

VISION

LUCHA CONTRA LA CEGUERA



TRASPLANTE DE CELULAS RETINIANAS COMO TRATAMIENTO DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

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

VISION

Nº 3 - Dic. 1992

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:

Prof. Dr. Jorge L. Alió
Dra. M.B. Baamonde
Dra. M. Beneyto
Dr. D. Juan Lorenzo Bellot
Prof. Dr. Luis F. Vega
Dr. J.M. Millán

Redacción y Administración:

C/Montera, 32, 3º Dpto. 6
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, SA
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.

SUMARIO

EDITORIAL	1
DESCRIPCION DE LOS TRASTORNOS VISUALES POR UN PACIENTE CON RP	3
BREVES NOCIONES DE BIOLOGIA CELULAR Y GENETICA MOLECULAR	6
Para los no iniciados	
ANALISIS GENETICO-MOLECULAR DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA: NUEVOS RESULTADOS EN LA FORMA AUTOSOMICO DOMINANTE	7
Dra. M. Beneyto (Unidad de Genética -Hospital LA FE- Valencia)	
Dr. J.M. Millán (Depto. de Genética -Universidad de Valencia)	
TRASPLANTE DE CELULAS RETINIANAS COMO TRATAMIENTO DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA	8
Prof. Dr. Jorge L. Alió (Catedrático de Oftalmología, Facultad de Medicina de Alicante)	
Dr. Juan Lorenzo Bellot (Prof. Asociado de Oftalmología, Facultad de Medicina de Alicante)	
FONDOS DE AYUDA A LA INVESTIGACION	11
La iniciativa privada colabora en la "Lucha contra la ceguera"	
PANORAMA INTERNACIONAL: ASOCIACIONES RP EN EL EXTRANJERO	14
INVESTIGANDO LA RP Y SU CURACION	17
Noticiero científico	
ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES	19
LAS CATARATAS	28
Prof. Dr. Luis F. Vega (Catedrático de Oftalmología, Facultad de Medicina-Universidad de Oviedo)	
Dra. M.B. Baamonde (Prof. Asociado de Oftalmología, Facultad de Medicina- Universidad de Oviedo)	
UNA DESCRIPCION GENERAL DEL CIRCUITO CERRADO DE TV Y SUS POSIBILIDADES	30
Ayuda técnica para la baja visión	
CONVOCATORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACION 1993 ANUNCIO DE CONVOCATORIA	32

Editorial

Es hora de hacer balance del año que termina. En un sentido figurado anotamos en su Activo las siguientes partidas:

- Cinco nuevas Asociaciones de Afectados de Retinosis Pigmentaria constituidas a lo largo de 1992 en otras tantas Comunidades Autónomas: Baleares, Canarias, Cantabria, Extremadura y Rioja. Bienvenidas sean al seno de la gran familia que es nuestra Federación Nacional, que totaliza ya 15 Asociaciones y espera cubrir pronto todo el mapa autonómico español.

- La Asamblea General de la IRPA (International RP Association), el 12 de Noviembre en Johannesburgo, con ocasión del 7º Congreso Internacional, concede a España, es decir a FAARPEE, el "statu quo" de miembro de pleno derecho.

- Nuestra Federación estuvo también presente en la reunión anual de Asociaciones RP europeas, en Londres en el pasado mes de Abril.

- El **Programa para la promoción de la investigación de la retinosis pigmentaria - LUCHA CONTRA LA CEGUERA** - ha iniciado su singladura. De conformidad con las previsiones del "Programa", F.A.A.R.P.E.E. abrió en 1992 la 1ª Convocatoria de ayudas a la investigación.

- En respuesta a la Convocatoria, investigadores interesados en el tema, han presentado sus propuestas; en el momento de redactar estas líneas, los proyectos de investigación están en trámite de evaluación por el Comité Científico Médico Asesor (CCMA).

- La 2ª Convocatoria de ayudas, del Fondo de Investigación de F.A.A.R.P.E.E., se anuncia en página de contraportada en el presente número de la revista.

- Por su parte, los 5 Grupos de investigación participantes en el "**Estudio multicéntrico de la RP en España**", iniciado en 1991, han solicitado de F.A.A.R.P.E.E. una ayuda económica suplementaria para 1993 que les permita cubrir nuevas y muy interesantes áreas de trabajo, más allá de los objetivos propuestos en el Proyecto inicial aprobado. Los investigadores españoles están asimilando las tecnologías más avanzadas de la genética molecular, fruto de sus intercambios y trabajos en común con los Centros de investigación de la RP, más cualificados de la CE y de USA; esperamos su pronta incorporación a la tarea de mapear e identificar genes causantes de RP; una patología compleja, heterogénea en el plano molecular.

- Una subvención por importe de cuarenta millones de ptas., ha sido solicitada por F.A.A.R.P.E.E. a Fundación ONCE con destino al **Fondo de ayudas a la investigación** para poder hacer frente a sus compromisos en 1993.

- Se cumple ahora un año desde que VISION iniciara su andadura; su tirada inicial se ha incrementado para satisfacer las necesidades derivadas de la reciente creación de nuevas Asociaciones; su difusión abarca ya a toda la geografía nacional. Tanto ONCE y su Fundación como el Ministerio de Asuntos Sociales han continuado prestándonos su ayuda para cubrir los costos de edición y distribución.

- El Comité Científico Médico Asesor (CCMA) ha sacrificado una valiosa parte de su tiempo a la evaluación de proyectos, la colaboración en las páginas de esta revista y la preparación de las **Conferencias-Coloquio sobre RP**, que tendrán lugar en Madrid, el 5 y 6 de Marzo del 93.

- Progresos de la investigación RP en el campo internacional han quedado patentes en la reunión anual de **ARVO (Association for Research on Vision and Ophthalmology)**, Abril 92, en Sarasota, Florida, USA.

- En el **7º Congreso Internacional IRPA en Johannesburgo** (14-15 Nov) se han dado cita los mejores especialistas e investigadores de todo el mundo, incluida España; sus ponencias y trabajos nos depararán, sin duda, novedades interesantes.

- Investigadores españoles y extranjeros, en definitiva, han continuado durante 1992 poniendo sus conocimientos y voluntades al servicio de nuestra causa: la curación definitiva de la RP. Pero al mismo tiempo, con voz unánime han denunciado el peligro de que sus proyectos podrían verse frenados, incluso paralizados, por penuria de las ayudas oficiales a la investigación, a consecuencia de los presupuestos muy restrictivos que conlleva la crisis económica internacional.

- En el capítulo de agradecimientos incluimos a todas las personas y Entidades públicas y privadas, que nos han favorecido durante 1992 con su ayuda moral y material; gracias a ellas podemos presentar un brillante Activo en el balance del año que termina.

- Pero el balance tiene también un Pasivo, que nos preocupa y que, por razones de transparencia, no

debemos ocultar. En él hemos contabilizado la escasa participación de los Asociados en la tarea común. Desde la Dirección de vuestras Asociaciones se lanzan reiteradas llamadas a la colaboración que, salvo honrosas excepciones, quedan sin respuesta. Sabed los que estáis en vuestras casas, que el éxito o fracaso de una **Asociación de mutua ayuda es cosa de todos**. ¡¡Cuántas cosas se quedan sin hacer por no poder contar contigo!! Tu Asociación, no lo olvides, te necesita; necesita tus sugerencias, tu asistencia a los actos asociativos, tu colaboración en trabajos de administración (archivo, ordenador...), gestiones, traducciones, comisiones de trabajo, asesoramiento a los asociados, divulgación de nuestra patología en los medios de comunicación, organización de actividades (deportivas, culturales, etc.), a beneficio de la Asociación y del **Fondo de ayudas a la investigación**, etc, etc. Y no vale la excusa de la falta de tiempo; muchos pacientes RP están en casa por incapacidad laboral y podrían colaborar en algunas tareas, incluso sin salir de casa. Y si alguien cree que, por falta de preparación, no puede ayudar, que mire a su entorno familiar; allí encontrará seguramente quien pueda hacerlo. Cerramos pues con tristeza este balance al constatar la escasa participación de los Asociados en la tarea común; pero también con la esperanza de que 1993 marcará la diferencia.

- Al llegar la Navidad, tiempo en que aflora la solidaridad entre las personas, la dirección y redacción de VISION desean Felices Fiestas a los directivos de la Federación y Asociaciones, a todos los Asociados y lectores de la revista y muy especialmente a los profesionales, investigadores, amigos y colaboradores de dentro y fuera de España que poco a poco están convirtiendo en realidad, los sueños de millones de afectados en el mundo que desean acabar para siempre con la RP; Feliz Navidad para todos.

DESCRIPCION DE LOS TRASTORNOS VISUALES POR UN PACIENTE CON RP

Hace 15 años me diagnosticaron que padecía RP; entonces yo tenía 19 años. Con el tiempo mi visión central se ha ido reduciendo hasta un poco menos de 10 grados. Intentaré describir los fenómenos que la RP causa en mis ojos. En primer lugar, hay dos factores de los que depende mi vista; 1, la iluminación a mi alrededor y 2, cómo me siento físicamente en el momento (cansado, eufórico, etc.).

Mi visión depende de la iluminación

La iluminación en mi entorno me permite una visión casi normal o me deja completamente ciego. Si se reduce algo la cantidad de luz, aparece una película que cubre mi campo de visión central. Si la luz se reduce aún más las células de mis ojos se apagan como lámparas y solo puedo ver un área pequeña. Si la luz se reduce aún más, no veo nada. Puedo adaptarme a los cambios de iluminación, aunque muy lentamente; me doy cuenta de ello cuando paso de una luz brillante, por ejemplo, la luz del día, a una luz normal; primero estoy ciego, pero poco a poco mi entorno toma forma. La luz muy brillante ha empezado a molestarme en los últimos 4 años. No solo la luz brillante solar, la luz interior brillante también me deslumbra.

Trastornos en el campo de visión

Los trastornos en mi campo visual son los únicos fenómenos que evidentemente no dependen de la iluminación - o de si mis ojos están abiertos o

cerrados. El fenómeno de las "luces" (fosfenos), por supuesto, es más evidente en la oscuridad o con los ojos cerrados. Estos trastornos en mi campo visual parecen relacionados con mi estado físico.

Hay cinco trastornos diferentes:

1. Un temblor continuo, pequeños movimientos como una pantalla de televisión que tiene mal ajustada la imagen; cuando, por ejemplo, leo, las líneas tiemblan y las letras saltan, apareciendo y desapareciendo de mi vista.
2. Alrededor del borde de mi campo visual aparecen "espirales" dando vueltas. En el peor de los casos parece una espesa tormenta de nieve.
3. Un fenómeno completamente diferente a los descritos es la aparición de formas coloreadas o "luces" flotando alrededor de mi campo de visión. Parecen salchichas de Frankfurt, riñones, o lunas crecientes con cuernos redondeados. A veces solo aparece una forma, a veces dos, pero raras veces más de 4 al mismo tiempo. Estas formas aparecen al día docenas de veces.
4. Varias veces al día - habitualmente cuando realizo algún esfuerzo físico - mi campo visual se inunda de repente con las "luces" explicadas en el punto 3. La velocidad de sus movimientos es variable. Cuando ocurre ésto, el fondo es completamente oscuro, y no puedo ver nada.

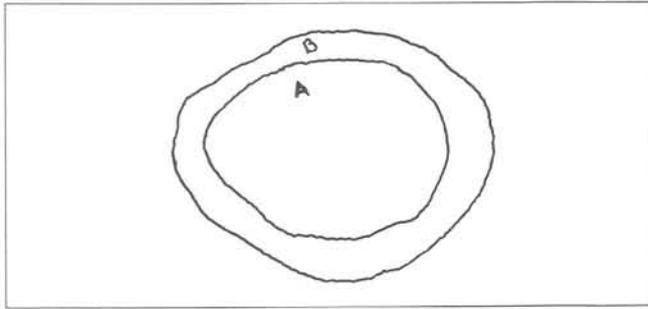


Fig. 1 Campo visual de una persona normal. El área contorneada por la curva A, test con pequeños y brillantes destellos de luz en el Campímetro Goldman, mide 120 grados. Para medir el campo B se han utilizado gruesos y brillantes destellos de luz.

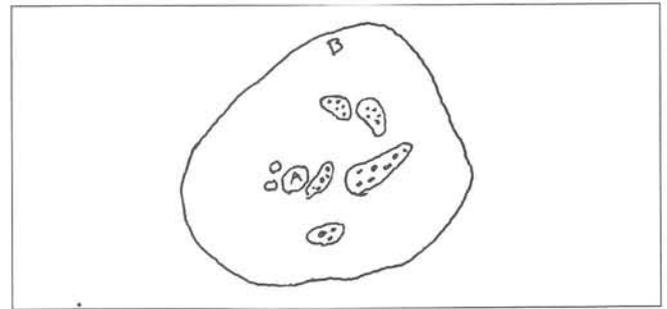


Fig. 2 Donde una persona normal puede ver un campo de 120 grados, yo solamente 10 grados (A). La amplitud del campo (B) es casi normal. En mi campo visual hay zonas (punteadas) que no funcionan, donde los destellos gruesos de luz no se pueden ver. Además todo mi campo visual tiembla, y a veces se fragmenta en trozos.

5. El último fenómeno luminoso me deja con la impresión de que mi campo de visión de pronto ha sido serrado en piezas que suben y bajan; normalmente como un flash, dos o tres veces al día, sobre todo cuando estoy haciendo algo con mucha precisión. Siento como si todo mi campo visual estallara.

Puntos ciegos

Esto ocurre cuando las células visuales han dejado de funcionar; son como "agujeros negros", que se tragan las cosas; y a veces, una persona desaparece totalmente de mi vista. Por otro lado, a veces aparecen objetos sin saber de donde. Puedo darme cuenta claramente de estos "puntos ciegos" cuando intento seguir la parábola de un balón lanzado al aire; el balón desaparece en algunos puntos de su recorrido, y reaparece un poco más arriba o más abajo. Este "fenómeno" hace que me tropiece con las cosas, que busque objetos en vano, etc. Puedo "ver" claramente, cuando disminuye la luz, que estos agujeros negros se hacen cada vez más grandes y se juntan formando grandes áreas donde no tengo visión.

Visión de los colores

Ver colores depende también del grado de iluminación. Los primeros colores que tuve dificultad para diferenciar son el azul y el verde. Después empecé a confundir marrón con violeta y un poco después rosa y amarillo. No distingo el naranja del rosa; también confundo verde con gris. Las tonalidades oscuras de los diferentes colores para mí son solo negras. En cuanto a las tonalidades luminosas, no puedo decir si algo es blanco, gris claro, amarillo pálido, azul o verde claro.

Percepción

Aquí también es muy importante el grado de iluminación; pero hay también dos factores primordiales: 1. dificultad para percibir contrastes, y 2. pobre funcionamiento de, o puntos ciegos en, el campo visual.

La falta de contrastes "aplana" el mundo; sin percepción de profundidad, la visión estereoscópica desaparece y el mundo viene a ser como una fotografía. Cuando, además la visión de colores se

desvanece, la fotografía resulta como falta de exposición. Las escaleras no pueden distinguirse del suelo, la mesa de los objetos que están encima, el primer plano del fondo, etc... Esto hace muy difícil moverse: el peor obstáculo son los peldaños, las puertas de cristal que uno puede querer traspasar sin haberlas abierto previamente, o los espejos de las entradas. No es fácil decir qué cosas son difíciles de percibir, por falta de contraste, y cuales por los "agujeros" en el campo de visión.

Cuando se realizan movimientos rápidos la percepción es más difícil. No puedo mover mis manos muy deprisa porque puedo tirar algo. Tampoco puedo mover mis pies muy deprisa porque puedo chocar con algo o caerme. Pero lo peor son los movimientos de personas y cosas del entorno: bicicletas silenciosas; niños pequeños jugando, o perros corriendo, etc... Todo está envuelto para mí en una suave niebla; contornos que se desvanecen, colores pálidos, e imágenes que tiemblan.

Dificultades para leer

Tengo dificultades para leer por todos los trastornos que he descrito. Si el texto impreso es demasiado brillante, o si está en dos o más colores, me es imposible leerlo. El constante temblor y parpadeo del campo visual hace que las líneas y las letras salten y a veces desaparezcan de la vista. Para pasar de una línea a otra debo poner toda mi atención porque mi campo visual es demasiado estrecho. Y además mi cerebro me gasta bromas intentando rellenar los puntos ciegos con la palabra o la letra incorrecta. El resultado de este esfuerzo es que leo muy despacio y mis ojos se cansan fácilmente.

¿Cómo te das cuenta de la progresión de la enfermedad?

Para mí es fácil comparar mi situación actual y la de hace 5 años. Incluso puedo notar cambios en corto espacio de tiempo. Yo me doy cuenta del progreso de la enfermedad por el incremento de luz que necesito; por el aumento de los "agujeros negros", o porque mi campo visual ha disminuido.

Cuando estoy con gripe o cualquier otra enfermedad, me doy cuenta del deterioro y espero que pase, pero la reducción de visión permanece o, al menos, eso me parece. También notas fácilmente como tus propios movimientos se van haciendo más lentos y como aumentan los fenómenos "luminosos" (fosfenos). Señal también de empeoramiento es el incremento del número de veces que mis ojos quedan deslumbrados.

¿Qué es lo más difícil?

Lo más difícil para el que tiene RP, como yo, es que debe esforzarse para ver. Tengo que hacer un gran esfuerzo y gastar mucha energía para hacer cosas que las personas con vista normal las hacen sin pensar, gastando energía que ellos usan para otras cosas.

Por supuesto, es natural que intente utilizar la poca visión que tengo lo mejor que pueda - lo que es bastante desalentador es que esto justamente es lo que me produce cansancio. Y estar cansado es suficiente para provocar todos los trastornos de visión antes descritos. Me siento atrapado en un círculo vicioso. Cuando estoy realmente cansado, física o mentalmente, dejo de mirar; dejo que mis células se apaguen y que mi campo visual se vuelva a cargar. A pesar de todos estos problemas visuales, naturalmente estoy dispuesto a trabajar y luchar con todas mis fuerzas para retener mi vista. ■

BREVES NOCIONES DE BIOLOGIA CELULAR Y GENETICA MOLECULAR

Los expertos nos dicen que la RP conduce a las **células** fotorreceptoras a una muerte prematura y que el fallo está en los **genes**. Para mejor entenderlos, veamos juntos qué son células y genes. Nuestro cuerpo se compone de trillones de células; entre ellas, las fotorreceptoras de la retina que transforman la luz que entra en el ojo en impulsos eléctricos; éstos, a través del nervio óptico, llegan al cerebro donde culmina el proceso de la visión; allí se producen las imágenes del mundo que nos rodea.

Cada célula es un ser vivo que nace, se alimenta, crece, se reproduce y muere. A pesar de su tamaño microscópico, cada una funciona como una fábrica maravillosa; cada célula humana fabrica de 5.000 a 10.000 productos distintos; son las proteínas, enzimas, hormonas, etc., necesarias para su supervivencia y su funcionamiento. Como toda fábrica, necesita materias primas, energía y máquinas. La materia prima y la energía la suministran los alimentos y el oxígeno. Toda su maquinaria está robotizada; solo trabaja siguiendo instrucciones de un "programa de ordenador", que está albergado en el núcleo de la célula. Las partes del "programa" son los genes. Hay unos 100.000 genes en la especie humana. Uno o varios genes contienen las instrucciones precisas para fabricar cada producto específico. Así por ejemplo, hay un gen específico para fabricar o sintetizar la rodopsina; esto es, la proteína del pigmento visual sensible a la luz, contenido en las células fotorreceptoras del ojo.

Los genes son larguísimas moléculas de ácidos nucleicos (DNA), formadas, a manera de cadena, por 4 eslabones, llamados nucleótidos. Estos son: adenina(A), citosina(C), guanina(G) y timina(T). Podríamos decir que todo el "programa" se escribe con estos 4 "bits": A, C, G, T.

Sus múltiples combinaciones determinan la secuencia y longitud de cada uno de los 100.000 genes. Así por ejemplo: CACGGTAAC...

Cuando la secuencia no es correcta o cuando falta algún trozo del "programa", se dice que hay un gen defectuoso o mutado. En este caso, la célula (no olvidemos que es una fábrica robotizada) no puede producir la proteína correspondiente en cantidad y/o calidad suficientes. La célula entonces no funciona bien; incluso puede morir. Esta es la causa de las más de 3.000 enfermedades genéticas o hereditarias que afectan al género humano. ¿Y por qué hereditarias?. Sí, veamos por qué. Los genes están duplicados y albergados en 23 pares gemelos de cromosomas, en total 46; éstos son perfectamente visibles al microscopio en el interior del núcleo de cada célula humana; se exceptúan las células sexuales, óvulo y espermatozoide, que contienen sólo 23 cromosomas (1 de cada par). Al producirse la fecundación, el nuevo ser humano tendrá también 46 cromosomas; la mitad heredada del padre; la otra mitad de la madre. Aquí vemos la posibilidad de que el hijo, junto con los genes sanos y las buenas cualidades de uno y otra, herede también algún gen defectuoso, que va a condicionar, de una u otra forma toda su vida.



ANALISIS GENETICO MOLECULAR DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA: NUEVOS RESULTADOS EN LA FORMA AUTOSOMICO DOMINANTE

La Retinosis Pigmentaria (RP) es una enfermedad de origen hereditario caracterizada por una degeneración retiniana que provoca la pérdida progresiva de la visión.

Algunas de las manifestaciones clínicas de la enfermedad presentan cierta variabilidad entre las distintas familias, e incluso, entre los afectados de una misma familia. Esta heterogeneidad clínica se debe, en parte, a la heterogeneidad genética, manifestada ya por el hecho de que la RP se puede transmitir según tres tipos de herencia mendeliana: autosómico dominante, autosómico recesiva, y ligada al cromosoma X.

Las investigaciones genético moleculares en la Retinosis Pigmentaria están poniendo de manifiesto la complejidad de esta heterogeneidad genética, y así por ejemplo, en las formas ligadas al cromosoma X (XLRP) se dispone hoy en día de suficientes argumentos para asegurar que hay al menos dos genes, localizados en el brazo corto del cromosoma X, cuya mutación puede producir esta forma de RP.

Otro tanto ocurre con la Retinosis Pigmentaria autosómico dominante (ADRP), en la cual, mediante estudios de ligamento genético, se han identificado varios genes implicados en ella. Uno de ellos, el gen de la rodopsina, está localizado en el brazo largo del cromosoma 3, mientras que otro, el gen que codifica para la periferina, mapea en el brazo corto del cromosoma 6. Se ha descrito tam-

bién alguna familia ADRP que presenta ligamento genético con marcadores situados en la zona pericentromérica del cromosoma 8, aunque en este caso no se conoce todavía el gen responsable. Desde 1990 hasta la actualidad se han publicado varias mutaciones distintas en el gen de la rodopsina y muy pocas en el de la periferina como causa de ADRP.

Respecto a las formas autosómico recesivas (ARRP), entre las que presumiblemente se incluyen la mayoría de casos esporádicos, no se ha mapeado hasta la actualidad ningún gen, aunque recientemente, en 1992, ha sido publicada una mutación en el gen de la rodopsina que en homocigosis causa la enfermedad.

De todo lo referido hasta aquí se desprende que el estudio genético molecular de la RP es una tarea laboriosa y compleja que requiere, por el momento, la aplicación de todos los avances descritos en cada tipo genético. Por ello es muy importante la colaboración entre los diversos Grupos de estudio de la Retinosis Pigmentaria, nacionales e internacionales, para un intercambio de experiencias y resultados.

El Grupo de estudio de la Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana, integrado por especialistas en Oftalmología, Neurofisiología y Genética, ha recopilado ya la mayor parte de familias con uno o varios afectos de RP de dicha región. Desde el punto de vista genético

hemos centrado las investigaciones en los casos ADRP por ser, hasta el momento, el tipo genético, junto con el XLRP, susceptibles de tal estudio.

En cinco de dichas familias ADRP llevamos a cabo análisis de ligamento genético con marcadores moleculares cercanos al gen de la rodopsina. Así mismo, se procedió a la búsqueda de mutaciones en dicho gen por diversos procedimientos. Por los resultados que se obtuvieron descartamos que el gen de la rodopsina fuera el responsable directo de la patología en estas familias.

No obstante, el análisis de ligamento genético con marcadores cercanos al gen de la periferina hizo sospechar que, en una de estas familias, pudiera ser una mutación en dicho gen la que hubiera producido el cuadro clínico. La colaboración científica existente entre la Unidad de Genética del Hospital La Fe y el Departamento de Genética de la Universidad de Valencia con el Instituto de Genética Humana de la Universidad de Lübeck (Alemania), ha permitido la aplicación de la tecnología precisa que ha llevado a la identificación de la

mutación en el gen de la periferina y que se supone causa de la RP en esta familia.

Este resultado positivo es muy importante, tanto por el interés científico como por sus aplicaciones prácticas, ya que, en este último aspecto, permite llevar a cabo el diagnóstico presintomático e incluso el diagnóstico prenatal en la citada familia.

Pero hay que decir que la falta de resultados positivos en las otras cuatro familias ADRP, incluyendo la ausencia de ligamento genético con marcadores de la región pericentromérica del cromosoma 8, como estamos observando, tiene también gran interés, ya que todos los resultados ayudarán a conocer con el tiempo los mecanismos fisiopatológicos de la Retinosis Pigmentaria. Sólo de dicho conocimiento se deducirán las pautas terapéuticas adecuadas. ■

M. Beneyto, J.M. Millán

Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal
Hospital La Fe. Valencia
Depto. de Genética. Universidad de Valencia

DE INTERES PARA LOS OFTALMOLOGOS:

EL Proyecto europeo de investigación de la R.P. que lidera el Profesor Dr. Pawlowitzki - Universidad de Münster-, ha establecido un servicio de información (banco de datos) al que tienen acceso todos los oftalmólogos de la C.E.; en particular los españoles. Asimismo existe un Comité de Especialistas que asesora en el diagnóstico correcto (diferencial) de "casos raros y atípicos de R.P."; en especial, los sindrómicos. Para utilizar estos servicios, contactar con F.A.A.R.P.E.E. o con la Dra. Carmen Ayuso - Fundación Jiménez Díaz, Madrid - (Tel: 91- 544 16 00 Ext. 338); ella es la coordinadora del Proyecto en España.

TRASPLANTE DE CELULAS RETINIANAS COMO TRATAMIENTO DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

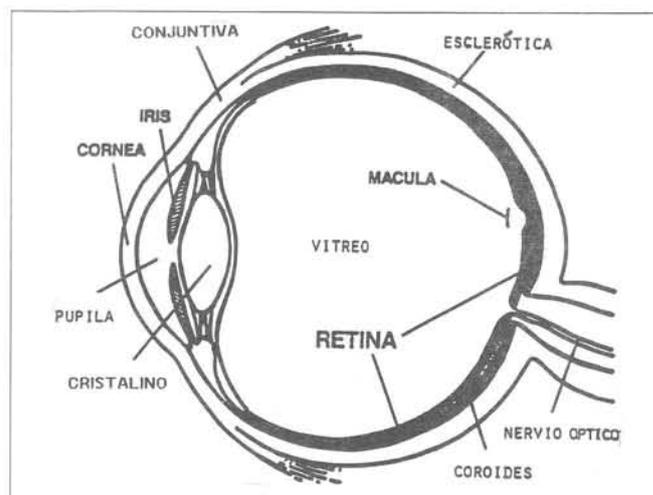
No existe un tratamiento eficaz de la Retinosis Pigmentaria, salvo la abetalipoproteinemia o enfermedad de Bassen-Kornzweig, en donde la administración de Vitamina A puede disminuir la sintomatología visual. Aunque se han ensayado distintas terapéuticas, hasta la fecha sólo la prevención mediante un adecuado consejo genético puede disminuir el número de afectados.

El continuo avance de la Ciencia Médica permite, sin embargo, mantener una cierta esperanza para estos pacientes, pero cuando una nueva posibilidad terapéutica comienza a vislumbrarse, es el riguroso método científico el que debe valorar objetivamente la aplicabilidad de dicha terapia en el hombre. Este es el caso de los trasplantes de retina, procedimiento que desde hace pocos años está siendo investigado en animales como un posible tratamiento de la RP.

Antes de entrar en su consideración, realizaremos una breve introducción de anatomía e histología para facilitar la comprensión. La pared del globo ocular está formada por tres capas principales, las cuales, de fuera hacia dentro, son la esclerótica, la corio-capilar, formada por una capa de vasos sanguíneos y una membrana basal o de Bruch, y la retina. Esta última, es la más interna y está en contacto directo con el humor vítreo contenido en el globo ocular. La retina está formada por diez capas, que se dividen en dos partes principales: la retina pigmentaria y la retina neural.

La primera, más externa, está formada por una capa de células pigmentadas llamada Epitelio Pigmentario, que contacta por fuera con la membrana de Bruch y por dentro con la primera capa de la retina neural, es decir,

con las células fotorreceptoras. Las funciones del epitelio pigmentario son: formar una pantalla donde reflejan los rayos luminosos que penetran a través de la pupila y realizar un intercambio metabólico con la coroides y con los fotorreceptores. La retina neural, interna, se divide en nueve capas y está formada por células nerviosas especializadas en la transformación de los estímulos luminosos en impulsos electroquímicos y su transmisión al cerebro donde son percibidos como estímulos visuales; la primera capa está constituida por los segmentos externos de los fotorreceptores, es decir, de los conos y bastones, y es la que contacta con el epitelio pigmentario; la última capa está formada por los axones y prolongaciones de las células ganglionares, los cuales se reúnen para formar el nervio óptico. Entre la retina pigmentaria y la retina neural queda un espacio intrarretiniano que es virtual.



La estructura de la retina está por lo tanto formada por una serie de células en estrecho contacto y por una serie de fibras nerviosas que emergen desde la capa neural y se dirigen hacia el cerebro. El trasplante de retina por tanto debe intentar conservar fielmente la estructura

para que las complejas funciones de la retina puedan realizarse.

Los primeros trabajos experimentales sobre trasplantes de retina se realizaron en 1983 por el equipo del Dr. Peter Gouras, de la Universidad Johns Hopkins de Baltimore (EE.UU.), quienes demostraron que células del epitelio pigmentario de la retina extraídas postmortem de donantes humanos podían cultivarse "in vitro" y, más tarde, pipetearse directamente sobre un área desnuda de la membrana de Bruch de monos. Para llegar hasta esta membrana idearon una técnica de abordaje anterior "a cielo abierto", es decir, se realizaba una amplia incisión corneal, se extraía el cristalino y el vítreo; ya en la retina abrían una ventana de 0,5 cm por la que accedían hasta la membrana de Bruch donde depositaban las células. Comprobaron que a las dos horas de realizado el trasplante las células estaban adheridas al área desnuda, adquiriendo una estructura similar al epitelio pigmentario normal. Más tarde, perfeccionaron la técnica en conejos, mediante la provocación de un desprendimiento de retina, inyectando las células trasplantadas en el espacio producido por el desprendimiento.

Muchos aspectos de la Retinosis Pigmentaria que se conocen actualmente, se deben en gran parte al estudio en la especie de ratas RCS, las cuales desarrollan espontáneamente una enfermedad degenerativa de la retina similar a la Retinosis Pigmentaria del hombre. En estas ratas se ha identificado un defecto en la función del Epitelio Pigmentario de la retina que provoca la disminución del 99% de fotorreceptores: las células de su epitelio pigmentario no pueden fagocitar, es decir, ingerir, las membranas de los discos del segmento externo de los fotorreceptores, provocando un acúmulo de estos desechos de membrana en la zona afecta, que lleva a la degeneración de las células fotorreceptoras. La degeneración comienza hacia el día 12 después del

nacimiento de las ratas y en el día 60 son pocos los fotorreceptores que pueden detectarse, según describieron La Vail y colaboradores en 1975.

Es por lo tanto un modelo útil para realizar estudios sobre los efectos del trasplante de epitelio pigmentario de la retina. Así, J.E. Turner y colaboradores, de la Universidad de Wake-Forest en Winston-Salem (EE.UU.), estudiaron el trasplante de células del epitelio pigmentario de ratas normales en el espacio subretiniano de ratas RCS de 26 días, realizado mediante una nueva técnica externa, a través de la incisión en esclera y coroides. A los 60 días estas retinas conservaban sus fotorreceptores mientras que en las ratas RCS controles que no recibieron trasplante se observó una reducción importante de estas células. Trabajos más recientes del mismo equipo han demostrado que este tipo de trasplantes mantiene dentro de límites normales su función como así lo indica el hecho de la conservación de determinadas "constantes" vitales de las células.

También se están realizando estudios experimentales sobre el trasplante de fotorreceptores. Recientemente, P. Gouras y colaboradores han comprobado la viabilidad del trasplante de fotorreceptores en ratones "rd", los cuales padecen espontáneamente una degeneración retiniana por un defecto en las mencionadas células y no en el epitelio pigmentario. Pero este tema lo trataremos en un próximo artículo, junto con la serie de problemas todavía pendientes de resolver, como el rechazo inmunológico, dificultades de la técnica y otros. ■

Prof. Dr. Jorge L. Alió y Sanz

(Catedrático de Oftalmología y Director del Centro de Prevención de la Ceguera de Alicante)

Dr. Juan Lorenzo Bellot Bernabé

(Prof. Asociado de Oftalmología de la Facultad de Medicina de Alicante)

FONDOS DE AYUDA A LA INVESTIGACION

Desde los Estudios Universales en Hollywood se está emitiendo por el canal KHJ-9-Televisión - Los Angeles - un programa monográfico sobre retinosis pigmentaria. Estamos a 29 de Octubre de 1989. El programa, en directo, ha comenzado a las 6 de la tarde y terminará hacia la medianoche. Los televidentes siguen con atención las explicaciones que dan los especialistas sobre esta patología ocular y sus consecuencias. El Dr. Martín Silverman, Universidad de Washington, por su parte, expone ante las cámaras sus experimentos con animales de laboratorio; primero roedores, después primates. Con ayuda de gráficos y proyecciones muestra la viabilidad del trasplante de células retinianas y fotorreceptoras de la retina de un animal a otro; varios Centros en USA están interesados en el trasplante experimental de retina en un intento de resolver los problemas todavía pendientes antes de que esta técnica microquirúrgica sea aplicable al ser humano; una fundada esperanza, en palabras del Dr. Silverman, para la recuperación potencial de vista perdida; una, hasta hace muy poco, impensable posibilidad para personas ciegas; pero, al



Dr. Martin S. Silverman, Loisa Donovan y Helen Harris en los Estudios Universal- Hollywood.

mismo tiempo, el Dr. Silverman se queja de la escasa ayuda económica que ha recibido su trabajo de investigación y el de sus colegas, por parte de los estamentos oficiales.

Entretanto un impresionante show está amenizando las 6 horas de la emisión. En él participan figuras del cine, de las series televisivas y del mundo artístico-musical, todas ellas muy familiares en España. Bajo la batuta de Bob Hope, gran animador del espectáculo, todos los artistas participan generosamente a beneficio del **Fondo de ayudas** al Pro-yecto de investigación del **Trasplante de Retina**.

Se suceden las llamadas telefónicas y los donativos de Empresas y particulares, que se registran en una pantalla, a medida que van llegando, a lo largo del programa.

Otros donativos llegaron por otras vías; pero todos reciben el reconocimiento público que merecen por parte de los organizadores. **RP-Telethon**, -así se llama el programa- se emite, una vez al año, desde 1982. La idea fue de Miss Helen Harris; esposa, madre, artista y casi ciega por la RP. En 1972 H. Harris, que sus amigos y conocidos la presentan como "mujer de encantadora sonrisa, de dulce y melodiosa voz", sufrió un fuerte shock cuando supo que sus dos hijos padecían también RP. Desde entonces ha dedicado 19 largos años de su vida, en cuerpo y alma, a fundar, organizar y promocionar la **RP INTERNATIONAL** -una Asociación RP de mutua ayuda con sede en Woodland Hills, California, USA. Su personalidad carismática y sus buenas amistades en Hollywood, la meca del sép-

timo arte, atrajeron a docenas de artistas de cine y televisión, que desde el primer momento, estuvieron a su lado; Charlton Heston y su esposa ostentan hoy la Presidencia de Honor de la RP International. A medida que se consolidaba, RP INTERNATIONAL supo ganarse, poco a poco, la simpatía y el apoyo de personas influyentes en la vida económica y social de California y de la industria cinematográfica, discográfica y de medios de comunicación. **RP-Telethon** del 29 de Octubre de 1989 era también un programa muy especial; los televidentes de la gran gala eran testigos del estreno de un video musical - FORGOTTEN EYES (for the children); esto es, OJOS OLVIDADOS (en favor de los niños); tanto la canción, de igual título, como el video, fueron grabados gracias a la generosidad de la Casa Discográfica Motown Records; con música y letra de Steve Siler y Rich Sperber, más de 50 conocidas figuras de la grande y pequeña pantalla, así como del mundo artístico-musical, han prestado su voz, talento y corazón, para hacer posible esta grabación; entre ellos, Bob Hope, Sammy Davis Jr., Angie Dickinson, Lisa Donovan, Cheryl Ladd, Smokey Robinson, St Bridgette's Gospel-Choir, The Children's International Peace Choir, The Temptations, Dionne Warwick y un largo etcétera; 18 meses duraron los ensayos y pruebas, a fin de compaginar los compromisos y actuaciones contratadas de unos y otros. Pero al final, todos se mostraban muy satisfechos por haber hecho algo *en favor de tantos y tantos niños del mundo, que padecen retinosis pigmentaria; con el único interés de servir a una causa noble: divulgar el conocimiento de la RP y recaudar dinero para acelerar la investigación científica y su curación.*

En efecto, los derechos de venta, en exclusiva, de esta producción, en cuyo lanzamiento a través de la radio ha colaborado la Empresa publi-



Miss Helen Harris, Fundadora y Presidenta de RP INTERNATIONAL

citaria Jobete, se destinan íntegramente al **Fondo de Ayudas para el Trasplante de Retina**, promovido por **RP INTERNATIONAL**.

El 11 de Junio del 89, como otros años, se celebraba el Día del Niño en Estados Unidos; este día tan señalado, a petición de RP INTERNATIONAL, fue declarado por el Presidente George Bush y los Gobernadores de los 50 Estados, como día nacional de los OJOS OLVIDADOS (FORGOTTEN EYES), *en reconocimiento a su constante preocupación y trabajo en favor de millones de ojos infantiles y juveniles de todo el mundo, abocados a extinguirse para siempre, víctimas de la retinosis y afecciones oculares afines.*

RP INTERNATIONAL ha tenido la amabilidad de obsequiarnos con una copia de la canción en cassette y en versión bilingüe - inglés y español.

LA INICIATIVA PRIVADA EN LA LUCHA CONTRA LA CEGUERA

El texto, lleno de inspiración y poesía, es, al mismo tiempo grito de amargura y canto de esperanza; dice así:

*"¿Recuerdas el sol
cuando besa la arena
y cuando se pierde en el fondo del mar?
¡¡De qué sirve el recuerdo
si mañana sabemos
que el sol volverá a relumbrar!!
Pero qué de aquel cuya vista se pierde;
el sol se despide y no volverá;
los recuerdos del día solo eso serán
en la noche que envuelve su andar"*

Estribillo:

*"Por el niño, por la luz del mañana;
demos luz al mundo; ellos lo reclaman.
Por los niños, su futuro aquí está;
luchando juntos nuestros niños a ver volverán"*

*"El niño que corre detrás de una estrella,
envuelto en las sombras, no le dejan ver,
que hay un mundo que espera
encontrar la manera
para que pueda ver"*

Estribillo:

*"Por el niño, por la luz del mañana;
demos luz al mundo; ellos lo reclaman.
Por los niños, su futuro aquí está;
luchando juntos nuestros niños a ver volverán"
"Al final de este túnel hay una luz;
hasta que la luz vuelva, habrá que luchar
por los niños; su futuro aquí está
luchando juntos nuestros niños a ver volverán"*

Todo Asociado que lo desee puede solicitar una copia de la canción. Ponte en contacto con tu Asociación; ¡¡merece la pena!! (The Night Lighter) RP INTERNATIONAL



Bob Hope y numerosos artistas colaborando en favor del Fondo de investigación por el Trasplante de retina.

PANORAMA INTERNACIONAL: ASOCIACIONES RP EN EL EXTRANJERO

Somos muchos los que sufrimos las consecuencias de la RP; unos porque la padecen en sus propios ojos y tienen ante sí un oscuro porvenir; otros porque tienen familiares muy queridos que están afectados o temen que pudieran estarlo a partir de un momento dado de su vida; parejas hay que, con antecedentes familiares, se plantean el problema de una paternidad responsable. Para unos y otros es un consuelo saber que no estamos solos; que hay varios millones de seres humanos en el mundo que comparten nuestros problemas y preocupaciones. Pero lo más reconfortante, en realidad, es saber que muchas de esas personas, sin dejarse abatir por el destino, han adoptado una actitud positiva, han decidido librar batalla y hacer todo lo humanamente posible por "**luchar contra la ceguera**". Aunando voluntades y sin regatear esfuerzos, se han organizado en Asociaciones de mutua ayuda. Sus fines, por doquier, son similares: aconsejar y ayudar a pacientes y familiares a mejorar, en lo posible, su calidad de vida y a soportar la carga de la RP; mantenerlos al corriente de cualquier novedad terapéutica que pudiera surgir en cualquier parte del mundo; divulgar el conocimiento de la retinosis y su problemática; concienciar a la sociedad y a los Poderes públicos para recabar ayudas sociales y asistencia sanitaria "ad hoc"; promover la investigación médico-científica en busca de la definitiva curación y posible erradicación de esta compleja y grave patología ocular.

Hasta de las tierras más remotas nos llegan mensajes de estas Asociaciones RP; a través de sus

revistas o boletines de información que nos dan cuenta de su andadura. Existe un tácito acuerdo para intercambiar publicaciones periódicas. Así veinte Asociaciones RP del extranjero, a su vez, reciben VISION, la revista de nuestra Federación.

Nos parece interesante que llegue a nuestros lectores este mensaje testimonial de los colegas de allende nuestras fronteras; mensaje lleno de preocupaciones e incertidumbres, como las nuestras; pero, al mismo tiempo, impregnado de fundadas expectativas por lograr, tal vez un día no lejano, la victoria final sobre la retinosis pigmentaria. Un mensaje cargado también de experiencias de las que tanto podemos y debemos aprender los españoles que somos los benjamines de la familia internacional.

Y lo primero que debiéramos aprender es a **participar todos, con espíritu de equipo, en las tareas asociativas**. "No esperes que los demás hagan por ti, lo que tú dejas de hacer"; es el lema que debiéramos hacer nuestro. Ojalá que el ejemplo que nos llega de fuera avive nuestras conciencias.

Para empezar traemos hoy a las páginas de VISION, noticias de nuestros antípodas, los australianos.

En 1979, hace 13 años, se constituía la Fundación RP de Australia Occidental (WARP-Foundation). Desde aquel entonces, año tras año, se han creado nuevas Asociaciones RP en los diferentes Territorios y Provincias de Australia. La **Asociación Nacional RP de Australia (ARPA)** está integrada por

las ocho Asociaciones territoriales o provinciales que cubren hoy todo el vasto continente austral. ARPA tiene un **Fondo de ayudas a la investigación** al que contribuyen las Asociaciones que la integran. Se celebra un Congreso Nacional cada dos años y colaboran estrechamente con sus vecinos, la Asociación RP de Nueva Zelanda.

Por razones obvias de espacio, hoy daremos solo una breve pincelada de cada Asociación :

- **Queensland**; están creando Grupos de contacto en las principales ciudades del Territorio; esto permite a los Asociados reunirse con frecuencia y disfrutar del calor humano del encuentro, lo que resultaría muy difícil si tuvieran que salvar las grandes distancias que les separan de la Sede Central de su Asociación (tomen buena nota nuestras Asociaciones de gran ámbito territorial; caso de Castilla-León o Andalucía). Los oftalmólogos de Queensland han mostrado a numerosos pacientes RP el camino hacia la Asociación.
- **New South Wales**; El Grupo de Actividades Sociales organiza excursiones colectivas, visitas turísticas y culturales, jornadas de convivencia, etc.
- **Victoria**; una subvención gubernamental les permite tener un Asistente Social y Asesor de los asociados con plena dedicación y una secretaria, a tiempo parcial, para trabajos de oficina.
- **South Australia**; en 1980 eran un pequeño grupo que se reunían en casa de algún afectado. En los 3 últimos años han experimentado una gran expansión en número de Asociados y en medios materiales. Con más de 100.000 \$ (dólares australianos, unos 8 millones de pesetas), han contribuido al **Fondo Nacional de Ayudas a la investigación**.

Procuran organizar algunas reuniones en distintas zonas del Territorio, para aproximarse a sus Asociados. La Secretaría General y Tesorería de la Asociación Nacional - ARPA - recaen en la Asociación de South Australia.

- **Tasmania**; en 1990 se integraba en ARPA; en Octubre de 1991, organizó el 1^{er}. Congreso Nacional de la RP en Hobart; el próximo se celebrará en 1993 en Adelaida.

- **Australian Capital Territory**; el Retinal Dystrophy Contact Group (Grupo de Contacto de las Degeneraciones Retinianas), creado en 1983, se transformó en la Asociación RP del Australian Capital Territory (ACT) y en 1991 se incorporaba a la ARPA, tras el Congreso Nacional, celebrado en Hobart.

- **Northern Territory**; Asociación recientemente creada, (Agosto 1991); cuando dos madres se enteran del diagnóstico de sus hijos y se dan cuenta de la escasa información sobre RP disponible en su Territorio, deciden, con mucha dosis de coraje, contactar a otras familias que pasan por el mismo trance y constituirse juntos en Asociación de mutua ayuda. Su propósito es buscar pacientes en todas las ciudades principales del Territorio, incluso en pueblos y entre los granjeros y comunidades de aborígenes.

- **Western Australian RP Foundation (WARP-Foundation)**. Ha contribuido decisivamente a la creación de la Asociación Nacional (ARPA); su Director Mr. Lance Pereira es el Presidente de ARPA; a su vez, Vicepresidente de IRPA - La Asociación Internacional RP -. Al frente de la WARP Foundation se mantienen desde 1979, la mayoría de los miembros del Comité de Dirección; un buen ejemplo de constancia y abnegación; la

participación de los Asociados les permite crear Grupos de trabajo; entre ellos, el de Actividades Sociales. Para la recaudación de dinero con destino al **Fondo de Ayudas a la investigación** cuentan con voluntarios dedicados a la venta de papeletas para la rifa anual (en 1992 han recaudado 59.000\$, unos 5 millones de Ptas.); búsqueda de regalos de los Centros Comerciales para sortear; colectas en la calle y otros. En 1990/91 han recaudado 351.000 \$ (unos 28 millones de Ptas.) para el **Fondo de Ayudas a la investigación**. Los proyectos son evaluados por un Comité Científico Médico Asesor (CCMA) que decide la cuantía de la ayuda que aquellos merecen.

En Enero 90, han creado el Retinitis Pigmentosa Research Centre (Centro de Investigación RP); en el Sir Charles Gairdner Hospital bajo la dirección del Prof. I. Constable y el Dr. M. Humphrey.

Trabajan, por ahora, 5 especialistas en este Centro, que recibe ayuda de la WARP - Foundation y esperan obtener pronto subvenciones oficiales. Sus líneas de investigación se centran en la experimentación con animales que padecen degeneraciones retinianas hereditarias. Sus primeros resultados han merecido ya la atención de la Comunidad científica internacional.

La Dra. Rakoczy ha presentado en la reunión anual de la ARVO en USA, primavera 92, sus trabajos sobre el nivel comparativo del "factor de crecimiento fibroblástico" (bFGF) en la retina de animales sanos y afectados, durante el período de su desarrollo. El bFGF es una sustancia orgánica, natural, que controla la supervivencia y el crecimiento de las neuronas, en particular, las células fotorreceptoras. ■

Dr. M. Humphrey y su equipo en el Retinitis Pigmentosa Research Centre; Centro de Investigación creado por la WARP-Foundation, Australia.



INVESTIGANDO LA RETINOSIS PIGMENTARIA Y SU CURACION

El láser de argón, a niveles moderados de irradiación, ralentiza, al parecer, el proceso de degeneración gradual y muerte de las células fotorreceptoras; los experimentos con animales de laboratorio que padecen degeneraciones retinianas hereditarias, los realiza el equipo del Dr. M. Humphrey en el WARP-Foundation Research Centre, un Centro de Investigación fundado en Enero del 90 por la Asociación RP de Australia Occidental (WARP) que financia la investigación; el fino haz de rayo láser se dirige al fondo del ojo a través de una lámpara de hendidura; las áreas de la capa neural fotosensible, irradiadas con gran precisión, muestran una clara supervivencia de estas células en relación con las restantes zonas no irradiadas.

Aunque no se ha encontrado aún una explicación satisfactoria al efecto beneficioso del láser, los resultados que se están obteniendo en la experimentación con animales han atraído la atención de la Comunidad científica internacional; el Doctor Humphrey ha sido invitado a presentar sus trabajos en el Simposio internacional celebrado en Sardinia (Italia), septiembre 92, sobre últimos avances de la investigación de enfermedades degenerativas de la retina.

El epitelio pigmentario (EP) es una capa de células con melanina -de ahí su color oscuro- situada en el fondo de la retina; en contacto íntimo con la capa de células fotorreceptoras (conos y bastones), EP desempeña, entre otras, una función fundamental: a su través pasan, en una dirección, los nutrientes de

la sangre a los fotorreceptores y en dirección opuesta, los productos de desecho de la retina a la sangre; pero este trasvase de sustancias tiene lugar gracias a unas proteínas específicas que sintetizan las propias células del EP; entre estas proteínas cabe citar a la "proteína transportadora del retinol" o vitamina A, un componente esencial del pigmento visual de los bastones, llamado rodopsina, que es la sustancia sensible que reacciona ante el estímulo de la luz; pues bien, si este proceso falla, los fotorreceptores mueren por falta de alimentación o bien porque se "ahogan" en sus propios desechos.

Las ratas de la línea RCS padecen un defecto genético y por tanto hereditario: su epitelio pigmentario (EP) falla, no funciona como debiera; en consecuencia, sus fotorreceptores mueren y el animal se queda ciego. Esta degeneración retiniana de la rata RCS ha servido, desde hace tiempo, como un posible modelo que explicaría el mecanismo de la retinosis pigmentaria en el ser humano; al menos, de alguna forma de RP.

En el Instituto Nacional de Investigaciones de la Visión (Australia), se cultivan células de epitelio pigmentario (EP) en laboratorio y se están identificando proteínas sintetizadas por estas células, que participan específicamente en el trasvase de nutrientes y productos de desecho; también se identifican proteínas segregadas por el EP en la retina.

Se cultivan también en laboratorio células enfermas de EP de ratas RCS, con el fin de investigar si



La Dra. Jane Olson examina uno de "sus" ratones transgénicos.

la síntesis de alguna o algunas de estas proteínas específicas se halla afectada.

Ratones transgénicos ayudan a los investigadores a encontrar un tratamiento curativo de la RP.

En el laboratorio que dirigen los Drs. T. Dryja y E. Berson, Universidad de Harvard, Boston, se detectó en 1989 la primera mutación en el gen de la rodopsina, analizando el ADN de muestras de sangre procedentes de pacientes de RP en su forma autosómica dominante (ADRP); el 12% de los pacientes estudiados mostraban esta mutación.

El paso siguiente consistía en aplicar las técnicas de manipulación genética para lograr una línea de ratones que padecieran la misma retinosis pigmentaria que el ser humano; precisamente la ADRP causada por la mutación del gen de la rodopsina. Los roedores son animales de corta vida, a diferencia del ser humano; por eso su retinosis evoluciona rápidamente; cualquier ensayo clínico con ellos para probar la eficacia de un tratamiento produce resultados valorables en cuestión de meses; lo que requiere esperar bastantes años en los ensayos

clínicos con pacientes humanos para confirmar si el tratamiento en cuestión es eficaz o no.

Para lograrlo, primero hubo que aislar el gen de la rodopsina, tanto el normal como el mutado, a partir de muestras de sangre del ser humano. Inmediatamente después de la fecundación de la hembra por el ratón macho, se extraían las células huevo, que se microinyectaban, por separado, con el gen humano normal y mutado.

A continuación, se reimplantaban en el útero de la madre; se pretendía que el gen inyectado fuera incorporado por las crías en su propio genoma. Se lograron, en primera fase, 4 ratones "portadores" del gen mutado y 2 con el gen normal. Con el posterior apareamiento de estos ratones, por separado, se lograron 2 líneas de ratones "transgénicos", aproximadamente el 50 % de animales de cada línea eran "portadores" del gen humano de la rodopsina; una línea el gen normal; la otra, el mutado.

Los investigadores han demostrado que el gen se expresa específicamente en la retina y que los ratones no muestran efectos secundarios; en los ratones con el gen mutado, el electroretinograma es anormal; su fondo de ojo presenta manchas de pigmento y vasos sanguíneos estrechados; al igual que en el retinoso humano; por el contrario, los ratones que portan el gen normal, manifiestan una función normal de su retina, estos ratones constituyen el grupo de control para los ensayos terapéuticos.

Este trabajo de investigación, a lo largo de 2 años, ha sido financiado conjuntamente por la RP Foundation, Baltimore, USA y la Asociación RP de Australia (ARPA). ■

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

Este Informe de actividades, decíamos en el nº 1 de la revista, debe ser, más bien, "la crónica viva de esa "Carrera por la Visión", en la que todos estamos,- o debiéramos estar,- participando. Integrados en el mismo equipo y con la esperanza puesta en la victoria final, nuestro objetivo es **llegar** a la meta, **antes** de que **llegue** la ceguera, nuestro muy temido rival. Al cronista incumbe la tarea nada fácil de valorar la actuación de unos y otros con el solo ánimo de fomentar un noble y siempre deseable espíritu de competición, pero sin olvidar el conocido slogan de que "lo importante es participar"; cada uno en la medida de sus posibilidades".

Pues bien, con estas ideas "in mente", al redactar el Informe de actividades del año 92, vaya por delante nuestro sincero agradecimiento, en nombre de todas y cada una de las Asociaciones y Federación, para todas las personas simpatizantes que esporádica o asiduamente colaboran con nosotros, a cualquier nivel.

ANDALUCIA:

En Enero, charla-coloquio con el Dr. Antiñolo y la Dra. López-Checa, ambos de la Ciudad Sanitaria "Virgen del Rocío".

Adquirido un aparato recuperador Indiba para su uso por los afectados de la Asociación que lo deseen; al parecer, con resultado satisfactorio; adquirirán más aparatos,- cuando su economía lo permita - para distribuirlos por la Comunidad y facilitar su aplicación a todo paciente que lo desee.

Descentralización de la Unidad de reconocimiento para facilitar el acceso de todos los afectados en las

distintas capitales de provincia de la Comunidad. Reunión y puesta en contacto con el Responsable del Servicio de Salud del P.P. con vistas a obtener una declaración institucional que considere a la RP "patología de interés sanitario".

Solicitada entrevista con el Médico Director de "Virgen del Rocío" para tratar temas del máximo interés, como la intensificación del Servicio de reconocimiento de los pacientes a fin de conseguir un verdadero seguimiento de su enfermedad, y también la posible aplicación de la cámara hiperbárica del Centro.

Organización de viajes a las distintas capitales andaluzas con charlas-coloquio para dar a conocer nuestro movimiento asociativo y sus fines.

Puesta en contacto con el Dr. O. Pelaez, tras laboriosas gestiones, para pedir información acerca de la intervención quirúrgica que él practica en Cuba.

En cuanto al "Tour de Europa", lamentablemente A. Garrigues, por enfermedad, tuvo que cambiar sus planes; por lo que los preparativos para recibirlo y agasajarlo por parte de la Asociación, junto con la ONCE, Consulado de Francia y algunos Ayuntamientos, no pasaron de meras intenciones.

Donativo de Cruz Campo S.A. de 292.990 Ptas. Subvenciones, aún sin aprobar, solicitadas de:
- Instituto Andaluz - Servicios Sociales de la Junta: 115.400 Ptas.
- Consejería de Salud de la Junta: 325.000 Ptas.

Cruz Campo ha sido nombrada Miembro de Honor de la Asociación.

ARAGON:

El 21 de Febrero, organizadas por la Asociación y con el Patrocinio del Consejero de Sanidad de la Diputación General de Aragón, se celebraron las primeras Conferencias-coloquio sobre RP en Zaragoza, a cargo del Director General de la ONCE, Sr. Durán, del Dr. A. Muiños, Jefe de la Sección de Retina - Clínica Barraquer y la Dra. P. Ballesta, Unidad de Genética- Hospital Clínico de Barcelona. Asistieron unas 400 personas entre Asociados y Oftalmólogos, así como representantes de todos los medios de comunicación; 8 emisoras de radio y toda la prensa local, con intervención de miembros de la Junta Directiva y en primer lugar su Presidenta, C. de Miguel, se hicieron amplio eco del acto y dedicaron interesantes espacios a divulgar el conocimiento de nuestra patología y la problemática de los afectados. En el 2º número de VISION dábamos ya detallada información sobre estas Conferencias, por cuyo éxito nos congratulamos.

En Junio, la Asociación organizó una Jornada de convivencia entre Asociados, aprovechando un fin de semana, que resultó muy concurrida y animada.

También en Junio se iniciaron los trámites para la propuesta y aprobación por las Cortes de Aragón de un proyecto no de ley que declare la RP como "patología de interés sanitario", dentro de la Comunidad aragonesa.

El 1 de Agosto, excursión a la EXPO de 4 días de duración, organizada por la Asociación y subvencionada por la ONCE; resultó un éxito.

El 30 de Octubre, conferencia de la Dra. C. Ayuso, Unidad de Genética - Fundación Jiménez Díaz.

La cuantía de las subvenciones solicitadas, pendiente aún de determinar, debido al retraso en la aprobación de los presupuestos de los distintos Entes locales.

Se han hecho gestiones con la Empresa privada para conseguir fondos de ayuda al grupo de investigación de Zaragoza.

ASTURIAS:

Al igual que en otras Asociaciones, y a pesar de las promesas de la Autoridad Sanitaria, la creación de una Unidad de Seguimiento de pacientes RP, tropieza con serios inconvenientes de índole presupuestaría. En Asturias han estado en contacto, durante todo el año, con el Gerente primero y con el Subgerente del Hospital después; sin llegar a ningún acuerdo. Los especialistas ponen condiciones que el INSALUD no acepta, - Así por ejemplo, la creación de dos puestos de trabajo fijos en genética, antes de incorporarse al "Estudio multicéntrico de la RP", - y a que los becarios dejarían el trabajo a medias, al expirar su beca.

La Asociación, al fin, dispone de un local para Sede. Por la campaña de prensa y radio, ha crecido notoriamente el número de Asociados.

Donativo de 25.000 Ptas. de Caja Rural.

Se ha presentado, a través del Partido Socialista, la documentación necesaria para solicitar la declaración de la RP como "patología de interés sanitario".

A. Pavón, Presidente de la Asociación, espera que el año 1993 sea más fructífero, lo que deseamos de todo corazón.

BALEARES:

La labor de promoción y desarrollo de nuestro movimiento asociativo, realizada desde la Dirección de la Federación Nacional, ha dado sus frutos. Entre las cinco nuevas Asociaciones creadas en 1992, está la de Baleares; el 25 de Julio tuvo lugar su Asamblea constituyente en Palma de Mallorca, en los locales de la Delegación Territorial de la ONCE; asistieron 35 afectados; un número inicial exiguo, como sucede con tantas Asociaciones, pero dispuestos a trabajar; a buscar y contactar con todas las familias afectadas de RP, cualquiera que sea su lugar de residencia dentro del archipiélago balear.

El Presidente electo de la Junta Directiva es Joan Vanrrell, quien había presentado el acto y a las personas participantes.

En representación de la Federación, A. Cebollada expuso "Historia y objetivos de F.A.A.R.P.E.E", y A. Aguilera habló sobre "Organos de representación y gestión de la Federación y descripción de los Grupos de trabajo".

Se procedió a la lectura de los Estatutos, que se aprobaron por unanimidad. Al final intervinieron los Drs. Timoteo y Viader, lo que propició un interesante intercambio de ideas y puntos de vista entre Asociados, especialistas y representantes de la Federación.

En el momento de redactar estas líneas, el camino recorrido desde el 25 de Julio es pequeño; pero tengamos en cuenta las dificultades que se derivan del carácter insular de esta Asociación.

Mesa presidencial durante la celebración de la 1ª Asamblea de la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria.

CANARIAS:

Recién creada, La Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria, celebró el 19 de Septiembre su primera Asamblea informativa. Asistió numeroso público, sensibilizado por la problemática de la RP que en Canarias tiene una especial incidencia por su carácter insular y razones obvias de consanguinidad. La Asamblea tuvo lugar en los salones de la D.T. de la ONCE en Las Palmas de Gran Canaria; al Acto, que encontró amplia repercusión en la prensa local (Diario de Las Palmas, Canarias 7 y otros), asistieron e intervinieron las siguientes personas:

- Delegado Territorial de la ONCE D. P. Dolcet, que dirigió una salutación y presentó el acto.

- Presidente de la Asociación D. Germán López, que habló sobre "Inicio y Proyecto de la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria".

- Dr. J. Vicente Rodríguez, oftalmólogo de la ONCE, que disertó sobre el tema "Rehabilitación Visual en la RP" y Dr. F. Pérez Hernández, Director del Servicio de Oftalmología del Hospital Materno-Infantil, cuya charla versó sobre el tema "Consideraciones actuales acerca de la RP en Canarias".



ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

-Asistieron también el Presidente de la Federación, A. Cebollada y el Vicepresidente, A. Aguilera, que trataron respectivamente de la "Evolución e historia de la Federación española de la RP" y de los "Organos de representación y gestión de la Federación".

La nueva Asociación, a la que auguramos una intensa actividad en el archipiélago canario, ha editado ya un tríptico informativo.

CANTABRIA:

La nueva Asociación se constituyó el 12 de Mayo de 1992 con seis Asociados; la prensa regional daba la noticia; al 30 de Julio eran ya 29 Asociados. El 22 de Junio es reconocida legalmente por el Gobierno Civil de Santander.

Desde su constitución realizan una amplia campaña de divulgación: cartas a los afiliados de la ONCE y espacios en las emisoras de radio de la Ciudad de Santander; a destacar una tertulia en Radio 1, regional, de una hora de duración; participaron 3 miembros de la Asociación, el Dr. Coteró, y por teléfono, el Presidente de la Federación y la Dra. Ayuso.

Distribución de trípticos informativos en Centros sanitarios.

La ONCE ha puesto a disposición un local, con teléfono para Sede, y subvencionado el primer material de oficina; colaboran también el Banco de Santander y la Caixa.

Se gestiona con el Hospital "Marqués de Valdecilla", la creación de una Unidad de diagnóstico, control y seguimiento de pacientes RP de Cantabria.

En su punto de mira está la declaración institucional de la RP como "patología de interés sanitario", lo cual da idea de la gran vitalidad de la recién llegada Asociación al seno de F.A.A.R.P.E.E.

CASTILLA-LEON:

Numerosas gestiones para establecer una Unidad de seguimiento y control, dentro de la Comunidad; el tesón que pone la Junta Directiva y al frente, su Presidente, merecen resultados más positivos que los alcanzados hasta la fecha. Han editado 5.000 trípticos informativos, subvencionados en su totalidad por CAJA ESPAÑA.

Publicados 500 Estatutos de la Asociación y 500 carteles sobre RP por Bienestar Social de la Junta de Castilla y León.

Inscrita la Asociación en el Registro Municipal de Valladolid, como Asociación vecinal no lucrativa, así como en el Departamento de Bienestar Social de la Junta, lo que da derecho a la solicitud de subvenciones.

Los Diarios ALERTA y EL MUNDO DE VALLADOLID, así como ONDACERO RADIO, han dedicado varios espacios a divulgar el conocimiento de la RP y dar a conocer la existencia y fines de la Asociación.

Iniciadas en Zamora las jornadas de convivencia con pacientes, familiares y especialistas; la prensa y radio de la provincia han informado ampliamente sobre el acto; se continuará con el resto de la Comunidad al objeto de acercar la Asociación a los interesados, salvando el serio obstáculo de las grandes distancias que separan a muchos de ellos de la Sede Central en Valladolid.

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

El apoyo económico a la investigación es otra preocupación prioritaria de los Responsables de la Asociación, que están buscando los mecanismos necesarios para recabar ayuda y fondos.

CATALUÑA:

La Asociación, que sigue creciendo día a día, ha dado buena prueba de su pujanza en 1992:

- Campañas informativas cerca de hospitales y oftalmólogos y a través de todas las Agencias de ONCE en Cataluña. Participación en el memorial Jordi Gol "Autocura y ayuda mutua".

- Conferencia del Dr. S. Bhattacharya (Reino Unido) sobre "Genética molecular de la RP: espectro de las mutaciones del gen de la rodopsina y su correlación con la expresión fenotípica de la enfermedad"; conferencia organizada con la colaboración de la Asociación.

En Mayo, primeras jornadas de convivencia en Banyoles-Besalú.

En Junio, el Prof. B. Fuks, de la Academia de Ciencias Médicas de Moscú, disertó sobre "Consideraciones en torno al Enkad en el tratamiento de la distrofia pigmentaria de la retina"; conferencia organizada también por la Asociación, junto con el Hospital Clínico y la Facultad de Medicina de Barcelona.

En cuanto al "Tour de Europa" a pie del corredor francés A. Garrigues, a su paso por Cataluña, en Septiembre pasado, merece destacar:

Día 13: Recibimiento en Garraf y recepción en el Hotel Antibes, junto al Vicecónsul de Francia;

visita a la Villa Paralímpica.

Día 14: Recepción en la D.T. de ONCE y almuerzo ofrecido por la Asociación; intervención en ONDA CERO RADIO; asistencia a la Ceremonia de clausura de los Juegos Paralímpicos.

Día 15: Recepción en el Ayuntamiento de Barcelona y rueda de prensa.

Subvenciones:

Recibidas de F.A.A.R.P.E.E., 223.306 Ptas. y las solicitadas de los Entes autonómicos, pendientes de resolución.

La Asociación ha colaborado con la Unidad de control y seguimiento del Hospital de Bellvitge y con los investigadores del "Estudio multicéntrico de la RP" (Hospitales de San Pablo, San Juan de Dios y Valle de Hebrón).

Participación los días 12, 19 y 26 de Noviembre en mesas redondas sobre "Las personas con discapacidad y el trabajo" organizadas por PYME, Fundación Guttmann, Federación ECOM y FECETEC.

Participación en la Comisión de Participación y Urbanismo de Barreras Arquitectónicas del Ayuntamiento de Barcelona.

El presidente, A. Aguilera, asistió a los actos de constitución de las Asociaciones en Baleares y Canarias, en su calidad de Vicepresidente de la Federación, donde pronunció sendas charlas.

La Asociación mantiene contactos periódicos con Instituciones públicas y privadas en materia de

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

investigación y sanidad, por las que muestra una especial sensibilidad.

EXTREMADURA:

La Asamblea fundacional de la Asociación tuvo lugar el 6 de Junio del 92; asistieron escasamente 30 afectados; hoy cuenta ya con 60 socios y colaboradores. Su Presidenta, Purificación Zambrano, acaba de empezar, pero tiene muy claro hacia donde dirigir sus pasos:

- Campaña en prensa y radio para dar a conocer la existencia de la nueva Asociación y captar Asociados.
- Visita al Sr. Alcalde de Mérida, donde está la Sede, para presentarle la Asociación y pedirle ayuda.
- Visitas personales a oftalmólogos y Centros Sanitarios con la misma finalidad.
- Visita al Director General de Sanidad de la Junta de Extremadura, para recabar su ayuda y colaboración con vistas a la elaboración de un censo de pacientes RP en la Comunidad extremeña y la implantación de una Unidad de seguimiento e investigación de esta patología.

Han elaborado y presentado oficialmente los Estatutos de la Asociación (ARPEX). Al dar la bienvenida a la nueva Asociación, le deseamos mucho éxito en su andadura, le reiteramos todo el apoyo posible por parte de la Federación y le ofrecemos la experiencia y solidaridad de las Asociaciones "mayores", que van por delante.

GALICIA:

En su 2º año de existencia, se ha dotado a la

Asociación de material de oficina; adquirido un ordenador con impresora y contratado un administrativo (Jueves por la tarde).

En el último trimestre del año, actividades de difusión y relaciones públicas; a saber:

- Campaña informativa en Centros de EGB, distribuyendo el folleto sobre RP del Ministerio de Sanidad y Consumo; trípticos informativos y un ejemplar de la revista VISION por cada Centro.
- Campaña informativa en los medios de comunicación autonómicos; además de insistir en los objetivos generales se muestra al público las actividades realizadas en 1992.
- Ciclo de conferencias en La Coruña y Vigo, por los doctores interesados en el "Estudio multicéntrico de la RP en España".
- Relaciones institucionales: entrevistas mantenidas con los Alcaldes de La Coruña y Vigo, Presidente de la Diputación de la Coruña; Conselleiro de Educación de la Xunta y Diputados del Parlamento Gallego; todo ello, con resultados positivos, aunque en distinto grado.

Subvenciones recibidas:

- 250.000 Ptas., de F.A.A.R.P.E.E.
- 550.000 Ptas. de la Consellería de Trabajo y Asuntos Sociales de la Xunta; Excmo. Ayuntamiento de La Coruña y Excmo. Diputación de La Coruña.
- 800.000 Ptas. de la Excmo. Diputación de La Coruña para los trabajos preliminares del "Estudio

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

Multicéntrico" por el equipo médico de La Coruña (Hospital "Juan Canalejo"), dirigido por el Dr. M. Cordido.

- Promesa en firme de subvención de la Consellería de Educación de la Xunta para el "Estudio Multicéntrico", por el equipo médico de Vigo (Hospital Xeral y Centro del Meixueiro), coordinado por el Dr. E. Sánchez.

La Asociación y especialmente su Presidente, Fausto Torio, han puesto un gran empeño en promocionar la investigación de la RP en Galicia; como muestra tenemos los 2 equipos de investigación ya citados, cuyos proyectos están en trámite de evaluación por el FIS y el Fondo de ayudas a la investigación de F.A.A.R.P.E.E.

Se solicitará de las Autoridades Sanitarias de la Xunta la implantación de Centros de seguimiento y control de la RP en 1993.

Se ha duplicado el número de socios en 1992, con gran satisfacción para todos.

MADRID:

Por resolución de la Asamblea de la Comunidad de Madrid del 19 de Febrero de 1992, se declaraba la RP "enfermedad de interés sanitario" (ver VISION nº 2).

En el Instituto Oftálmico se crea una consulta de diagnóstico y Unidad de seguimiento e investigación de esta patología. Un flash informativo de Telemadrid recogía la noticia. Las gestiones del Presidente Sr. Campo han sido decisivas en este asunto.

El 20 y 21 de Agosto pasaron por Madrid, Antoine

Garrigues y sus 2 acompañantes; un marathoniano francés paciente de RP que está recorriendo a pie los 12 países de la C.E.E.; unos 12.000 Kms., un auténtico "Tour de Europa". Telemadrid captó la entrada en las calles de la capital; Diario 16 se hizo eco del paso de Antoine, su proeza y sus fines; recepción en el Consulado de Francia y alojamiento en un hotel madrileño a cargo de la Asociación. Por cierto que G. Beltrán, su Vicepresidente, hubo de adelantar el dinero para pagar la factura ya que, por vacaciones, el Tesorero estaba fuera. Beltrán les acompañó en Aranjuez (etapa del día 22); su Ayuntamiento les proporcionó alojamiento y facilitó una bicicleta al acompañante de Antoine, cuya máquina les había sido sustraída en Madrid. Un aplauso para A. Serrano, por sus desvelos al paso de nuestros colegas de Francia.

A destacar un espacio de radio sobre RP en Abril, con intervención de los Sres. Campo y G. Beltrán.

Subvención de 530.000 Ptas., por parte de la Comunidad de Madrid.

Intensa actividad federativa la que Madrid lleva a cabo: Secretaría General, Relaciones públicas nacionales e internacionales y Área de Investigación, incluida la dirección y redacción de VISION.

MURCIA:

ONCE les ha cedido un pequeño local para Sede de la Asociación en la Agencia Administrativa de Cartagena.

La promesa de equipar una Unidad de control y seguimiento de pacientes RP por parte del Hospital de la Seguridad Social "Virgen de la Arrixaca" de Murcia, no ha pasado de promesa; las gestiones

llevadas a cabo en el 92 han tropezado siempre con los mismos obstáculos que se detectan en todas las Asociaciones, cuyas Comunidades Autónomas no tienen todavía conferidas las competencias en materia de Sanidad pública y sus Hospitales siguen dependiendo del INSALUD. Al parecer, el equipamiento de estas Unidades de control y seguimiento se ve seriamente obstaculizado por razones de índole presupuestaria. Pero las gestiones, llevadas a cabo reiteradamente con la Sanidad de la Comunidad murciana, tampoco han dado resultado, por falta de capacidad para hacerse cargo del servicio de control y seguimiento.

El Presidente de la Asociación, Luis Berrocal, es actualmente Tesorero de la Federación.

PAIS VALENCIANO:

Una vez al mes, se reúnen con los investigadores del "Estudio Multicéntrico sobre RP", para facilitarles el contacto con las familias a estudiar; desplazándose, en su caso, hasta sus lugares de residencia para la recogida de muestras de sangre; labor que realiza Lola Sánchez, con la ayuda desinteresada de alguna compañera de profesión. Esta constante colaboración de la Asociación es una de las razones que explican el nivel de eficacia alcanzado por el Grupo de investigación de Valencia.

Tanto a los Inspectores de Zona como al Jurado evaluador, se les facilita amplia documentación para que conozcan mejor la patología de la RP y su problemática y puedan evaluar como corresponde a los pacientes que acuden en solicitud de reconocimiento de su minusvalía.

La investigadora rusa Dra. Shamshinova dio un ciclo de conferencias en el Hospital LA FE y una

charla a los Asociados, con participación de la Dra. Vilela, Dra. Beneyto y Dr. Millán.

Al paso del marathónico francés A. Garrigues y sus dos acompañantes, los Ayuntamientos de Elda, Alicante, Benidorm, Gandía, Valencia, Moncofar, Castellón de la Plana y Alcalá de Chivert, les facilitaron alojamiento y manutención gratis. En Valencia capital, la ONCE les agasajó e invitó al restaurante; la cadena de supermercados CONSUM les obsequió con un amplio surtido de alimentos no perecederos para su largo "Tour de Europa". Y todo ello, fruto de las gestiones personales de Vicenta Guallart, la Presidenta.

El 25 de Octubre, reunión de la Asamblea con un único orden del día: la conveniencia de declarar de "interés público" a la Asociación.

Editan un Boletín informativo que dirige magistralmente el Secretario Joaquín Selva.

A través de la Consellería de Sanidad han realizado una campaña divulgativa de la RP, que ha merecido la atención de los medios de comunicación; gracias a ello, nuevas familias afectadas han encontrado el camino a la esperanza a través de la Asociación.

Subvenciones :

- 50.000 Ptas., del Ayuntamiento de Valencia para pago de los gastos de la Dra. Shamshinova.
- 150.000 Ptas., de la Comunidad valenciana para editar el Boletín.
- 200.000 Ptas., concedidas por Bancaja .
- 60.000 Ptas., de General Optica.

ACTIVIDADES DE LAS ASOCIACIONES

- Ayudas de viaje para que un investigador local asista al 7º Congreso Internacional -IRPA- en Johannesburgo.

PAIS VASCO:

En primer lugar, la Asociación de Euskadi, a través de las páginas de VISION, quiere expresar la satisfacción que le produce el hecho de que nuestra Federación esté ya compuesta por 15 Asociaciones; "solo la unificación de objetivos y esfuerzos abrirá el camino para llegar a la meta", en palabras de Begoña Urchaga, su Vicepresidenta.

Los Asociados alcanzan el número de 740; debido a intensas campañas en prensa y radio que han propagado por toda Euskadi el conocimiento de la Asociación y sus objetivos; también se anuncia en la GUIA SALUD BISKAI-A-1992, en el apartado de Asociaciones de Ayuda.

Público reconocimiento merece la labor desarrollada por el equipo médico del Hospital de Basurto-Bilbao (Dr. Aróstegui, oftalmología; Dra. Martín, electrofisiología; Dr. Molina, genética clínica y Dra. Tejada, genética molecular); este equipo, que ha puesto en marcha definitivamente el "Estudio integral de la Retinosis Pigmentaria" (en la Comunidad Autónoma Vasca), atiende no solo a los

estudios clínicos, sino también a algo tan fundamental como el consejo y la atención personalizada, ofreciendo al paciente el calor humano que precisa; todo lo cual es digno de destacar y de agradecer.

La Presidenta de la Asociación, Begoña Gómez, dedica además, como es bien sabido, todos sus desvelos al Area Sanitaria dentro de la organización de nuestra Federación.

RIOJA:

Su Asamblea constituyente tuvo lugar el 28 de Mayo de 1992; el camino recorrido es aún pequeño; pero después de sortear las cuestiones burocráticas, relacionadas con su constitución y registro como Asociación de mutua ayuda, han logrado involucrar a la Consejería de Salud, Consumo y Bienestar Social de la Comunidad riojana, así como también a la ONCE; creando una Comisión Tripartita, encargada del estudio, desarrollo y seguimiento de proyectos y actividades en común. Están potenciando las relaciones con los oftalmólogos riojanos y cuentan ya con el apoyo y colaboración de algunos; lo cual es muy importante para el que da sus primeros pasos. Deseamos al Presidente nuestro buen amigo Alfonso Muñoz, mucho éxito en su recién estrenado cargo. ■

LAS CATARATAS

El cristalino es una lente transparente, biconvexa, situada dentro del ojo, por detrás del iris y la pupila y por delante del humor vítreo. Esta estructura constituye una parte importante en el sistema óptico del globo ocular contribuyendo a que la luz que incide sobre el ojo llegue enfocada a la retina.

Por diversas circunstancias, el cristalino se puede opacificar y ocasionar un deterioro en la visión. Esta opacificación del cristalino es lo que se denomina catarata, que, en general, se desarrolla en personas de edad avanzada, como consecuencia de los procesos degenerativos que se producen con los años. Se calcula que el 60% de personas de 60 años presentan algún grado de opacificación del cristalino, porcentaje que se eleva al 95% a los 75 años.

Sin embargo, su aparición no es exclusiva de este tipo de pacientes, pudiendo presentarse en cualquier momento de la vida y en relación con múltiples causas: enfermedades sistémicas u oculares, acción de fármacos, agentes físicos o tóxicos, traumatismos... etc. Entre estas, podemos mencionar la Retinosis Pigmentaria como una enfermedad en la que con frecuencia se desarrollan cataratas de forma temprana.

En principio, las opacidades son pequeñas y dispersas, y dejan zonas claras entre ellas. Hablamos de catarata inmadura y dependiendo de

la zona que se opacifica será cortical, nuclear o subcapsular. Posteriormente, todo el cristalino se vuelve opaco y decimos que se trata de una catarata madura.

Clínicamente la catarata se traduce por una disminución de la agudeza visual, que con frecuencia se acompaña de fotofobia y deslumbramientos. También es característico que, debido al cambio en el poder de refracción del cristalino, el ojo se miopice.

El tratamiento es quirúrgico (no existe láser para operar cataratas), y se hará en función de la agudeza visual y los requerimientos visuales de los pacientes. No es preciso esperar a que la catarata sea madura.

La técnica que se emplea actualmente es la "Extracción extracapsular del cristalino con implante de lente intraocular", que consiste en la extracción de todo el cristalino excepto la cápsula posterior, seguida de la inserción de una lente por detrás del iris y sobre dicha cápsula. Este tipo de intervención se puede realizar con anestesia local y en régimen ambulatorio.

Hay que tener en cuenta que después de extraer el cristalino se debe compensar de algún modo su poder de refracción para asegurar la correcta

rehabilitación visual. En general estos pacientes requieren de 10 a 12 dioptrías que pueden colocarse en una gafa, una lente de contacto, o, una lente intraocular.

La gafa, aparte del factor estético puesto que los cristales son muy gruesos y pesados, tiene el inconveniente de que magnifica mucho la imagen y reduce de forma importante el campo visual. Además, si la catarata es unilateral, el paciente no podrá tolerar la diferencia de refracción con el ojo sano, por lo que será imposible la visión binocular.

La lente de contacto no tiene estos inconvenientes. La magnificación de la imagen es mucho menor, no altera el campo visual y puede utilizarse aún en casos unilaterales.

Sin embargo, hay que tener en cuenta que por la edad de los pacientes, pueden surgir dificultades de manejo y adaptación.

Hoy en día se considera que la solución idónea es la lente intraocular ya que permite una visión de mejor calidad sin los problemas de las otras dos.

En resumen, la catarata sigue siendo la causa más frecuente de ceguera, si bien se trata de una pérdida de visión recuperable mediante tratamiento quirúrgico. Indudablemente, existe la posibilidad de que durante la intervención o en el postoperatorio se produzcan complicaciones que podrían repercutir de forma negativa en el resultado funcional final. Sin embargo, el desarrollo de la técnica quirúrgica, la aparición de nuevos y más sofisticados instrumentos, así como el arsenal farmacológico de que se dispone en la actualidad, permiten obtener buenos resultados en más del 90% de los casos. ■

Prof. Dr. L. Fernández-Vega Sanz

(Catedrático de Oftalmología -Facultad de Medicina- Universidad de Oviedo)

Dra. M.B. Baamonde de Arbaiza

(Profesor Asociado de Oftalmología -Facultad de Medicina- Universidad de Oviedo)

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

Secretaría General
c/ Montera, 32 3º Despacho 6
28013 MADRID
Telf. (91) 521 60 84

c/ Marqués de Zenete, 18
46007 VALENCIA
Telf. (96) 357 11 00 (ext. 184)
Presidente: Antonio Cebollada Mazón

UNA DESCRIPCION GENERAL DEL CIRCUITO CERRADO DE TELEVISION Y SUS POSIBILIDADES

El circuito cerrado de TV es una parte del equipo que permite a los discapacitados visuales leer manuscritos y letra impresa por medio de una cámara unida a una pantalla donde aparece la imagen con grado de aumento variable a voluntad del usuario.

Descripción general

En el mercado hay disponible un gran número de modelos diferentes de TV en circuito cerrado. Hacer una correcta elección de este tipo de ayudas puede resultar un tanto difícil para los noveles en este campo. El propósito del circuito cerrado de TV es permitir la lectura al discapacitado visual, que no puede leer la escritura normal, periódicos, cartas, etc., presentándole el texto aumentado, y con una imagen contrastada y clara. Sin embargo, es importante encontrar el equipo que cumpla los requisitos y satisfaga las necesidades de cada individuo. Por ejemplo, si él solo puede ver una pequeña parte de la imagen, caso de la típica visión en "túnel", preferirá un grado pequeño de aumento del texto. Sin embargo, si el usuario tiene que depender de un alto grado de aumento porque su defecto está en el centro del campo visual (macula), una pantalla grande le permitirá ver más caracteres que en una pequeña con el mismo grado de aumento.

Muchas superficies deslumbran; por eso, muchos de ellos ofrecen una imagen en negativo; hay disponibles pantallas con el fondo coloreado, pero las pantallas color ambar suelen ser las más confortables para trabajar. Actualmente las especificacio-

nes técnicas indican que las pantallas pequeñas producen una imagen más definida que las grandes por su alto grado de resolución.

POSIBILIDADES

Circuitos cerrados de televisión standards

Un equipo simple consta de una pantalla con una cámara incorporada apuntando hacia abajo. Se coloca encima de un reposa libros, o en una mesa móvil que se puede mover horizontalmente en todas las direcciones. Los modelos standard suelen estar preparados para conectarles una segunda cámara. En el caso de otros modelos, la cámara se monta en un trípode ajustable y conectado a una pantalla libre a través de un cable. Estos modelos también pueden ampliarse conectando una segunda cámara que puede, por ejemplo, montarse permanentemente encima de una máquina de escribir. Si se añade una segunda cámara a la unidad, la pantalla debe permitir una división en dos partes horizontales, de modo que cada mitad se dedique a una cámara. La pantalla debe permitir que una imagen se pueda aumentar de 3 a 40 veces; debe tener control de brillo y contraste y debe posibilitar la imagen en positivo y negativo.

Circuito cerrado de televisión con cámaras móviles

Adiferencia de los circuitos cerrados de TV standard, en estos modelos la cámara no está fijada perma-

nentemente. El usuario guía la cámara sobre la lectura, y la técnica requiere tiempo para llegar a dominarla. Estas cámaras también pueden instalarse encima de una máquina de escribir, de modo que lo escrito se puede seguir a través de la pantalla. Además, la cámara puede ser instalada enfrente de la pantalla si resulta más fácil mover el papel que la cámara; por ejemplo, cuando se hojean libros.

Circuito cerrado de televisión portátil

El último modelo del mercado es un pequeño circuito cerrado de TV portátil. Pesa alrededor de 4 Kgr. y va adaptado dentro de un maletín. Se utiliza una pequeña cámara de mano para transmitir el texto vía microprocesadores hasta una pantalla matrix plana. Esta pantalla consta de 7000 puntos luminosos que muestran el texto en luz naranja. El contraste de las letras es bueno y fácil de leer. Aumenta hasta 64 veces. Este modelo funciona con la red eléctrica o con baterías. El circuito cerrado de

TV portátil es realmente útil para discapacitados que necesiten movilidad; como los niños que van al colegio o estudiantes, y también puede ser útil en el trabajo.

Video amplificador

Otro tipo de lector portátil con pantalla es un instrumento que los distribuidores llaman "video amplificador". Consiste en una unidad de control portátil con cámara que tiene las facilidades habituales, pero que, al contrario que los otros equipos, puede conectarse a cualquier TV en blanco y negro o color.

Conclusión

En definitiva, los futuros usuarios deberán buscar cuanto les sea posible entre todos los modelos que se ofrecen y elegir el equipo que mejor cubra sus necesidades. ■

A LOS OFTALMOLOGOS

Muchos afectados de RP en España ignoran que hay ya 15 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.

AYUDAS A LA INVESTIGACION 1993

ANUNCIO DE CONVOCATORIA

• La Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español - FAARPEE - ha puesto en marcha un **Programa para la promoción de la investigación RP - LUCHA CONTRA LA CEGUERA.**

• FAARPEE con cargo a su **Fondo de investigación** pretende poner al servicio del Programa, ayudas suficientemente dotadas para financiar, total o parcialmente, proyectos de investigación, así como becas de formación de investigadores en el área de la RP.

• Por la compleja naturaleza del problema se hace prácticamente necesario el trabajo de investigación en equipos pluridisciplinarios (oftalmología, cirugía de retina, neurociencia, genética, bioquímica y biología celular).

• FAARPEE, en estrecha colaboración con la "International Retinitis Pigmentosa Association"-IRPA-, está en condiciones de facilitar a los interesados, información sobre el "state of the art" de las investigaciones en retinosis pigmentaria y enfermedades oculares afines, que se llevan a cabo en diversos Centros de prestigio internacional.

• El Comité Científico-Médico Asesor (CC-MA) de FAARPEE, que, en coordinación con el Comité Internacional de IRPA, fija las líneas prioritarias de la investigación, se encargará de evaluar los proyectos que se presenten en solicitud de ayudas.

• Los interesados, -investigadores individuales o en equipo-, pueden solicitar las **Bases de la Convocatoria para la Adjudicación de Ayudas del Fondo de Investigación RP-LUCHA CONTRA LA CEGUERA-**, dirigiéndose a: FAARPEE -Area de Investigación- C/ Montera, 32, 3º Dpto. 6; 28013 MADRID (para consultas, teléfonos de contacto: 91-521 60 84 ó 91-587 61 42 en días hábiles, martes y jueves).

• El plazo para la admisión de solicitudes de ayuda termina el 30 de Abril de 1993.

ADVERTENCIA:

Será desechada toda solicitud que no se ajuste estrictamente a las Bases de la Convocatoria.

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

 **ONCE** Y FUNDACION O.N.C.E.


MINISTERIO DE ASUNTOS SOCIALES

Instituto Nacional de Servicios Sociales

JORNADAS CIENTIFICAS

CONFERENCIAS - COLOQUIO SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA EN MADRID

ORGANIZAN:

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

- Sociedad Española de Oftalmología (Sección de retina-vitreo).

FECHA:

Días 5 y 6 de Marzo de 1.993

PRESENTACION:

Por primera vez en España se dan cita dos prestigiosas figuras mundiales de la especialidad y de la investigación de las enfermedades degenerativas de la retina en general y de la Retinosis Pigmentaria (RP), en particular.

Los sorprendentes avances de la investigación, sobre todo en los tres últimos años, en las líneas de la genética molecular y del trasplante experimental de retina han despertado fundadas esperanzas entre los pacientes de estas patologías hoy incurables y un vivo interés entre los profesionales de todo el mundo.

Con la organización de estas Jornadas Científicas, unos y otros tendrán ocasión de escuchar de quienes son sus principales protagonistas, la exposición de estos avances y sus perspectivas para la prevención y curación de la Retinosis Pigmentaria y patologías retinianas afines, causantes de ceguera.

CONFERENCIANTES INVITADOS:

PROFESOR DOCTOR PETER GOURAS. Profesor de Oftalmología en la Universidad de Columbia,

Nueva York; pionero de los trasplantes experimentales de células retinianas, empezó sus investigaciones en 1980 con las ratas RCS que, por fallo de su epitelio pigmentario, sufren una degeneración de las células fotorreceptoras, que les conduce a la ceguera. Con células de epitelio pigmentario de ratas sanas, implantadas en el espacio subretiniano de las afectadas, consiguió, por primera vez en la historia, detener el proceso patológico de estos roedores. Trabaja también en el trasplante de células fotorreceptoras con diversas especies animales, incluyendo los primates, con resultados esperanzadores; se vislumbran ya aplicaciones al paciente humano; quedan aún problemas pendientes de resolver para la puesta a punto de esta revolucionaria técnica que pretende, - en palabras del Prof. P. Gouras, - "devolver vista perdida, incluso a personas ciegas".

PROFESOR DOCTOR JOHN MARSHALL.

Profesor de Oftalmología St Thomas Hospital, Universidad de Londres; especializado en el estudio de las relaciones entre la luz y los procesos de envejecimiento de las células retinianas; sus trabajos de investigación sobre diversas retinopatías han merecido numerosas ayudas económicas, oficiales y privadas. Ha desarrollado y puesto a punto el revolucionario Scanning Laser Ophthalmoscope (S.L.O.), que permite al especialista observar y estudiar el fondo de ojo, con detalle, aunque el paciente padezca de cataratas. El profesor J. Marshall es Presidente del Comité Científico - Médico Asesor de la Asociación Internacional de la Retinosis Pigmentaria - IRPA.

**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
Presidenta: María Luisa de los Reyes



ASOCIACION DE ARAGON
Pza. Ecce Homo, 3 Edif. ONCE
50003 ZARAGOZA
Telf. (976) 39 57 50
Presidenta: Concepción Miguel Marzo



ASOCIACION DE ASTURIAS
c/ Cima de Villa, 35 1º D
33820 GRADO (Asturias)
Telf. (985) 75 06 42 / 75 26 39
Presidente: Antonio Pavón Palomo



ASOCIACION DE CANTABRIA
c/ Rúa Mayor, 13 Delg. ONCE
39008 SANTANDER
Telf. (942) 23 34 00
Presidente: Inocencio González Demetrio



ASOCIACION DE CASTILLA - LEON
c/ Dos de Mayo, 16 Edif. ONCE
47004 VALLADOLID
Telf. (983) 39 40 88
Presidente: Juan Antonio Regaño



ASOCIACION DE CATALUNYA
c/ Calabria, 66 Despacho 5
08015 BARCELONA
Telf. (93) 325 92 00 Ext. 258
Presidente: Agustín Aguilera Aguilera



ASOCIACION DE EUSKADI
c/ Iturribide, 74 2º 2ª
48006 BILBAO
Telf. (94) 433 04 12 / 415 64 76
Presidenta: Begoña Gómez la Fuente



ASOCIACION DE EXTREMADURA
c/ Luis Bralli, 10
06800 MERIDA (Badajoz)
Telf. (924) 30 09 97 / 30 28 90
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez



ASOCIACION DE GALICIA
c/ Tabernas, 22 Delg. ONCE
15001 LA CORUÑA
Telf. (981) 20 69 00
Presidente: Fausto Torío García



ASOCIACION DE LAS I. BALEARES
c/ Jesús, 8 A 5º 2ª
07003 PALMA DE MALLORCA
Telf. (971) 50 06 68
Vicepresidenta: Ana María Munar



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



ASOCIACION DE MADRID
c/ Montera, 32 3º Despacho 6
28013 MADRID
Telf. (91) 521 60 84
Presidente: José Luis Campo Jiménez



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
Presidente: Alfonso Muñoz Díaz



ASOCIACION DE VALENCIA
c/ Marqués de Zenete, 18 Delg. ONCE
46007 VALENCIA
Telf. (96) 357 11 00
Presidenta: Vicenta Gallart Jiménez