través de posters y trípticos quiere darse a conocer en todos los Centros del INSALUD, así como entre oftalmólogos y ópticos de toda la Comunidad.

- Han conseguido un local para sede en las dependencias de la Delegación Territorial de la ONCE en Las Palmas. Han celebrado sendas reuniones, fuera de la sede, tanto en Gran Canaria como en Tenerife.

- En los Centros de diagnóstico y de seguimiento y control de la Comunidad, se espera que, en fecha breve, se inaugure un servicio de asistencia psicológica al paciente y sus familiares.

- Un grupo de investigación de la Universidad de La Laguna ha presentado un Proyecto sobre genética aplicada a la RP; este proyecto se halla en vías de evaluación por el Comité Científico-Médico Asesor de F.A.A.R.P.E.E.

- El Presidente se ha reunido el 11 de Octubre con Rafael de Lorenzo, Vicepresidente de Fundación ONCE y con A. Millán, Director de FUNDOSA; pasaron revista a las realizaciones de la Asociación y a futuros proyectos a corto y largo plazo a realizar en la Comunidad Canaria.

### CANTABRIA

Se puso en marcha la Unidad de Diagnóstico, Control y Seguimiento de pacientes RP de Cantabria en colaboración con el Hospital Marqués de Valdecilla - Santander; fue en septiembre pasado y se culminaba así una aspiración, desde hace tiempo perseguida por nuestros compañeros de Cantabria; sin duda no les ha sido fácil conseguirlo; que no pierdan por tanto, las esperanzas aquellas Asociaciones que todavía, aunque son cada vez menos, no lo han logrado. Tienen en marcha una importante campaña de divulgación con periódicas publicaciones en prensa y salida en espacios radiofónicos, para difundir el conocimiento de la Asociación; están colocando posters en los Centros de Salud de toda la provincia. En fechas próximas, habrá una charla sobre rehabilitación visual y una comida de hermandad. Han iniciado la campaña de recaudación de dinero para el Fondo Nacional de Investigación -Lucha contra la ceguera- con la venta de participaciones del Sorteo de la Lotería de Navidad.

### CASTILLA-LA MANCHA

El 29 de mayo se presentaba en el Ayuntamiento de Albacete la recién creada Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria en Castilla-La Mancha. Nuestra más cordial bienvenida a la nueva Asociación que acaba de incorporarse al seno de F.A.A.R.P.E.E.; la cual hace el número 16 dentro del mapa autonómico nacional.

La ONCE acoge en su sede a la nueva Asociación; al acto inaugural, que tuvo una amplia repercusión en los medios de comunicación regionales, asistieron los Srs. Cebollada y Aguilera, Presidente y Vicepresidente respectivamente de la Federación Nacional.



*Mesa presidencial durante el acto de presentación de la Asociación de Castilla-La Mancha*

En unas declaraciones al diario LA TRIBUNA de Albacete, el Sr. Cebollada manifiesta que *“desde 1987 se ha venido desarrollando una amplia labor de concienciación de los afectados en la necesidad de organizarse para impulsar la investigación”*. En torno a la posibilidad de que la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha se haga cargo del problema a la hora de implantar unidades de diagnóstico de la enfermedad en los hospitales públicos, A. Cebollada explicó que *“ese sería uno de los primeros objetivos de la recién creada Asociación regional, ya que supondría que las Autoridades sanitarias reconocieran este problema”*. Según nos comunica A. Gómez, el Presidente, acaban de tramitar la legalización y registro público de la Asociación. Mucha labor es la que tienen ante sí; el apoyo y asesoramiento de la Federación y de las restantes Asociaciones no les faltará.

Y lo primero que nos permitimos aconsejarles es que soliciten del Parlamento Autonómico, la declaración de la RP *“patología de interés sanitario”* dentro de la Comunidad autónoma; así lo han hecho otras Asociaciones y con ello han conseguido la puesta en marcha de Unidades de Diagnóstico y Control en determinados Centros de la Sanidad Pública.

### CASTILLA-LEON

Han tenido jornadas de convivencia en las provincias de Salamanca, Palencia y Burgos; estas jornadas han girado en torno a sendas charlas-coloquio para pacientes y familiares; impartidas por los siguientes oftalmólogos: Dr. M. Marcos Robles en Salamanca; Dr. J. Durántez en Palencia y Dr. J.L. Pérez Salvador en Burgos. La Asociación figura ya en el Registro de Entidades de Recuperación y Rehabilitación de Minusválidos del INSERSO con el número 1939. Inscrita también en el Ayuntamiento de Valladolid como Asociación Vecinal. Varias charlas en emisoras de radio de la Comunidad (Onda Cero, Antena 3, Cope), e inserción de información sobre RP en varios diarios regionales.

- Continúan con serias dificultades para montar una Unidad de Control y Seguimiento que funcione con atención preferente para los pacientes de RP.

Aquí nos permitimos también aconsejarles que, al igual que otras Asociaciones, soliciten y obtengan del Parlamento Autonómico la declaración de la RP como *“Patología de Interés Sanitario”*; ésto les abriría muchas puertas. Mientras tanto, muestras de sangre de pacientes y familiares previamente estudiados por oftalmología y electrofisiología, son enviadas al grupo de investigación de la Fundación Jiménez Díaz, para el análisis del ADN (genética molecular).

### CATALUÑA

Continúa la campaña divulgativa, iniciada ya el año pasado; cuenta con 340 familias asociadas, en su inmensa mayoría por supuesto, afectadas por la RP; no es infrecuente que en la misma familia haya varios miembros que padecen la enfermedad. En febrero se celebró la Asamblea General que eligió la nueva Junta Directiva. Conferencia-coloquio para los Asociados en abril bajo el título "RP-aspectos psicológicos y su repercusión social y laboral"; en mayo, jornada de convivencia y en junio la Asociación está presente en la sesión académica de la Sociedad Catalana de Neurofisiología Clínica, dedicada a la "RP -Genética molecular y aspectos oftalmológicos y neurofisiológicos"; entre julio y octubre, salvo el paréntesis vacacional, continúa la campaña divulgativa. Se reparten ejemplares de VISION entre las agencias de la ONCE en toda Cataluña, así como trípticos y posters a colocar en los Centros sanitarios. En octubre la Asociación está presente, una vez más, en una sesión científica, esta vez a cargo del Hospital de San Pablo en Barcelona; se trataba del Curso de postgrado sobre "RP - aspectos clínicos y genéticos", impartido por los especialistas e investigadores del Proyecto multicéntrico que hasta ahora viene coordinando la Dra. C. Ayuso.

En noviembre asisten a una Jornada dirigida a los Grupos de Mutua Ayuda, organizada por la Asociación Salud y Familia y el Ayuntamiento de Barcelona; a finales de noviembre los 2 grupos de investigación de Barcelona informan a los asociados del desarrollo de sus trabajos y de los últimos descubrimientos (mutaciones de genes). Han obtenido una subvención de 300.000 ptas de la Generalitat. La Asociación de Cataluña ha contribuido con 210.000 ptas al Fondo Nacional de Investigación.

### EUSKADI

- En lo que va de año la Asociación ha experimentado un aumento de 25 Asociados (familias); la campaña divulgativa se extiende también a Guipuzcoa y Alava, donde, hasta la fecha, tienen menor implantación.

En el Hospital Civil se está llevando a cabo el estudio oftalmológico-genético de las familias afectadas. Al final de año, se espera que la inmensa mayoría de familias en Bilbao hayan pasado las pruebas y controles del equipo de estudio e investigación.

- Este equipo de investigación, multidisciplinario, acaba de recibir una subvención del Fondo Nacional de Investigación -Lucha contra la Ceguera- de F.A.A.R.P.E.E., previa evaluación del proyecto por parte de nuestro Comité Científico - Médico Asesor.

- Organizado por el Fondo Vasco de Investigación y patrocinado por la Caja Laboral se abre en noviembre la convocatoria del 2º Premio de Investigación RP.

- Un ensayo clínico controlado para evaluar la eficacia y seguridad del medicamento NKAD se realizará en el Hospital de Basurto; se ha solicitado financiación del FIS (Fondo de Investigaciones Sanitarias). En caso de denegación, total o parcial, de la ayuda solicitada, el Fondo Vasco de Investigación correría con los gastos del ensayo. Cabe destacar la labor de su Presidenta al frente del Area de Sanidad de F.A.A.R.P.E.E. Para todos aquellos pacientes que se vienen tratando con NKAD y por tanto no puedan participar en el ensayo clínico, cabe la posibilidad de importar el medicamento a través de la Dirección General de Farmacia - Ministerio de Sanidad. La importación puede hacerse a petición de su oftalmólogo y los trámites están regulados por Decreto-Ley.

### EXTREMADURA

A la petición de subvenciones, han respondido sólo algunas pequeñas empresas y ayuntamientos. Sin duda, Extremadura no podía escapar tampoco a la grave recesión económica que estamos soportando. Una importante y original iniciativa es la que ha tenido su Presidenta, Purificación Zambrano.

A través de Onda Cero y el periódico Extremadura ha solicitado la colaboración de los artistas plásticos de la región, haciendo un llamamiento a los pintores y escultores extremeños que deseen ceder o donar alguna obra, al objeto de organizar una exposición itinerante que, después de recorrer diversas ciudades, se mostrará en la Casa de la Cultura de Mérida del 17 al 28 de noviembre. Se pretende recaudar dinero con la venta directa o en subasta de las obras donadas. Al mismo tiempo, dar a conocer la obra de estos artistas que, como dice la Nota de prensa "sabemos que existen, pero que por una u otra causa permanecen un poco escondidos" y añade la Nota de prensa: "*El objeto de la exposición es la recaudación de fondos destinados a la investigación de la enfermedad a través de la Federación Nacional que aglutina a los afectados de RP*".

Según nos confiesa la Presidenta, la tarea ha sido larga y difícil; una razón más para que resuenen los ecos de un caluroso, largo y bien merecido aplauso.

- Con motivo del Día nacional de la retinosis pigmentaria, han tenido una jornada de convivencia que comenzó por la Santa Misa, con visita posterior al Teatro Romano de Mérida; la comida fue amenizada con música.

- A finales de año se espera que entre en servicio la Unidad de Control y Seguimiento de pa-

cientes RP en el Hospital "Infanta Cristina" de Badajoz, bajo la dirección del Jefe del Departamento de Oftalmología Dr. D. Fidel Pérez. Entretanto la genética molecular de los pacientes extremeños se realiza en el Hospital "Virgen del Rocío" de Sevilla. Para recaudar fondos han previsto también la rifa de una mini-cadena en el mes de diciembre.

### GALICIA

Para empezar, las noticias que nos llegan no son buenas; las subvenciones recibidas de Organismos Oficiales son la mitad de las del año pasado. Por añadidura, han sufrido un retraso administrativo de cuatro meses, porque se han quedado sin el despacho que tenían en la ONCE de La Coruña. Los intentos para que sea oficialmente declarada la RP "patología de interés sanitario" en la Comunidad gallega no han tenido éxito hasta la fecha.

Los equipos médicos de La Coruña y de Vigo continúan su tarea de reconocimiento y diagnóstico de las familias afectadas por RP; el equipo de Vigo además realiza un estudio sobre incidencia de nuestra enfermedad en la población escolar de enseñanza primaria en la zona de Vigo, analizando también, con datos comparativos, el rendimiento académico de los niños afectados. El grupo de investigación del Hospital Juan Canalejo de La Coruña acaba de recibir una subvención del Fondo de Investigación de F.A.A.R.P.E.E. previa evaluación del proyecto por nuestro Comité Científico Asesor.

Pero todas las noticias no van a ser malas; el día 1 de Octubre se celebró en Vigo, con buen éxito publicitario, económico y de asistencia, un desfile de modelos amenizado por diversas agrupaciones artísticas; entre otros, cabe destacar el

buen hacer de la asociada D<sup>a</sup> Lucinda Molares, promotora y organizadora del acto. En diciembre tiene lugar el ciclo de conferencias que anualmente se viene celebrando.

Esperamos que las dificultades, a las que antes nos referimos, serán vencidas a corto o medio plazo; nuestra confianza en el tesón y la capacidad del Presidente, Fausto Torío, es total.

### MADRID

Información puntual a los asociados mediante las Hojas informativas de aparición trimestral; este año se han repartido también 2 cintas de audio. Se ha inscrito la Asociación en la Guía de Asociaciones y Grupos de mutua ayuda del Ayuntamiento de Madrid. Durante el primer semestre se ha visto incrementado el número de asociados en 30 unidades familiares. Información sobre la Asociación y la patología a todos los Ayuntamientos de la Comunidad (191).

En el Centro Municipal de Salud de Alcalá de Henares, tuvo lugar el 23 de octubre una charla-coloquio, dirigida por el oftalmólogo Dr. Roviroso. En primer lugar, fue presentada la Asociación y las características típicas de la RP.



*Señores Roviroso, Beltrán y Campo durante el acto de Alcalá de Henares*

La prensa local, como el Diario de Alcalá, recogió la noticia; se calcula que en Alcalá y su comarca hay unos 250 pacientes; solo en una familia alcalaina se ha detectado la enfermedad en 39 de sus miembros. En la nota de prensa, J.L. Campo y G. Beltrán dejaron un mensaje claro; *"Para que nuestra enfermedad pueda ser combatida hay que investigar; como todo tipo de investigación, requiere dinero; el mensaje es claro: apoyar a nuestro Fondo de Investigación, que se ha constituido este año"*. El Dr. Roviroso se mostró muy cauto en cuanto al tratamiento con vitamina A y centró sus esperanzas en la cirugía del trasplante de retina. En el Instituto Oftálmico se ha iniciado el Control y Seguimiento de la RP gracias al programa establecido por la Consejería de Salud de la Comunidad de Madrid. Durante 1993, nuevas familias de asociados se han incorporado al estudio oftalmológico-genético que se está llevando a cabo en la Fundación Jiménez Díaz. La Consejería de Salud de la Comunidad ha concedido una subvención económica de 600.000 ptas para el presente ejercicio. La Asociación, por encargo de la Federación, ha colaborado activamente en la organización de las charlas-coloquio del 5 y 6 de marzo, en las que disertó el Prof. P. Gouras sobre el "Trasplante de retina". En diciembre, comida de convivencia seguida de sorteo de regalos, donados por el comercio madrileño, con vistas a la recaudación de dinero para el Fondo Nacional de Investigación; es la primera vez que Madrid toma una iniciativa tan loable en este sentido. ¡¡Ojalá sirva de ejemplo y estímulo para nuestros colegas de toda España!!.

### MURCIA

Continúan las dificultades de años anteriores para la puesta en servicio del Control y Segui-

miento, tanto por parte de la Comunidad murciana, como del Insalud. La causa reside en la falta de medios técnicos y humanos, a pesar de la buena voluntad que manifiestan las Autoridades Sanitarias. Después de numerosas gestiones y entrevistas, parece que se ha llegado a un "callejón sin salida". Aquí nos permitimos aconsejar a la Dirección de la Asociación que intenten solicitar y obtener, como han hecho otras Asociaciones, la declaración de la RP como "patología de interés sanitario" en su Comunidad; esto facilitaría seguramente las cosas aunque somos conscientes de que la tarea para conseguirlo no es nada fácil. No obstante, el ánimo del Presidente no decae; poco a poco van incrementando el número de asociados a medida que la Asociación es cada vez más conocida en la región a través de los medios de comunicación. Su Presidente, Sr. Berrocal, domina las cuestiones de contabilidad y tesorería; por algo es el Tesorero de la Federación.

Han obtenido una subvención de 100.000 ptas para actividades asociativas concedida por la Consejería de Sanidad y Servicios Sociales.

### RIOJA

Poca actividad durante 1993. La escasa implantación que tienen hasta la fecha les crea serias dificultades, incluso para la gestión burocrática. Es por esto por lo que, en próxima Asamblea van a decidir si se anexionan a alguna Asociación limítrofe. Por añadidura tenemos que lamentar el grave accidente sufrido por el Presidente, A. Muñoz, nuestro buen amigo; consecuencia de las limitaciones de orientación y movilidad que comporta la retinosis.

Le deseamos un pronto restablecimiento y a la Asociación que acierte a reconducir sus destinos por el mejor camino.

### VALENCIA

Al igual que otras Asociaciones limítrofes, un autocar abarrotado de pacientes y familiares de la Comunidad Valenciana recaló en Madrid los días 5 y 6 de marzo; tanta era la expectación despertada por las Conferencias-coloquio sobre RP, que tuvieron como invitado de excepción al Prof. P. Gouras, Universidad de Nueva York, pionero de las investigaciones del trasplante de retina. Reunión de trabajo en el Centro de Prevención de la Ceguera (ONCE) en Alicante con objeto de abrir nuevas líneas de colaboración. Lola Sánchez asistió en Barcelona al 25 Congreso de la Sociedad Europea de Genética Humana. En junio hubo un día de convivencia entre los asociados y en julio se presentó al Ministerio de Asuntos Sociales un proyecto de ayuda a personas minusválidas, acogido al programa Helios II que patrocina la Comunidad Europea. Están organizando un concierto en el Palau de la Música, cuya recaudación será destinada íntegra al Fondo Nacional de Investigación -Lucha contra la ceguera; por los muchos compromisos adquiridos, según manifestaciones del Subdirector de la Orquesta de Valencia, el concierto no podrá realizarse en este año.

El 27 de noviembre ha tenido lugar en el Colegio de Médicos de Valencia, la "1ª Jornada Multidisciplinaria sobre RP en la Comunidad Valenciana". El programa comprendía una doble temática: la médico-científica y la social; en la primera han participado profesionales involucrados en trabajos de asistencia clínica, control y seguimiento e investigación de la RP. En la temática social se abordaron la rehabilitación básica y visual por técnicos de la ONCE, la comunicación en el síndrome de USHER, la protección por invalidez permanente y los aspectos psicológicos de la enfermedad. ■

## RATONES TRANSGENICOS

El equipo que dirigen los Profesores T. Drya y E. Berson de la Medical School Universidad de Harvard -Boston- ha publicado recientemente en la revista NEURON el resultado de sus trabajos de investigación, que les ha permitido obtener una línea de ratones transgénicos que portan en su genoma copias exactas del **gen mutado** de la rodopsina, procedentes de pacientes humanos de R.P. autosómico-dominante; podemos decir que estos ratones y su descendencia sufren una R.P. hereditaria, similar a la del ser humano; muestran anormalidades en el electrocardiograma (ERG) y signos clínicos en el fondo del ojo, análogos a los de la R.P. humana; es el primer modelo animal de R.P. autosómica-dominante, producido en el laboratorio por manipulación genética. Pero el interés de los resultados publicados por este equipo americano, radica también en que han obtenido ratones transgénicos incorporando en su genoma copias exactas del "gen normal" de la rodopsina humana.

Y se ha comprobado que estos ratones puede desarrollar igualmente una degeneración retiniana; el resultado, a primera vista, resulta sorprendente. Al parecer, se debe a que, con técnicas clásicas de manipulación genética, no se logra siempre introducir una sola copia de gen, que es lo deseable, sino varias copias, al azar; así que los ratones, a cuyo genoma se han incorporado varias copias del gen humano normal, tienen en sus ojos una superproducción de moléculas de rodopsina humana que, aún siendo normales, son la causa, al parecer, de que se desarrolle la enfermedad.

---

*"Estos ratones y su descendencia sufren una R.P. hereditaria, similar a la del ser humano"*

---

Además en el ojo del ratón se produce también rodopsina murina, resultante de la transcripción de su propio gen.

Los investigadores están trabajando ahora para conseguir modelos de ratones transgénicos que reproduzcan con mayor fidelidad las R.P. humanas.

Se requieren técnicas de recombinación homóloga que permitan:

1) Sintetizar el gen de la rodopsina de ratón, con mutación en el mismo lugar en que está mutado el gen humano de la rodopsina, responsable de la R.P.

2) Sustituir el gen normal de la rodopsina en el ratón, por el gen mutado, previamente sintetizado.

No obstante, a pesar de las imperfecciones, actuales, los ratones transgénicos disponibles en varios laboratorios, resultan ya de gran utilidad para los investigadores; entre otras cosas, permiten:

- evaluar los efectos de distintos tipos de luz sobre la evolución de la enfermedad en el ojo del animal.

- ensayar diversas terapéuticas, en principio prometedoras, como son los antagonistas de los canales del calcio a través de la membrana celular, antagonistas de los receptores del glutamato y factores neurotróficos (BDNF y CNTF). ■

## FACTORES NEUROTROFICOS Y SU POTENCIAL TERAPEUTICO

Según informa R.P. Foundation Fighting Blindness-Baltimore, investigadores de la Universidad de California en San Francisco y de Regeneron Pharmaceuticals Inc., han descubierto que algunos de los llamados **factores neurotróficos**, sustancias producidas por el organismo, son capaces de preservar de la degeneración y de la muerte a las células fotorreceptoras de animales de experimentación, cuyos ojos se exponen a la acción continuada de la luz.

Los resultados de estos experimentos se han publicado también en los "Proceedings" de la Academia Nacional de Ciencias-U.S.A. y representan una esperanza para tantas personas que pueden perder su vista a consecuencia de enfermedades degenerativas de la retina, para las cuáles hoy no existe tratamiento alguno, y además, una mayor seguridad de éxito en las intervenciones quirúrgicas por desprendimiento y otros traumatismos de la retina; sólo en E.E.U.U. se producen más de 15.000 operaciones quirúrgicas al año por estas causas.

El grupo de investigadores lo componen los Dr. Matthew, M. La Vail, Kazuhiko Unoki, Douglas Yasumura, Michael T. Matthes y Roy H. Steinberg todos de la Univ. de California, San Francisco (UCSF) y el Dr. George Yancopoulos, Vicepresidente de Investigación en los laboratorios farmacéuticos Regeneron.

El trabajo de investigación consistió en probar la eficacia de diferentes **factores neurotróficos** para prevenir la degeneración y muerte de los fotorreceptores. Para ello se utilizaron ratas; se formaron dos grupos; a uno de ellos se admi-

nistró factores neurotróficos; al otro no; ambos grupos de roedores fueron sometidos a la acción continua de la luz durante una semana. Las ratas que no habían recibido tratamientos con factores neurotróficos perdieron la mayor parte de sus fotorreceptores y por tanto experimentaron una grave pérdida de su vista. En cambio, en aquellas ratas que fueron tratadas con **Factor Neurotrófico Derivado del Cerebro (BDNF)** o con **Factor Neurotrófico Ciliar (CNTF)**, los fotorreceptores sobrevivieron a la prueba; ambos factores neurotróficos se mostraron particularmente efectivos y además sin producir efectos secundarios indeseados.

Por el contrario, otros factores como el **Factor de Crecimiento Nervioso (NGF)** o el **Factor de Crecimiento Similar a la Insulina (IGF-1)** resultaron ineficaces en estos experimentos. "El BDNF que protege a los fotorreceptores del severo daño que produce una larga y continua exposición a la luz es un potencial terapéutico prometedor para el tratamiento de la degeneración macular senil". (que afecta a 2,5 millones de americanos),- comentó el Dr. Jesse M. Cedarbaum, Director de Ensayos Clínicos en los laboratorios Regeneron y añade: "Tras un desprendimiento de retina puede presentarse una cierta pérdida de visión irreversible, a consecuencia de la muerte de células de la retina desprendida.

Es posible que el factor neurotrófico BDNF pueda desempeñar un papel importante para evitar la muerte de esas células, supuesto que se realice debidamente la operación quirúrgica que el

---

*“Es un potencial terapéutico prometedor para el tratamiento de la degeneración macular senil”*

---

desprendimiento de retina requiere”.

Refiriéndose al caso de la R.P. la Dra. Jeanette S. Felix, Directora Científica de R.P. Foundation, dice que *“tenemos la esperanza de que, a través de la investigación, los factores neurotróficos puedan proveer los medios para frenar la progresión del mal de manera que el pacien-*

*te no llegue a quedarse ciego, por completo, sino que pueda conservar vista durante toda la vida”*. Aparte del trabajo de investigación, que se acaba de describir brevemente, Regeneron, junto con Amgen Inc, está desarrollando el BDNF como un posible tratamiento de diversas neuropatías degenerativas, entre ellas, las enfermedades de Parkinson y de Alzheimer; esa temible “demencia senil” que afecta cada día a más personas de la 3° edad y a edades cada vez más tempranas; sólo en los E.E.U.U. hay más de 7 millones de personas que sufren alguna neuropatía degenerativa. ■

## CAUSANTES DE RETINOSIS PIGMENTARIA Y DEGENERACIONES MACULARES

---

### MUTACIONES DEL GEN DE LA PERIFERINA

Se sabía que los ya famosos ratones “rds” sufren un gradual deterioro, tanto de los conos como de los bastones, que les conduce paulatinamente a la ceguera. El defecto genético reside en el gen de la **periferina**, una proteína que al parecer es de primordial importancia para conservar la estructura de las células fotorreceptoras. Pues bien, a partir de estos conocimientos, se llegó al descubrimiento e identificación en el cromosoma 6 del gen homólogo de la rds/periferina en la especie humana.

---

*“Nuevas mutaciones en el gen rds/periferina se han detectado recientemente, según publica la revista Nature Genetics”*

---

Se han detectado hasta ahora 6 mutaciones distintas en el gen de la periferina; todas ellas analizando el ADN de muestras de sangre procedentes de individuos afectados de R.P. del tipo autosómico dominante; en estos pacientes, al igual que en los ratones “rds”, el deterioro afecta asimismo tanto a los bastones como a los conos; éstos se concentran en el punto central de la retina, es decir, en la macula; aquellos, en cambio, se distribuyen por la periferia; por tanto, en este tipo de R.P. se pueden afectar seriamente tanto la visión lateral (reducción de campo) como la visión central (agudeza visual). El patrón hereditario, tipo autosómico-dominante, significa que un padre o madre afectado tiene 50% de probabilidades de que sus hijos e hijas lo estén también.

Existe un 30 % de familias R.P. dominantes, en las que, por lo descubierto hasta ahora, el gen mutado es el de la rodopsina (proteína del pigmento visual de los bastones); en este caso, el paciente sufre pérdidas de visión lateral (reducción de campo) pero, por lo regular, conserva una visión central aceptable (caso típico de la R.P. con "visión en túnel"). Nuevas **mutaciones** en el gen **rds/periferina** se han detectado recientemente, según publica la revista *Nature Genetics*; estos hallazgos se deben a 3 Grupos de investigación diferentes y están relacionados con formas hereditarias de degeneración macular; en esta retinopatía, son los conos los que se deterioran afectando severamente a la percepción de los colores y a la agudeza visual, hasta el punto que el paciente no puede conducir, ni leer, ni realizar actividades similares; en cambio, conserva, por lo regular, su visión lateral o periférica. Estos hallazgos genéticos en relación con algunas formas hereditarias de degeneración macular, tal vez, contribuyan también al estudio y tratamiento, en su caso, de la degeneración macular senil, retinopatía preocupante que afecta a personas por encima de los 60 años; con más de 2,5 millones de pacientes en E.E.U.U., es la 1ª causa de ceguera legal en este país. Digamos que el ser humano cada vez vive más años (al menos en el mundo desarrollado); así, la vida media que en España estaba en los 35-40 años a principios de siglo, hoy ronda ya los 75. Y a medida que se alarga la duración media de la vida y crece la población de la llamada 3ª edad, surgen nuevas patologías, antaño apenas conocidas, y con ello nuevos retos para la medicina preventiva y curativa; este es el caso de la degeneración macular senil, una patología típica de las personas mayores que afecta tan desfavorablemente a su calidad de vida.

Volviendo ahora a las nuevas mutaciones del gen de la periférica recientemente detectadas, a las que antes hemos aludido, los 3 equipos de investigación y sus respectivos hallazgos son los siguientes: **Grupo - Universidad de Iowa**, (Dr. Nichols y colaboradores); han estudiado una familia afectada por una enfermedad cuyos síntomas son similares a los de la degeneración macular; se llama "distrofia pigmentaria de la fovea en formas de mariposa". El análisis del ADN de esta familia en el gen de la periférica condujo a la detección de una mutación puntual, consistente en la sustitución de un aminoácido, componente de la periférica, por otro distinto e incorrecto. El gen mutado produce una periférica defectuosa. **Grupo - Medical School - Universidad de Harvard**, (Dr. Kajiwarra y colaboradores); han estudiado una familia diagnosticada de R.P. "punctata albescens", una forma rara de degeneración retiniana, en la que concurren los síntomas de la R.P. y de la degeneración macular. El análisis del DNA de los pacientes reveló una pequeña delección en el gen de la periférica; esto es, falta un pequeño fragmento del gen y por tanto la proteína que este produce, es periférica anormal, con moléculas o cadenas de aminoácidos más cortas de lo normal. **Grupo - Instituto de Oftalmología y Hospital Moorfield**. (Londres, Dr. Wells y colaboradores); ha encontrado 3 nuevas mutaciones que causan degeneración macular en 5 familias diferentes. Dos de las mutaciones consisten en la sustitución incorrecta de aminoácidos, mientras que la otra mutación es una delección (el gen es algo más corto de lo normal y por tanto también lo es la molécula de periférica que aquel produce). Las tres mutaciones del gen, en definitiva, hacen que la periférica sintetizada sea defectuosa y por tanto no funcione a nivel de los fotorreceptores. ■

## PERO AL FINAL...

Encuestas realizadas en USA revelan que los americanos a lo que más temen es a padecer un cancer y después a quedarse ciegos. Ciertamente que la pérdida de la visión no es ninguna amenaza de muerte, pero afecta profundamente a la calidad de vida del que la sufre y a su entorno familiar.

---

*“No se percata de que la ceguera se acerca hasta que esta llama a su puerta”*

---

Según la revista INSIGHT del Centro de Rehabilitación Visual USA, el psicólogo de Raleigh Paul Rowland ha identificado cuatro fases por las que atraviesa la persona sabedora de que padece una retinopatía incurable que conduce a la ceguera.

### 1.- Negación y negociación: “No puedo creerlo”.

El paciente va de oftalmólogo en oftalmólogo buscando su curación; muchos no admiten la gravedad del diagnóstico y su pronóstico; algunos dudan de la competencia profesional de su oftalmólogo y cambian de especialista, incluso buscan remedio fuera de su país; cuando se les dice o entienden que su retinopatía es incurable y que pueden quedarse ciegos muchos experimentan un fuerte shock, con estados de ansiedad y desesperación; otros piensan para sus adentros que “la cosa no será tan grave como dicen” o que “probablemente mi caso no es para quedarse ciego”.

Sucedee que la RP y muchas retinopatías degenerativas son procesos de evolución lenta; el paciente pierde vista, poco a poco, sin apenas darse cuenta; por eso muchos durante la primera fase se creen que la ceguera no va con ellos; en cambio, el que tiene un desprendimiento de retina o sufre un traumatismo intraocular pierde de la tarde a la mañana su visión y la situación le resulta alarmante.

### 2.- Cólera y resentimiento: ¿Por qué a mí? ¡yo no me merezco esto!

La gente necesita buscar una explicación cuando algo terrible les sucede.

A veces emergen sentimientos de ira contra el especialista que, según ellos, no “acierta” a curarles; ó ira contra seres queridos que parecen no comprender al paciente; contra Dios o contra quien sea.

### 3.- Depresión: “Nadie me comprende”.

Es frecuente que el paciente se aleje de los contactos sociales; piensa que nadie le comprende, sumido en una profunda depresión se muestra apático y triste; a veces, surgen los lloros; se han dado casos de intento de suicidio.

### 4.- Aceptación: “No voy a permitir que esto arruine mi vida”.

En esta fase, a pesar de su handicap, el paciente reacciona y empieza a adoptar actitudes positivas.

Aprende a adaptarse paulatinamente a su nueva situación y recobra la confianza en sí mismo.

Nadie podrá jamás sentirse feliz por su pérdida de la vista, pero uno puede llegar a su aceptación y a convivir con ella.

Y como dice Martha Lain de la RP-Foundation de Sudáfrica, "cuando Ud se sienta agobiado por la desesperación, la ira y la impotencia ante lo irremediable, sepa que estos sentimientos son reacciones normales ante situaciones que nos afectan tan gravemente; pero sepa también que estos sentimientos negativos son superables.

Para lograrlo puede ser útil hablar con otros de lo que uno siente y tener la suerte de encontrar personas que sepan escuchar, que te comprendan y que puedan ayudarte, y para ello nada mejor que entrar en contacto con otras personas también visualmente disminuídas que han pasado por ahí y saben realmente qué es eso; conviene no olvidar que, cuando estamos tratando de nuestros problemas visuales con una persona que tiene buena vista, ésta no tiene una experiencia personal similar a la nuestra, que le permita sintonizar con nuestros problemas, a pesar de su mejor voluntad". En conclusión, el paciente de RP o de cualquier retinopatía afin, sabedor de lo que le espera, pasa por las fases descritas desde el shock o trauma inicial hasta la

aceptación final; sin embargo, no todos los pacientes reaccionan de la misma manera; hay quien no se adapta jamás y no acepta su suerte y hay quien desde el primer momento lo toma con serenidad y cristiana resignación.

---

*"Se han dado casos de intento de suicidio"*

---

Sea como quiera, el colofón de este artículo podría ser el siguiente: **Pero al final... ciegos**, lo que ya su título deja entrever. Mientras tanto, para que el paso por las distintas fases del proceso sea más llevadero, se han creado las Asociaciones de Afectados como organizaciones de mutua ayuda que procuran fomentar el contacto y la intercomunicación directa de pacientes y familiares; algunos creen que el tratamiento por un psicólogo puede contribuir también a aliviar el problema.

**Insight - Visual Rehabilitation  
Center - USA** ■

---

## NOTICIAS INTERNACIONALES

---

### VEJEZ Y CEGUERA

En Europa la ceguera está aumentando a medida que las personas viven más años; lo mismo puede decirse de los países llamados industrializados. La incidencia de la ceguera se cifra en el 5,3 por ciento por encima de los 65 años de edad. Constituye ciertamente un grave problema socio-económico y humano. Las enfermedades causantes de ceguera son la dia-

betes, glaucoma, cataratas y degeneraciones maculares seniles, junto con retinosis pigmentarias y patologías retinianas afines.

Se siente una necesidad urgente del diagnóstico precoz y de la identificación de la población en riesgo.

**Diabetes** es la principal causa de ceguera entre la población laboral activa. En los Estados Uni-

dos, el 12 por ciento, por lo menos, de nuevos casos de ceguera se deben a la retinopatía diabética, todos los años.

Los costes sanitarios son extremadamente altos y porque afecta a individuos jóvenes, también son muy altos los costes sociales derivados de la incapacidad laboral. Las investigaciones en marcha sugieren que la primera alteración en la retina diabética está relacionada con una alteración de la barrera hemato-retiniana, que puede prevenirse mediante una adecuada terapia a tiempo.

**Glaucoma**, que se presenta con mayor frecuencia por encima de los 40 años de edad, aparece como la segunda causa de ceguera permanente, en cuanto a incidencia.

Un importante objetivo de la investigación es desarrollar métodos prácticos que permitan detectar y valorar el deterioro del nervio óptico en estadio inicial.

---

*“El temor a perder la vista está tan profundamente arraigado en el ser humano como el temor a perder la vida misma”*

---

La **catarata**, asociada al proceso normal de envejecimiento, puede tratarse con cirugía e implantación de lentes intraoculares; pero constituye un capítulo importante en los costos sanitarios debido a su frecuencia; esto hace necesario investigar la manera de prevenirla y su posible tratamiento médico.

Se espera que una mejor comprensión del metabolismo protéico durante la formación de la catarata, ayudará a diseñar medidas y terapias preventivas.

Finalmente, aunque no la menos grave, tenemos la **degeneración macular senil**, asociada al proceso de envejecimiento; es la principal causa de pérdida irreversible de visión central (agudeza visual), por encima de los 50 años de edad. La proporción de personas de la llamada 3ª edad está en continuo aumento en el seno de muestras poblaciones; se espera por tanto, que la pérdida de visión central a consecuencia de la degeneración macular senil, resulte ser prevalente entre las patologías que estamos considerando.

En el año 2.000, la Comunidad Europea tendrá 20% de su población con más de 65 años y el 30 % de ésta padecerá degeneración macular. (En cifras absolutas unos 60 millones de ancianos y unos 18 millones de pacientes de degeneración macular).

El problema de la degeneración macular senil es particularmente serio ya que no se dispone de ningún tratamiento eficaz, para esta patología (al igual que sucede con RP y patologías retinianas afines). Se necesita un mayor esfuerzo de investigación en el campo de la biología molecular que permita disponer de un tratamiento eficaz de la neoformación de vasos en coroides y retina.

La ceguera, en sus aspectos sanitarios, es una de las mayores preocupaciones en nuestra sociedad actual. Por otra parte el temor a perder la vista está tan profundamente arraigado en el ser humano como el temor a perder la vida misma. Y este temor se deja sentir particularmente en la sociedad actual, cuyos hábitos están dominados por los medios de comunicación visual, que desempeñan un papel fundamental en la integración social. Uno de los principales objetivos que persigue el Tratado de Maastrich es el de mejorar la calidad de vida de los ciudada-

nos de la Comunidad Europea. Ahora bien, la pérdida de visión conlleva un grave deterioro de la calidad de vida. Preservar la vista, a pesar del envejecimiento progresivo de la población, es por tanto uno de los mayores retos que tiene ante sí la investigación biomédica en la Comunidad Europea dentro de las próximas décadas.

La Europa comunitaria debería pues hacer frente a este desafío en el campo de la investigación

preventiva-curativa de la ceguera, estableciendo un plan estratégico sobre la base de una estrecha colaboración científica y económica entre los diversos países de la Comunidad.

**Traducción-extracto de Biomédica  
Health Research  
News-letter mayo 93  
Prof. Dr. G. Gunha Vaz  
Universidad de Coimbra**

---

**Nota del traductor:**

*La experiencia nos enseña que el soporte económico prestado a estas investigaciones por parte de los Poderes Públicos es siempre escaso; abogamos también por las ayudas directas de una ciudadanía y una sociedad, cada día más afectadas, por tanto más sensibilizadas,*

*por los problemas de la ceguera; ayudas económicas que se canalizan a través de los **Fondos de Ayuda a la Investigación**, instituidos por las Asociaciones de Afectados en los países de nuestro entorno socio-económico; entre ellos, el Fondo de Investigación recientemente creado por nuestra Federación.* ■

---

### A LOS OFTALMOLOGOS

Muchos afectados de RP en España ignoran que hay ya 16 Asociaciones en otras tantas Comunidades Autónomas dispuestas a asesorarles en cuestiones de su interés, como son los problemas socio-laborales, humanos y otros que una discapacidad visual grave conlleva, ayudándoles a encontrar la mejor solución a los mismos. Son Asociaciones de mutua ayuda y no lucrativas. Uno de nuestros problemas es establecer contacto con dichos afectados. Por eso, estamos muy agradecidos a todo aquel oftalmólogo que les facilita el contacto con nosotros. A tal fin, publicamos la relación de todas las Asociaciones y Federación con sus direcciones y teléfonos.

## 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

PARIS, 9 Y 10 DE JULIO 1994

## 8º CONGRESO INTERNACIONAL DE IRPA

Oftalmólogos, investigadores y pacientes interesados en asistir a este importante Congreso, pueden informarse, si lo desean, en la Sede

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

C/ Montera, 32; 3ª; dto. 8 - 28013 Madrid.

Telf y Fax: (91) 521 60 84

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



Y FUNDACION O.N.C.E.



## 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



## CIFRAS PARA UNA SERENA REFLEXION

### ESPAÑA-AÑO 1992

#### Gastos de consumo

1) Veraneo-ciudadanos españoles .....	1.650.000.-millones	
2) Rest.-Cafeterías .....	980.000.-	“
3) Bingos .....	619.169.-	“
4) Lotería Nacional .....	508.415.-	“
5) Tabaco .....	455.653.-	“
6) Droga .....	450.000.-	“
7) Cerveza .....	402.320.-	“
8) Tragaperras .....	378.442.-	“
9) Prostitución .....	350.000.-	“
10) Cosméticos .....	300.000.-	“
11) Discotecas-Pubs .....	295.000.-	“
12) Beb. alcohólicas .....	294.933.-	“

#### Inversiones Oficiales en Investigación Sanitaria y recaudaciones privadas

Fondo de Investigaciones sanitarias (FIS) .....	2.950 mill. ptas.
<i>(en 1989, se subvencionaban solo 9 proyectos de investigación dedicados al ojo, de un total de 732 proyectos en biomedicina)</i>	
Cruz Roja .....	1.871 mill. ptas.
Lucha contra el cancer .....	450 mill. ptas.
España también aquí es "diferente": nuestros gastos per capita de carácter consuntivo ( <i>no en bienes de 1ª necesidad</i> ) son notoriamente superiores y nuestros donativos para obras sociales-sanitarias notoriamente inferiores a los de cualquier otro país de nuestro entorno socio-económico.	

¿Somos conscientes los españoles del enorme desequilibrio de nuestro balance? ■

**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

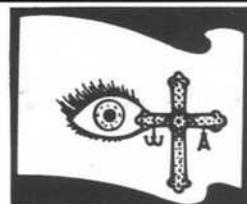


**ASOCIACION DE ARAGON**

Pza. Ecce Homo, 3 Edif. ONCE  
50003 ZARAGOZA

Telf. (976) 29 76 55. Fax. 29 73 08

Presidenta: Concepción Miguel Marzo



**ASOCIACION DE ASTURIAS**

C/ Julian Claveria, 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

**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

Presidente: Juan Antonio Regaño



**A.A.R.P.C.**

**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, 7º. 1º.  
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 I. CANARIAS**

Avda. Primero de Mayo, 10 Edif. ONCE  
35002 LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

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

Presidente: Germán López Fuentes



**ASOCIACION DE MADRID**

C/ Montera, 32 3º Despacho 8  
28013 MADRID

Telf. y Fax. (91) 521 60 84

Presidente: Gregorio Beltrán



**ASOCIACION DE MURCIA**

C/ Juan Fernández, 28 8º A  
30204 CARTAGENA (Murcia)

Telf. (968) 52 62 10

Presidente: Luis Berrocal Balmiza



**ASOCIACION DE LA RIOJA**

C/ Jorge Vigón, 19 Bajo Edif. ONCE  
26003 LOGROÑO

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

Presidente: Alfonso Muñoz Díaz



**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

**ASOCIACION DE CASTILLA-LA MANCHA** - Pl. Virgen de los Llanos, 1 Edif. ONCE - 02001 ALBACETE

Telf. (967) 24 07 62 - Presidente: Antonio Gómez Ibañez