

VISIÓN

Nº 62 - 1º SEMESTRE 2023

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Una nueva voz

FARPE inicia una nueva etapa con nueva ejecutiva, nuevas ideas y nuevos proyectos

El presidente dice
ESTAR A
LA ALTURA

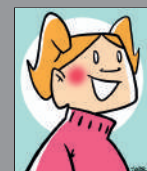
Primer afectado de retinosis operado en la Fundación Jiménez Díaz



DAVID SÁNCHEZ GONZÁLEZ
Nuevo presidente de FARPE y Fundaluce

“Velaremos para que todos puedan acceder a los tratamientos que vayan llegando”

La biblioteca de **VISIÓN**
‘¿POR QUÉ MI HIJO TIENE UNA ENFERMEDAD RARA?’ de **Lluís Montoliu**



Lucy nos muestra lo que da de sí la visión

VISIÓN

EDITA: FARPE (Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España)

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid
Tel: 915320707
e-mail: farpe@retinosifarpe.org

DIRECTOR
Andrés Torres

DIRECTOR CIENTÍFICO
Salvador Pastor Idoate, MD, PhD, FEBO
Licenciado especialista de Área del SACYL. Adjunto especialista en Retina y Vítreo del Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

FOTO DE PORTADA
La imagen muestra a los protagonistas de la presentación del proyecto 'Emociones a la vista' en Cartagena

COLABORAN EN ESTE NÚMERO

David Sánchez González
Lluís Montoliu
Encarna Guillén Navarro
Jordi Monés
Pablo Palazón Riquelme
Pedro Sabiote Conesa
Eduardo Aya Ramos

DISEÑO Y PRODUCCIÓN
Aeroprint
Pol. Ind. La Rosa 1
Calle Industria - Naves 30-40 - 18330 Chauchina (GRANADA)
Telf.: 958 292 739

Tirada: 2.500 ejemplares. Distribución gratuita.
Depósito Legal: M-6-192
ISBN 84-604-1293-B
ISSN 2172-5586

Todos los artículos se publican bajo la responsabilidad de sus autores. La revista VISION no comparte necesariamente las opiniones y comentarios vertidos en los mismos. Se autoriza la reproducción total o parcial de esta publicación citando su procedencia y previa notificación al autor.

Boletín informativo subvencionado por la Dirección General de Coordinación de Políticas Sectoriales sobre la Discapacidad.

EDITORIAL

3. Preparados.
4. El presidente dice.

ACTUALIDAD FARPE

5. Otro gran paso en la lucha contra la ceguera.
- 6 a 11. Entrevista a David Sánchez González, nuevo presidente de FARPE.
11. La nueva ejecutiva de FARPE.
12. La biblioteca de VISIÓN: '¿Por qué mi hijo tiene una enfermedad rara?', de Lluís Montoliu.
13. Sumar para investigar.
14. Lucy y su punto de vista.

ARTÍCULOS

15. Genética: asesoramiento, diagnóstico y futuro.
19. Terapia aprobada para la DMAE de tipo atrófico
23. OJO CON LA CIENCIA.
¿Por qué los nuevos fármacos van contra los mismos genes que los que ya existen?

ASOCIACIONES

27. Castilla-La Mancha
28. Aragón
28. Extremadura
30. Comunidad Valenciana
33. Madrid
34. Castilla y León
35. Andalucía
37. Cataluña
39. Canarias
40. Región de Murcia

DIRECTORIO



Publicación realizada gracias a la colaboración de:

Preparados

La mayor parte de los más de treinta años de existencia de FARPE han transcurrido caminando por un desierto de desinformación, al principio; de dudas, inseguridades y miedos, más tarde; y de una tremenda frustración, después. El desconocimiento de los primeros años y la soledad nos condujo a la unión de las primeras familias, en busca de respuestas que no siempre encontrábamos, dado que nuestras patologías retinianas eran unas grandes incógnitas incluso para los mismos profesionales del mundo de la visión.

Juntos hemos compartido nuestras incertidumbres y hemos superado nuestros temores, o quizá sería más acertado decir que no hemos tenido más remedio que aprender a vivir con ellos. Y, unidos, nos hemos enfrentado al peor de los diagnósticos: "No se puede hacer nada". Lo hemos escuchado infinitamente muchas más veces de las que nos gustaría, pero hasta en esas situaciones tan adversas, nos hemos resistido a aceptarlo. Ni en los peores momentos, cuando el túnel se tornaba cada vez más oscuro, nos hemos rendido.

Ahora, tras los miles de kilómetros de dunas que hemos dejado atrás en estas más de tres décadas, vislumbramos el oasis de los tratamientos, tan lejos y tan cerca. Algunos afortunados

han sido intervenidos con la primera terapia efectiva y admiten su asombro por "volver a ver". Es un paso, tal vez pequeño o quizá de gigante, pero siempre avanzando y mirando adelante. Y así, con la confianza de nuestra fortaleza y la experiencia de sortear todos los obstáculos que nos pongan en el camino, conseguiremos que la llegada de más soluciones para más de nosotros

**No sabemos
cuándo, para qué
ni para quién,
pero estaremos
listos para
cuando lleguen
los nuevos
tratamientos**

no se queden en un espejismo.

El prometedor avance de la ciencia, en especial, en materia sanitaria nos conduce hacia la esperanza. Numerosos ensayos clínicos, algunos ya muy avanzados, auguran la pronta aparición de nuevas terapias efectivas. No sabemos cuándo llegarán, no podemos concretar para qué patologías o contra qué genes surgirán, tampoco si paliarán el avance de la ceguera o la curarán por completo e ignoramos a cuántos de nosotros nos benefi-

ciarán.

Lo que sí sabemos es que estaremos preparados, como siempre lo hemos estado a lo largo de tantos años de adversidades. Podemos y tenemos mucho que hacer, mucho que empujar y mucho que aportar y decidir en la labor de los investigadores. Participando en los cada vez más numerosos ensayos clínicos, dotándoles de apoyo y financiación en el desarrollo de sus proyectos y exigiendo que cuando se descubran las soluciones, todos podamos acceder a ellas, como remarca el nuevo presidente de FARPE en este número de la revista Visión.

Cada uno de nosotros tenemos en nuestra mano dar pasos importantísimos por todos y por nosotros mismos: exigir un diagnóstico clínico y genético lo más preciso posible e inscribirnos en el registro de pacientes del Instituto de Salud Carlos III.

Sigamos avanzando, sin rendirnos ni mirar atrás, con paso lento, pero seguro y empujando hacia nuestra dirección común: el fin de la ceguera. La esperamos con impaciencia y muchas urgencias, también con expectación y mucha ilusión. Y no nos va a pillar distraídos. Estamos vigilantes, alertas y listos para abandonar el desierto. Con nuevas dudas, nuevos miedos y nuevas frustraciones, pero juntos, como siempre.



El presidente dice

ESTAR A LA ALTURA

David Sánchez González

Presidente de FARPE y FUNDALUCE

Cuando en marzo de 2012, llegué un viernes mediodía a Madrid, procedente de Murcia, para reunirme por primera vez con los compañeros de la federación, no podía imaginar que unos años más tarde alcanzaría la presidencia de la misma y también de nuestra Fundación de Lucha Contra la Ceguera.

Es un honor y también una gran responsabilidad liderar este nuevo proyecto que acaba de comenzar apenas hace tres meses. Esperamos, la nueva ejecutiva, estar a la altura de la entidad y lograr alcanzar las metas que nos proponemos y hacerlo también con el apoyo y la experiencia de todos los miembros de la federación y su equipo técnico.

Queremos en primer lugar, agradecer el trabajo y la dedicación de la anterior ejecutiva y queremos iniciar una nueva etapa, cargados de nuevas ideas y propuestas y, sobre todo, cargados de mucha ilusión.

Nos encontramos en un momento de especial relevancia por lo que se refiere a las Dis-

Numerosas investigaciones y ensayos clínicos nos hacen ser optimistas de cara a un futuro muy cercano, con lo que ello significa para muchos en esta federación, que llevan décadas trabajando para intentar acabar con la ceguera

trofias Hereditarias de Retina y a las enfermedades que afectan a la visión en general. Son

numerosas las investigaciones y ensayos clínicos que nos hacen ser optimistas de cara a un futuro muy cercano con lo que ello significa para muchas personas y muchos compañeros en esta federación, que llevan décadas trabajando para intentar acabar con la ceguera como consecuencia de estas enfermedades.

Sin embargo, y precisamente por ello, debemos ser especialmente cuidadosos en la información que compartimos para no generar falsas esperanzas y sí una información veraz y contrastada. Y así lo vamos a seguir haciendo en nuestra revista Visión.

No quiero terminar estas líneas que les dirijo en este número, sin hacer referencia al equipo que desde aquel año 2012 me acompaña en una pequeña entidad que forma parte de la gran familia FARPE.

Se trata de la Asociación Retina Murcia, a todos los compañeros de su directiva y a su equipo técnico, muchas gracias.

Actualidad

de Farpe

Otro gran paso en la lucha contra la ceguera

La Fundación Jiménez Díaz interviene con éxito al primer paciente de retinosis pigmentaria ligada al cromosoma X mediante terapia génica

FJD

El Bloque Quirúrgico de la Fundación Jiménez Díaz albergó el 23 de mayo la intervención del primer paciente con Retinosis Pigmentaria mediante terapia génica. Fue practicada con éxito por las doctoras Nélida Muñoz y Raquel Castro, especialistas y cirujanas de la Sección de Retina del Servicio de Oftalmología del hospital.

La operación se desarrolló sin contratiempos y el paciente se ha recuperado satisfactoriamente. Se encuadra en el ensayo clínico RPGR, de terapia génica para el tratamiento de esta enfermedad oftalmológica caracterizada por la degeneración progresiva de la estructura del ojo sensible a la luz, la retina, ligada al cromosoma X asociada con variantes en el gen RPGR.

La investigadora principal de este trabajo es la doctora Blanca García Sandoval, especialista del



Doctores Blanca García Sandoval, Ignacio Jiménez-Alfaro y Carmen Ayuso

servicio. También participan todos los oftalmólogos y optometristas del equipo de Retinopatías Hereditarias del centro.

La operación supone la culminación de un largo camino iniciado hace muchos años por los servicios de Oftalmología y Genética del hospital madrileño, dirigidos por los doctores Ignacio Jiménez-Alfaro y Carmen Ayuso, respectivamente. Ambos han trabajado en estrecha colaboración en este campo, convirtiéndose en referentes nacionales e internacionales en el estudio, diagnóstico y caracterización de las

enfermedades hereditarias de la retina, hasta ahora sin posibilidad de tratamiento. Investigadores de ambos servicios forman parte, además, de la U 704 del Centro de Investigación Biomédica en Red (Ciber) de enfermedades raras (Ciberer). Este ensayo clínico es un estudio aleatorizado y controlado de fase III. "Abre la posibilidad a que, en un futuro, a medida que estos estudios obtengan resultados positivos, otras enfermedades oculares causadas por otras mutaciones genéticas, puedan verse beneficiadas de estas nuevas terapias".



DAVID SÁNCHEZ GONZÁLEZ

Nuevo presidente de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) y representante español en la directiva de Retina Internacional

“Velaremos para que todos accedan a los tratamientos que vayan llegando”

Aunque no le gusta que se lo digan, tiene madera de líder. Ni siquiera su ceguera puede con él. David Sánchez no para y, diez años después de tomar las riendas de Retina Murcia y hacer de ella un referente en el mundo de la retina, asume ahora el reto de engrandecer la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España, a la que, además, también representa como el primer español en la directiva de Retina Internacional.



Dice que llegó de casualidad, pero el mundo del asociacionismo lo estaba esperando y, desde luego, estaba y sigue estando necesitado de personas como David Sánchez González, para quien las barreras de su falta de visión son un estímulo más para derribarlas. Y lo hace desde la primera línea del frente, como presidente de Retina Murcia, directivo de la Federación Española de Enfermedades Raras, primer español en la directiva de Retina Internacional y, ahora, también como presidente de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España, una responsabilidad que más que buscar, ha acabado, casi inevitablemente, encontrándolo.

¿Cómo llegó al mundo asociativo?

Llegué al mundo asociativo por casualidad. La verdad es que al principio no quería asociarme a Retina Murcia. Me encontraba en un momento en que estaba perdiendo mucha visión, pero ya me había afiliado a la ONCE y prefería no entrar en el mundo asociativo. Fue mi mujer la que me insistió en que buscara alguna asociación de pacientes, que eso me iba a hacer bien. Me animé a buscar alguna entidad y encontré Retimur y contacté con ellos. La asociación la presidía Juan Antonio Carreño. Me acerqué a charlar con él, me asocié y así fue mi entrada en el mundo asociativo en el año

2007. Nada premeditada.

¿Y cómo acaba de presidente de Retina Murcia?

Acabo siendo presidente de Retimur, entonces, y ahora, Retina Murcia porque la asociación pasaba por unos momentos difíciles. No tenía nada de infraestructura ni mucho apoyo.

Queremos que FARPE sea la voz de esos 15.000 a 20.000 pacientes que conviven con distrofias de retina en España, así como de otras personas con problemas de retina, como la DMAE o la retinopatía

El anterior presidente decidió en noviembre de 2011 que hasta ahí había llegado y que no quería continuar, porque tenía otros planes personales y tenía que dejarlo. No había nadie para el relevo, pero de aquella reunión me volví para casa con el archivador de la asociación, que en aquellos momentos no era más

que ese archivador. Ese fue el comienzo.

Más de diez años después, es presidente de la federación nacional. ¿Qué ha cambiado en esta década? ¿Qué le ha aportado ese asociacionismo en el que en un primer momento no quería entrar para llegar a presidir FARPE? ¿Y qué cree que ha aportado usted y puede seguir aportando??

Han cambiado muchas cosas, sobre todo, que he conocido a muchísima gente, no solo del ámbito médico o científico, sino, especialmente, a personas afectadas con diferentes experiencias de vida, personas que necesitaban ayuda y que se han sumado a la Asociación Retina Murcia. Desde el objetivo de la Federación, también hemos procurado y procuramos ser una herramienta útil para las personas, que vertebré el trabajo de todas las entidades que forman parte de esta institución en España y que permita que la defensa de los derechos y las demandas de los afectados por patologías de la retina puedan trasladarse a las distintas Comunidades Autónomas y al Ministerio. Hemos de ser capaces como organización de pacientes de reivindicar nuestros derechos para mejorar nuestra calidad de vida. Nuestra misión es la de ser un instrumento que sirva para ayudar a las personas.

Espero que no le ofenda la pregunta, ¿desde Murcia se puede dirigir una organización nacional con garantías y efectividad?

Claro que se puede, porque la organización no la dirige sólo David Sánchez. Somos un equipo con una ejecutiva, con un vicepresidente en Valladolid, un tesorero en Zaragoza y una secretaria en Albacete. Todos trabajamos de forma conjunta con el equipo técnico de la Federación, que ahora integran dos personas. Además, está el resto de la junta directiva de otras regiones que también está involucrada y que marca unos objetivos para que todos avancemos en la misma dirección. Esperamos que este periodo que ahora se abre seamos capaces de representar a los afectados y conseguir mejoras para sus vidas y las de sus familias.

¿Qué le falta a FARPE que le va a aportar este nuevo equipo directivo?

Este nuevo equipo va a aportar trabajo, ilusión y ganas de hacer que la Federación crezca, tanto en representatividad en nuestro país, como en influencia y posicionamiento e interlocución. Queremos que FARPE sea la voz de esos 15.000 a 20.000 pacientes que conviven con distrofias de retina en España, así como de otras personas con problemas de retina, como la Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE) o la retinopatía diabética. Son mu-

chísimas las cosas que nos unen y queremos tener una voz de peso.

¿Y qué le sobra a FARPE, qué hay que eliminar o corregir??

No hay que eliminar nada. Nadie es imprescindible, evidentemente, pero todos sumamos. Con el trabajo y el esfuerzo de todos lograremos nuevos y más grandes objetivos. Sí es cierto que hay que corregir cosas, en nuestro modo de funcionamiento interno y de trabajo y, también hacia el exterior, para ser capaces de transmitir lo que hacemos, de llegar a más gente y en mejores condiciones. Hemos de ser ese interlocutor, esa organización de pacientes a la que se refiera alguien cuando piense en las distrofias de retina. Es importante por el tiempo en que estamos y los momentos que están por venir. Estamos en un momento decisivo, con terapias que van a llegar. Por eso, hay que estar muy atentos para que todos los afectados en nuestro país tengan la posibilidad de acceder a estos nuevos tratamientos que vayan llegando.

Habla de terapias por llegar, pero, de momento, solo existe una para un solo gen. ¿Cuándo van a llegar? ¿No estamos cantando victoria antes de tiempo?

Las personas afectadas por distrofias de retina llevamos esperando muchísimo tiempo, más

de 30 años. Eso lo saben bien algunos integrantes de la junta directiva de FARPE-Fundaluce. Sí creo que algunas terapias más están muy cerca de llegar y de estar a disposición de los afectados en pocos años. Evidentemente, no sé cuándo, pero sí es verdad que los diversos estudios que existen y los ensayos clínicos en fases II y III nos hacen ser optimistas. Son numerosas las farmacéuticas que se están interesando por estos ensayos y hemos de estar atentos y de ser optimistas en cuanto a que haya algún tratamiento más en el mercado dentro de no mucho tiempo.

¿Qué puede hacer FARPE para acortar esa espera para que lleguen más tratamientos?

Ya lo estamos haciendo, a través de nuestra Fundación de Lucha contra la Ceguera. Todas las asociaciones que integran FARPE y todo el colectivo de pacientes afectados por estas patologías estamos apostando de forma conjunta por la investigación desde hace ya muchos años. Esa es la mejor contribución que FARPE puede hacer. Por otro lado, tratamos de estar al día de todas las noticias que van surgiendo para mantener informados a nuestras asociaciones y que ellas puedan informar a sus asociados. La información es poder y queremos que llegue a los pacientes para que ellos puedan tomar sus decisiones. También es muy importante señalar que

todo el mundo debe estar correctamente diagnosticado, porque ese es el principio de todo.

¿Cómo es la relación de las asociaciones de pacientes con los investigadores, los especialistas y las farmacéuticas en ese camino hacia los nuevos tratamientos? ¿Cómo le gustaría que fuera?

La relación con los investigadores y los oftalmólogos es excelente desde hace tiempo. Cada vez se intensifica más y se hace más estrecha, por lo que somos partícipes de muchísimas cosas. Esto facilita que la investigación, al final, dé sus frutos. En cuanto a las farmacéuticas, la relación se ha ido estrechando en los últimos años, debido a que tenemos intereses en común, como es el curarnos, por diferentes motivos. Ellas tienen sus intereses y nosotros los nuestros, pero está claro que eso significa que los tratamientos, poco a poco, cada vez están más cerca.

FARPE la forman diez asociaciones de diez Comunidades Autónomas. ¿Qué pasa con el resto de Comunidades?

FARPE trata de representar a los afectados en toda España. Es cierto que hay Comunidades donde no tenemos representación o asociación en estos momentos, aunque sí la tuvimos en otros. Vamos a intentar estar presentes, de una manera o de

otra, en todas las Comunidades Autónomas para tratar de ser la voz de todos los afectados en todo el país.

¿Qué les pide a los presidentes y a todos los socios de las asociaciones que integran FARPE?

Su colaboración, su ayuda, su consejo... También su amplitud de miras, para que entre todos juntos, arrojando el hombro, podamos hacer cosas y podamos mejorar la vida de las personas y contribuir a que los afectados por distrofias hereditarias de retina y con otras enfermedades de la visión disfruten de una vida mejor. Todos tenemos ese interés y los consejos de quienes llevan más tiempo que nosotros en esto siempre son interesantes y de agradecer.

Usted también representa a FARPE en Retina Internacional. ¿Qué papel juega España? ¿Qué puede enseñar a otros países y qué puede aprender de ellos?

Aprender mucho y en ello estamos. Las alianzas son imprescindibles en nuestro campo. Tanto con Retina Internacional como con otras organizaciones es muy importante tener estas relaciones. FARPE ocupa ahora mismo un puesto en la junta directiva de Retina Internacional y queremos aportar y abrir la posibilidad de sumarse a organizaciones de habla hispana y representar a todas

aquellas voces en nuestro idioma dentro de Retina Internacional, para que sea cada vez más grande y, a su vez, tengamos un papel más destacado en el panorama internacional.

Hace poco se han celebrado elecciones autonómicas en España y, en breve, habrá elecciones generales. ¿Qué le piden a los gobiernos autonómicos y al central?

A los encargados de administrar y gestionar todo en materia de salud y todo lo relacionado con políticas sociales les pedimos empatía y comprensión. Sobre todo, que no sean los criterios económicos los que primen a la hora de tomar las decisiones. Sabemos que los recursos son limitados, pero cuando hablamos de un sentido tan sensible como el de la vista o de cualquier enfermedad rara, en general, lo que necesitamos son políticas que favorezcan que los tratamientos que surjan de la investigación puedan llegar a los pacientes. En este sentido, todos los criterios para la fijación y financiación de terapias deben agilizarse. Además, el paciente ha de tener voz en todos esos procesos. Dicen que el paradigma ha cambiado y que, ahora, el paciente está en el centro de todo. Es importante que también lo esté para este tipo de decisiones.

¿Cambiaría algo de estos más de diez años

trabajando por el asociacionismo y por los pacientes?

No. No cambiaría nada. Me gustaría que las cosas avanzasen más rápido, pero eso es algo que no depende de nosotros. Sí me gustaría que, en el ámbito asociativo, hubiera mayor unión entre los colectivos de pacientes. Es importante que estemos todos juntos y que trabajemos unidos para alcanzar objetivos. Las alianzas son muy importantes. Discrepar y tener diferentes opiniones está bien, pero hemos de tratar de llegar a acuerdos para avanzar en favor de quienes vivimos con estas patologías y también por sus familias. Estas enfermedades no solo las padecemos nosotros, también nuestros familiares y nuestro entorno más cercano. La unión de los pacientes para trabajar en la mejora de la calidad de vida es fundamental.

Permítame una pregunta personal. Además de ver a sus seres queridos, ¿qué es lo que más echa de menos de poder ver? ¿Qué es lo que haría si volviera a ver?

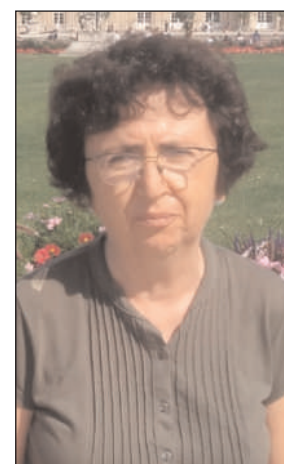
¡Difícil! Me gustaría ver la cura de las distrofias de retina, si no de todas, de muchas. Todas sé que es casi imposible. Lo que me gustaría ver es quizá algo que no es tangible, como una mayor sensibilidad por parte de las personas hacia las distrofias de retina y una mayor empatía y unión entre quienes tenemos estas patologías.



Alfredo Toribio.



Federico Torralba.



Concepción Gómez.

La nueva ejecutiva

David Sánchez representa a Retina Murcia y encabeza como presidente la nueva ejecutiva de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE). Sustituye al frente de la entidad a la representante de Retina Comunidad Valenciana, Almudena Amaya, con la que Sánchez ha sido vicepresidente. Pero este no ha sido el único cambio en la ejecutiva.

El nuevo equipo del que se ha rodeado el ahora presidente para formar su nueva ejecutiva lo integran el representante de Retina Castilla y León, Alfredo Toribio, como vicepresidente; el presidente de la Asociación Aragonesa de Retina, Federico Torralba, como tesorero; y la presidenta de la Asociación de Castilla La Mancha de Retinosis Pigmentaria, Concepción Gómez, como secretaria.

Ellos son los que gestionan

el día a día de FARPE junto con los dos trabajadores del equipo técnico, aunque la toma de decisiones corresponde a la junta directiva, donde están representadas las diez asociaciones que forman la Federación.

De este modo, Almudena Amaya continúa como representante de la Comunidad Valenciana, mientras que Mario del Val y Rafael Bascón, que hasta ahora eran parte de la ejecutiva, siguen como representantes de las asociaciones de Madrid y de Andalucía, respectivamente.

Por su parte, el que fuera durante años presidente de FARPE, Germán López, representa a la entidad de Canarias; Albert Español es el representante de Retina Catalunya; y Puri Zambrano es la vocal de la asociación de Extremadura.

Los miembros celebran al menos una asamblea anual presencial.



Las enfermedades raras conviven con una enorme paradoja. Cada una de ellas afecta a muy pocas personas, pero como conocemos miles de ellas, la realidad es que impactan en la vida de millones de personas. Uno piensa que esto de las enfermedades raras siempre le ocurre a otros, no a nosotros. Hasta que nos toca. Y entonces, surgen las preguntas, las dudas, los temores. A todo ello he intentado dar respuesta en este libro, aprovechando mi experiencia de casi 20 años conversando con familias con hijos con una enfermedad rara.

Las enfermedades reciben la denominación de raras cuando afectan a menos de 1 de cada

2.000 nacimientos. Este número, arbitrario, no es universal. En EE.UU., la cifra es de 1 de cada 1.700 y, en Japón, es de 1 de cada 2.500 personas. Lo relevante es que conocemos más de 7.000 enfermedades raras y es entonces cuando los números toman perspectiva. Un país como España cuenta con unos 3 millones de personas con alguna enfermedad rara, unos 30 millones en Europa y unos 300 millones en todo el mundo. Lo cual, como puede constatarse, no tiene nada de raro. El portal Orphanet nos dicen que el 85% de las miles de enfermedades raras son ultrararas, pues afectan a menos de 1 de cada un millón de personas. Y que el 80% de los pacientes con alguna enfermedad rara están asociados a unas pocas patolo-

gías, apenas 149 enfermedades raras. La mayoría de las enfermedades raras son de presentación pediátrica. Se estima que un 2-3% de los bebés nacen con alguna enfermedad rara. Todo ello debe hacernos reflexionar para prestar apoyo sanitario y social.

Cuando una pareja tiene un niño o una niña en los que, primero clínicamente y después genéticamente, se les diagnostican una enfermedad rara surgen multitud de preguntas. ¿Por qué nos ha tocado a nosotros? ¿Por qué a nuestro hijo y no al bebé de al lado? ¿He hecho algo mal, es mi culpa? ¿Es culpa de mi pareja o de los dos? ¿Podríamos haber hecho algo para impedirlo? ¿Somos los únicos con un hijo así? ¿Alguien que investiga lo que le ocurre? ¿Por qué se tarda tanto en obtener un diagnóstico genético concluyente? ¿Existe tratamiento que se le pueda administrar para que mejore alguno de los síntomas o se cure? ¿Existe alguna asociación que agrupe a familias como la nuestra? ¿Se ocupará el sistema nacional de salud de nuestro hijo? Estas y muchas más preguntas se repiten sin cesar cuando se diagnostica un niño con enfermedad rara. A estas preguntas me he tenido que enfrentar a lo largo de los años, dándome cuenta que muchas se repiten. Por ello, recopilándolas y compartiendo las respuestas que suelo dar he escrito este libro, que intenta llevar información, paz, tranquilidad, y algo de esperanza a todas estas familias.

Asociación Andalucía	3.000,00 €
Asociación Aragón	400,00 €
Asociación Castilla y León	1.500,00 €
Asociación Cataluña	6.000,00 €
Asociación Extremadura	1.500,00 €
Asociación Murcia	4.740,00 €
Asociación Valencia	5.000,00 €
Fundación Retina España	3.000,00 €
TOTAL	25.140,00 €
Donaciones particulares	8710,85
TOTAL	8710,85
Fidelity Consultoria S.L.	949,40 €
TOTAL	949,40 €
TOTAL	34.800,25 €

Sumar para investigar

Las donaciones a Fundaluce suben gracias al impulso de las asociaciones

Las donaciones al fondo de investigación de la Fundación de Lucha contra la Ceguera, impulsada por FARPE, se han incrementado respecto al ejercicio anterior. La suma total de los donativos aportados por las asociaciones que integran la Federación, los particulares y

las contribuciones privadas se han incrementado en cinco mil euros en el año 2022, hasta alcanzar la cifra de 35.000 euros.

Lo aportado por entidades privadas y los particulares se ha mantenido respecto al año 2021, mientras que se ha notado la mayor implicación de las asociaciones de pacientes pertenecientes a FARPE con un incremento de sus ayudas al fondo de investigación.

La Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), convoca anualmente un concurso público para atender a la financiación de un proyecto de investigación sobre posibles estrategias terapéuticas concretas en el campo de las distrofias hereditarias de retina.

En la asignación de las ayudas, los proyectos son evaluados por la Agencia Estatal de Investigación (AEI) y el Comité Asesor de Expertos de FARPE y FUNDALUCE, y se tienen en cuenta diversos aspectos.

La convocatoria para el Premio Fundaluce 2023 ya se ha hecho pública y sus bases de pueden consultar en la página web de FARPE www.retinosisfarpe.org.

Los investigadores interesados en concurrir al concurso pueden presentar sus proyectos hasta el próximo 30 de noviembre.

La cuantía del premio Fundaluce para el presente ejercicio del año 2023 es de 30.000 euros, una cantidad similar a las entregadas en los últimos años. FARPE agradece la labor de los investigadores y

LUCY

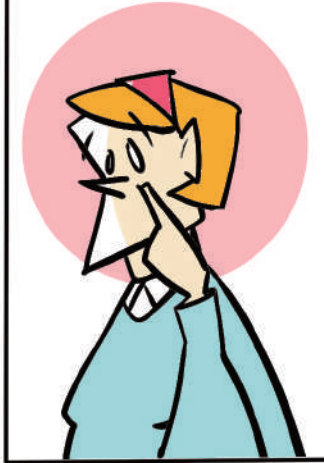
...Y SU PUNTO DE VISTA



VEAMOS...



¡MUCHO OJO!



¡VERÁS TÚ!



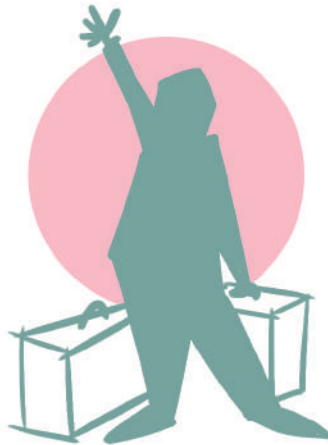
HAY QUE
ANDAR CON
CIEN OJOS



¿HAS VISTO
LO QUE ME
HA DICHO?



¡NOS VEMOS!



ÉCHALE UN
VISTAZO A ESTA
CANCIÓN...



VOY CIEGO



¿VES? LO
LOGRASTE



A SIMPLE VISTA
ESO SUENA BIEN



¡LO QUE HAY QUE VER!



ARTÍCULOS

Genética: diagnóstico, asesoramiento y futuro

Estamos en un momento expansivo de nuevas terapias y tener las familias identificadas va a permitir que en cuanto salga un tratamiento dirigido al gen afectado, se encuentren los portadores en una situación ventajosa para su aplicación



Encarna Guillén Navarro

Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Jefa de Servicio de Pediatría-Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Profesora Titular Facultad de Medicina-Universidad de Murcia.

Investigadora Principal IMIB y CIBERER-ISCIII.

algunas características fenotípicas unos patrones característicos de herencia. La transmisión de determinados caracteres puede llevar asociada una enfermedad y, por eso, es tan importante estudiar y comprender el ADN, determinar cómo se originan las enfermedades con base genética y cómo podemos transmitirlos.

El ADN está empaquetado en las células, pero hay cientos de fragmentos, denominados genes, que codifican determinadas proteínas. Nosotros sabemos, hoy en día, que aproximadamente solo el 2% del ADN total, el que se llama codificante, es el que da las órdenes para que se produzcan esas proteínas que van a intervenir en el desarrollo o en la función del organismo. Esas son las definiciones base de las que vamos a partir hoy.

El ADN y los genes son fundamentales para la vida y objeto de referencia continua en el mundo de las enfermedades raras, ya que más del 70% tienen una base genética. El ADN es una molécula que contiene la información genética relativa a cómo nos desarrollamos y cómo va a funcionar nuestro organismo. Tiene, además, la peculiaridad de poder transmitirlo de padres a hijos, de modo que podemos identificar en algunas enfermedades o en

Enfermedades genéticas y hereditarias

Las enfermedades de base genética se producen porque la información genética se ha alterado en alguno de los genes que son imprescindibles para algunas de las funciones o de la estructura de un determinado órgano o sistema. Si hablamos de distrofias hereditarias de retina, significa que genes que intervienen en la adecuada estructura y funcionamiento de la retina tienen una información anómala, diferente

a la habitual, con lo que las proteínas que codifican, y que intervienen en alguno de estos procesos elementales, se alteran y, por tanto, afectan a la función visual.

Degenerativas

La mayoría de estas enfermedades raras que, como sabemos son numerosas, suelen ser degenerativas y van apareciendo progresivamente; unas las podemos detectar en la etapa infantil, otras se hacen evidentes en la etapa precoz del adulto y algunas, con una progresión más lenta, podemos identificarlas posteriormente, en edades más avanzadas. Aunque sea genética, lo que quiere decir que desde el mismo momento de la concepción se produce el error en la información, su debut y su expresión clínica puede ir variando a lo largo de las distintas etapas de la vida. Muchas veces, para identificar clínicamente a una persona que puede estar afecta o no, depende mucho la edad, porque puede que no haya manifestado los síntomas. De ahí, la importancia de estudiarlo genéticamente, porque podemos detectar la enfermedad, aunque todavía no haya expresado síntomas.

El diagnóstico y el asesoramiento genético

Uno de los problemas que, a lo largo de los años, hemos experimentado, ha sido la dificultad de identificar el gen alterado en una distrofia de retina. ¿Por qué? Porque hay muchísimos genes implicados. Hoy en día, se conocen más de 270 genes diferentes implicados en la etiología de la distrofia de retina y, además, se estima que hay algunos más que están todavía sin identificar. Hace años, cuando un paciente con

distrofia de retina llegaba a consulta para hacerle el estudio genético, intentábamos deducir cuál podía ser el gen más probablemente implicado, dependiendo de la edad de presentación, de su clínica y el patrón posible de herencia. Y se empezaba a secuenciar mediante el método Sanger, que era la única técnica disponible, gen a gen, por orden de probabilidad de estar implicado.

Se tiene que explicar al paciente en qué consiste el estudio genético y que puede proporcionar información que no solo desvela datos del individuo, sino también de la familia. Y que son datos permanentes, por lo que puede impactar mucho en la planificación de su propia vida

Imaginemos un paciente que nos llegaba a consulta con una distrofia de retina secundaria a la alteración de uno de los genes más frecuentemente implicados conocidos. En este caso, podíamos tener la fortuna de identificar la alteración genética pronto y, a partir de ahí, tratar de informarle sobre el pronóstico, la historia natural (por las descripciones de otros pacientes con esas características) y ofrecerle asesoramiento genético. Pero si no era así, se enlentecía mucho el proceso (necesitando años para analizar todos los genes conocidos), que además era muy costoso; y, a pesar de ello, quedaba un gran porcentaje de personas sin diagnóstico genético. Hoy en día, tenemos la posibilidad de utilizar técnicas de secuenciación masiva que nos permiten analizar muchos genes al mismo tiempo. A un paciente que nos llega ahora a la consulta con una distrofia de retina, se le estudia mediante estas nuevas técnicas, tras un proceso de asesoramiento genético

previo y firma de consentimiento. Se tiene que explicar al paciente en qué consiste el estudio genético y que puede proporcionar información genética que no solo desvela datos del individuo, sino también de la familia. Y son datos que no cambian a lo largo de la vida, son permanentes, por lo que puede impactar mucho en

la planificación de su propia vida y en su entorno familiar y social. Por eso, el asesoramiento genético (antes y después del estudio) y el consentimiento informado son claves en este proceso. Actualmente, con la secuenciación masiva podemos llegar a identificar los genes implicados en aproximadamente el 50% de los pacientes con distrofia de retina. Cada vez avanzamos más, pero en uno de cada dos pacientes que analizamos no le encontramos la alteración genética responsable.

Todavía existen limitaciones técnicas que hay que salvar, pero la investigación avanza rápidamente con la incorporación de nuevos métodos que nos permiten adentrarnos en otras regiones genéticas conocidas más difíciles de explorar o incluso identificar nuevos genes asociados a las distrofias.

Cuando se realiza un estudio genético, por tanto, el resultado puede ser positivo, que identifique el gen que está alterado y el mecanismo de herencia. O bien, el resultado puede no ser concluyente, al no poder identificarlo. En uno u otro caso, es necesario proporcionar asesoramiento genético de nuevo al paciente. Si tenemos identificado el gen que provoca la distrofia de retina, el asesoramiento será mucho más preciso, y nos puede ayudar a prevenir otros casos en la familia, a través del diagnóstico genético preimplantatorio, y/o acceder a ensayos clínicos de potenciales terapias y/o tratamientos personalizados autorizados

Estudio de la familia

En Genética, no solo estudiamos a la persona que viene a consulta, sino también a la familia. La construcción del árbol familiar, con la información de al menos tres generaciones, es una herramienta fundamental. Inmediatamente que identificamos la alteración genética responsable de la distrofia de retina, ofrecemos extender el estudio al resto de la familia. Eso nos sirve para identificar presintómicamente a otros familiares, emplear medidas que puedan mejorar la salud visual o intentar retrasar la sintomatología y asesorarles antes de tomar decisiones en cuanto a su reproducción.

Y, por último, estamos en un momento ex-

pansivo de nuevas terapias y tener las familias identificadas va a permitir que en cuanto salga un tratamiento dirigido al gen afectado, se encuentren los portadores en una situación ventajosa para su aplicación.

¿Cómo puede conseguir el paciente que le hagan el estudio genético?

La respuesta a esta pregunta no es única, porque depende de la organización de la asistencia sanitaria en cada Comunidad. El acceso es muy diferente según el lugar de residencia. Existen comunidades donde únicamente el especialista, en este caso el oftalmólogo, puede remitir el paciente al servicio de Genética y no lo puede hacer el médico de familia o pediatra de Atención Primaria; pero en otras, la derivación puede ser directa. Hemos trabajado durante muchos años para facilitar los accesos y que se pueda llegar rápidamente al lugar donde podamos empezar a trabajar en el diagnóstico. Es algo que hay que intentar armonizar, porque los derechos son los mismos para todos los ciudadanos. El derecho al diagnóstico genético está en la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud y es algo que tenemos que reclamar.

Sin especialidad Genética en España

Uno de los factores críticos en este aspecto es que España es el único país de la UE en el que no está reconocida la especialidad sanitaria de Genética, que está presente en el resto de países europeos y desarrollados desde hace décadas. Y esto hace que la organización del sistema nacional de salud en nuestro país sufra de esta carencia y, en especial, los pacientes con enfermedades genéticas como las distrofias de retina.

Los especialistas en genética son imprescindibles para el estudio, asesoramiento y atención integral de los pacientes con estas patologías. La creación de servicios o unidades de genética no han seguido, por tanto, una distribución ordenada y homogénea en toda España, por la falta de regularización y ordenación profesional por parte del Ministerio de Sanidad y el acceso para los pacientes es poco equitativo. Es muy urgente su aprobación y os agradecemos desde la Asociación Española de Genética Humana

(AEGH) la llamada de atención que hacéis desde vuestra federación de asociaciones para pedir la especialidad sanitaria de Genética en España, porque a vosotros os afecta mucho. Os importa que se retrasen los diagnósticos, que no se apliquen las medidas preventivas adecuadas para evitar la transmisión de estas patologías, que no estéis perfectamente identificados para poder ser tratados por las terapias novedosas a las que tenéis derecho. Y todo eso es muy importante a todos los niveles.

Nosotros estamos trabajando también mucho para que se priorice al máximo la aprobación de la especialidad sanitaria de Genética y garantizar el acceso equitativo de todos los españoles al diagnóstico genético, al asesoramiento y a su atención integral futura que, lógicamente, va a basarse en todo este conocimiento.

Los patrones de herencia

Los patrones de herencia clásicos de las enfermedades genéticas se dan en las distrofias de retina y pueden ser de tipo dominante, que implica, por parte del paciente, la posibilidad de transmisión del 50% a su descendencia; si es recesivo, los padres del paciente son portadores y lo pueden transmitir al 25% de su descendencia; o si es ligado al cromosoma X, las mujeres lo portan, habitualmente con menos sintomatología, y se lo pueden transmitir con una probabilidad del 50% a su descendencia.

Las parejas en riesgo de transmitir distrofia de retina nos solicitan hoy la selección de embriones, mediante técnicas de reproducción asistida y el diagnóstico genético del embrión antes de su implantación.

El diagnóstico genético reimplantatorio está contemplado en la cartera básica del Sistema Nacional de Salud. Por tanto, en España, siempre y cuando exista un riesgo alto de transmisión de una enfermedad genética grave e incurable y esté perfectamente identificada cuál es la alteración genética, sin ninguna duda, se puede acceder a estos servicios, a través de las unidades de Reproducción.

Existe una Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, donde se discuten los

casos y se dictamina un informe final para el apoyo de los servicios de salud de las distintas Comunidades.

Terapias por llegar

El futuro de la investigación en distrofias hereditarias de retina tiene un horizonte muy positivo, es una época de avance exponencial en la investigación genética traslacional, que está más cerca del paciente y de sus necesidades. Estamos asistiendo a un descubrimiento de potenciales terapias, que pueden cambiar por completo la historia de la enfermedad. Por eso, personas que ahora están en la década de los 20 y de los 30 pueden tener la oportunidad de convivir con estas enfermedades de forma muy diferente en el futuro. Van a tener gran probabilidad de identificar su base genética, de poder planificar su descendencia libre de enfermedad y de acceder a nuevas terapias.

Y deben tener la esperanza de que la investigación, a través de la colaboración internacional, no solo entre distintos países, sino también entre distintos profesionales, va a ayudar mucho. También es imprescindible la colaboración de los pacientes, que ya están en los comités de investigación y en los comités de ética, para alzar su voz sobre sus prioridades y necesidades.

Una de las cuestiones relevantes va a ser la posibilidad de tener tratamientos eficaces que ayuden a que la función visual se mantenga durante más tiempo en mejores condiciones. Creo que esa convergencia entre investigadores, entre profesionales clínicos y básicos y entre los pacientes es fundamental. Lo que seguimos necesitando es inversión, inversión e inversión, como sea, pública, privada, mecenazgo, colaboración... La investigación está muy conectada y lo que se investiga para unas patologías, al final, sirve para otras. Cuando investigamos en enfermedades raras, hay resultados que son aplicables a enfermedades comunes. El avance de la ciencia repercute en todos y no hay más que ver que hemos vivido una etapa muy complicada donde lo que nos ha salvado y ha resultado más eficiente ha sido la ciencia.

Terapia aprobada para la DMAE de tipo atrófico

El desarrollo de terapias para el tratamiento de la DMAE atrófica representa un hito en la lucha contra esta enfermedad devastadora. Si bien queda mucho por aprender y mejorar, estamos en el camino correcto para brindar esperanza a los pacientes



Jordi Monés

Director del Institut de la Màcula.

Director de la Barcelona Macula Foundation.

Profesor Asociado en el John A Moran Eye Center de la Universidad de Utah Health, Utah en Estados Unidos y AMD Disease Area.

Director en Perceive Biotherapeutics, California, Estados Unidos.

La degeneración macular relacionada con la edad (DMAE) es la principal causa de pérdida de visión en personas mayores de 50 años. Actualmente, aproximadamente 200 millones de personas en todo el mundo padecen esta enfermedad, de las cuales 25 millones se encuentran en etapas avanzadas. Sólo en Europa, se registran aproximadamente 400.000 nuevos casos al año.

Tradicionalmente, la DMAE se ha clasificado en dos tipos: DMAE húmeda o exudativa y DMAE seca o atrófica. La DMAE húmeda se consideraba más agresiva y podía llevar rápidamente a la ceguera antes de que estuvieran disponibles tratamientos eficaces.

Afortunadamente, desde 2007 se han introducido fármacos altamente efectivos. Cuando

se utilizan correctamente (y este es un factor importante a considerar nada menor), pueden prevenir la pérdida de visión a largo plazo y ayudar a los pacientes a mantener una alta calidad de vida durante muchos años.

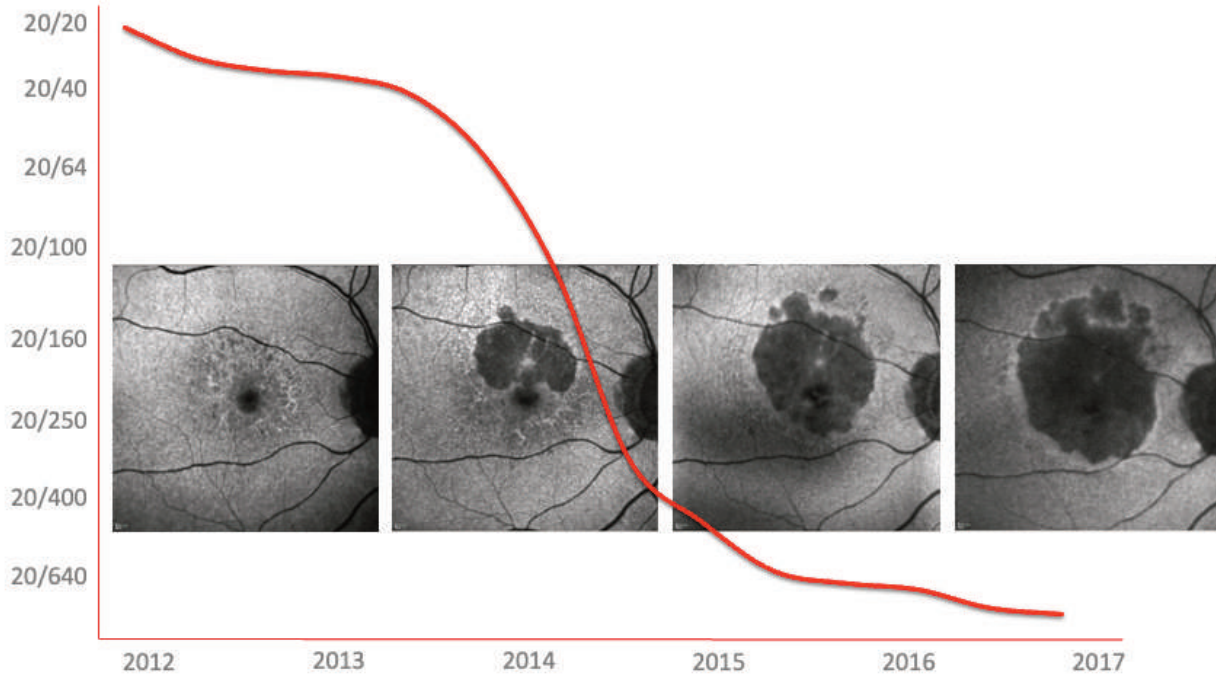
Sin embargo, la DMAE atrófica, que representa la forma tardía que afecta a casi todos los pacientes en algún momento, plantea un desafío mayor. Se caracteriza por la muerte gradual de las células de la retina y es difícil de combatir, debido al proceso degenerativo del envejecimiento prematuro y de la muerte celular.

Una verdadera epidemia

Esta forma suele empezar entre los 60 y 70 años, pudiendo afectar a una de cada cuatro personas mayores de 80, lo que la convierte en una verdadera epidemia. En esta enfermedad, se produce una destrucción implacable e irreversible de la parte central de la retina, lo que conduce a una pérdida rápida de la capacidad de lectura, habilidades de conducción, reconocimiento facial y a la ceguera legal. Esto impone una carga emocional, funcional y económica significativa, tanto a los pacientes como a sus familias y al sistema socioeconómico y sanitario.

La ceguera es una de las condiciones más temidas y numerosos estudios sugieren que muchas personas estarían dispuestas a sacrificar años de los que les quedan de vida para evitar experimentarla. Teniendo en cuenta la mejor calidad de vida y el aumento de la lon-

Progresión severa de atrofia geográfica y pérdida de visión a ceguera legal en 3 años



gevidad, esta enfermedad tiene un impacto funcional y vital profundo en algún momento de la vida de una gran parte de la población, que de lo contrario, estarían sanas y activas.

Durante años, ha habido intentos de desarrollar medicamentos experimentales para tratar esta forma de la enfermedad, pero muchos han resultado infructuosos. Sin embargo, nuestros persistentes esfuerzos de investigación, finalmente, han dado sus frutos. La FDA de Estados Unidos ha aprobado recientemente el primer fármaco para combatir la progresión de la DMAE atrófica y es probable que otro fármaco reciba la aprobación a finales de este año. En breve llegarán a Europa.

Predisposición genética y factores ambientales

La DMAE está influenciada por una combinación de predisposición genética y factores ambientales, también conocidos como factores epigenéticos. Múltiples genes, en su mayoría relacionados con el sistema del complemento, un sistema de defensa inflamatoria en el cuerpo, están involucrados en la enfermedad. Las alteraciones genéticas en este sistema in-

terrompen su equilibrio, lo que resulta en una inflamación anormal sostenida que es tóxica para las células de la retina.

Tratamientos

El tratamiento recientemente aprobado, Syfovre (pegcetacoplan), y el próximo fármaco que se espera que sea aprobado, Avacincaptad pegol, son ambos inhibidores del complemento. Syfovre se dirige a la cascada del complemento al unirse a C3 e inhibir los efectos de la misma. Esto evita la formación de proteínas inflamatorias y complejos de ataque a la membrana. Los ensayos clínicos de fase III Oaks y Derby, que tuvieron una duración de dos años, compararon terapias mensuales y bimensuales con inyecciones simuladas en el grupo de control. La reducción en el crecimiento de las lesiones de atrofia geográfica (AG) fue del 22% en el grupo mensual en Oaks y del 19% en Derby, en comparación con el grupo simulado. Esta reducción fue más significativa para las lesiones no subfoveales, con una diferencia del 26%, aunque las lesiones subfoveales también mostraron beneficio con una reducción del 19%. La reducción en

el crecimiento de las lesiones fue consistente y, lo que es más importante, progresivo, alcanzando una diferencia relativa de hasta el 30% después de 18 meses de tratamiento. La terapia bimensual también demostró beneficio, con una diferencia en el crecimiento de AG del 18% en Oaks y del 16% en Derby a los 2 años del tratamiento. A pesar de los desafíos para demostrar cambios de visión a corto plazo en esta enfermedad, Syfovre ha logrado reducir la pérdida de visión a los dos años, especialmente, en lesiones que aún no han afectado a la fovea, la parte central de la mácula. Además, este medicamento ha mostrado una reducción significativa en la destrucción de los fotorreceptores, que son fundamentales para la visión, en comparación con las células del epitelio pigmentario de la retina. Preservar los fotorreceptores es de suma importancia, ya que son responsables de la visión.

Avacincaptad pegol, el segundo fármaco que, probablemente, se apruebe en los próximos meses, es una terapia anti-complemento que inhibe la cascada del complemento a nivel de C5. También ha demostrado efectos beneficiosos significativos para retrasar la progresión de la atrofia y preservar la visión. Los ensayos clínicos de fase III Gather 1 y Gather 2 mostraron una reducción del 27% y del 14%, respectivamente, en el crecimiento de la AG a los 12 meses.

Selección cuidadosa de pacientes

Ambos medicamentos han mostrado un perfil de seguridad favorable, sin eventos adversos adicionales más allá de los esperados para las inyecciones intravítreas. A partir de ahora, la

selección cuidadosa de los pacientes que deben recibir tratamiento será crucial. La DMAE atrófica es altamente heterogénea, con múltiples subtipos que se comportan y responden de manera diferente al tratamiento. La personalización del tratamiento basada en una comprensión integral de la enfermedad e identificar a los pacientes que se beneficiarán de la terapia mensual o bimensual durante un período prolongado será más importante que nunca. Nuestros esfuerzos deben centrarse en los pacientes para quienes el tratamiento tendrá un impacto funcional que justifique la intervención.

Para algunos pacientes, el tratamiento puede no ser necesario, ya que su enfermedad progresa lentamente y las inyecciones frecuentes no estarían justificadas. Sin embargo, para otros, iniciar el tratamiento de manera oportuna será imperativo, si la enfermedad está progresando rápidamente y amenaza con afectar la fovea central en un corto período. Desafortunadamente, identificar a estos pacientes es difícil debido a las diferentes pautas de progresión observadas en los diferentes subtipos de la enfermedad.

Se deben considerar múltiples factores al determinar qué pacientes deben recibir tratamiento. La experiencia y el conocimiento de las dinámicas de las diferentes formas de la enfermedad serán vitales para tomar estas decisiones y comunicarlas eficazmente a los pacientes.

No se van a observar resultados inmediatos en esta enfermedad, como sucedió con las formas exudativas, donde los efectos de la enfermedad eran más evidentes. Por lo tanto, la

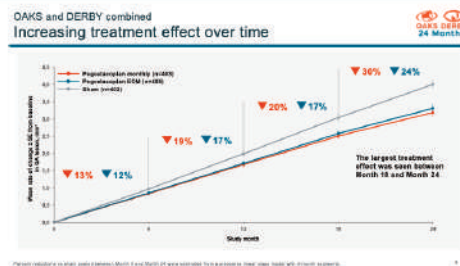
Resultados de los Ensayos Clínicos

El beneficio más pronunciado de inhibir al complemento se produce a nivel de los fotorreceptores



Resultados de los Ensayos Clínicos

El beneficio fue progresivo y aumentando en el tiempo



educación tanto para los oftalmólogos como para los pacientes será determinante para garantizar la administración adecuada del tratamiento.

Múltiples formas y evolución variable

Al discutir sobre la DMAE atrófica, es importante tener en cuenta que existen múltiples formas de la enfermedad con evoluciones y pronósticos visuales variables. Durante los últimos 20 años, el Institut de la Màcula se ha dedicado apasionadamente a investigar estas formas de la enfermedad. Durante este tiempo, hemos adquirido un profundo conocimiento de los diferentes subtipos y, en consecuencia, de sus diversas progresiones y pronósticos. Nuestro compromiso con la investigación ha sido siempre una prioridad, especialmente, en todos estos años en los que el interés en esta enfermedad era mínimo para la mayoría, debido a la falta de tratamientos eficaces. Nuestros esfuerzos nos han convertido en líderes mundiales en la comprensión de la enfermedad y la diferenciación entre subfenotipos. Después de dos décadas de trabajo constante e investigación, nuestras contribuciones son reconocidas internacionalmente. Estamos orgullosos de formar parte del desarrollo y la aprobación de nuevas terapias que serán un hito en el tratamiento de la DMAE atrófica. Agradecemos enormemente la confianza que nuestros pacientes han depositado en nosotros y seguiremos esforzándonos por mejorar la calidad de vida de aquellos afectados por la DMAE atrófica. Nuestro objetivo final es encontrar mejores soluciones para esta enfermedad y brindar esperanza a quienes la padecen.

Novedoso ensayo clínico

En línea con esto, actualmente, estamos reclutando pacientes para un novedoso ensayo clínico que utiliza terapia génica para combatir la DMAE atrófica. Los resultados preliminares en fases previas han sido muy prometedores y, con este fármaco, podríamos detener aún más la progresión de la enfermedad con sólo una inyección. Esta terapia in-



duce cambios genéticos que producen continuamente proteínas beneficiosas para combatir la enfermedad. Actualmente, estamos seleccionando pacientes que cumplan con los criterios para participar en este ensayo clínico, que comenzará en los próximos dos meses, o para otras opciones en caso de no cumplir los mismos. También estamos preseleccionando pacientes para comprobar las características de la enfermedad y su comportamiento en el tiempo, para poder saber si los nuevos tratamientos, que en muy breve estarán disponibles en Europa, serán oportunos y aplicarlos de inmediato una vez que sean aprobados.

Además, hemos estado realizando una amplia investigación para comprender aún más los mecanismos subyacentes de la DMAE atrófica y desarrollar tratamientos para intentar prevenir las formas tardías incidiendo en la fase previa, en la DMAE intermedia. En este sentido, estamos desarrollando una investigación pionera en como la modulación del microbioma mediante una terapia oral podría frenar la evolución de la enfermedad. Los resultados preliminares son muy esperanzadores. En conclusión, el desarrollo de terapias aprobadas para el tratamiento de la DMAE atrófica representa un hito significativo en la lucha contra esta enfermedad devastadora. Si bien queda mucho por aprender y mejorar, estamos en el camino correcto para brindar esperanza y mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados. La detección temprana, el diagnóstico preciso y el tratamiento personalizado serán fundamentales en la gestión exitosa de la DMAE atrófica. Continuaremos dedicando nuestros esfuerzos a la investigación y la innovación para encontrar soluciones más efectivas en la lucha contra esta causa de ceguera.

**Pablo
Palazón
Riquelme**

Doctor en Inmunología por la Universidad de Manchester y experto en Investigación Clínica y Medicina Farmacéutica



con la

CIENCIA

@Ojoconlaciencia

¿Por qué los nuevos fármacos van contra los mismos genes que los que ya existen?

Lo que ocurre cuando se aprueba un nuevo fármaco



La aprobación de un nuevo fármaco, especialmente en enfermedades raras como son las nuestras, es un auténtico terremoto en todos los ámbitos. Por un lado, los profesionales que van a recetar o emplear ese medicamento tienen que analizar exhaustivamente qué beneficios aporta y en qué paciente lo pueden utilizar. Los pacientes, por su lado, se ilusionan y piensan: “Vamos avanzando”, mientras esperan los meses e incluso años que pueden pasar desde que un

fármaco se aprueba hasta que puede llegar a ellos.

Aunque ese terremoto de profesionales y pacientes te lo podrías esperar, lo que seguro que no te has parado a pensar es cómo afecta esa aprobación a las investigaciones que se llevan a cabo en esa enfermedad en particular.

Para ello, vamos a ponernos el disfraz de investigadores y vamos a presentar al mundo nuestro fármaco: La Farpeina.

¿Qué (no) significa que un fármaco se apruebe?

Para entender bien qué ocurre a nivel investigador hay que entender mejor qué significa exactamente la aprobación de un fármaco. Para aprobar nuestra Farpeina, deberemos pasar por un riguroso proceso de ensayos clínicos, donde los médicos de diferentes hospitales administran nuestro producto o un placebo a pacientes en unas condiciones muy controladas. Diferentes etapas de estos ensayos clínicos nos irán dando información cada vez más exhaustiva del fármaco.

Esta información se irá recopilando y se la presentaremos a las autoridades competentes, que tratarán de entender, si hemos hecho bien el ensayo, si nuestra información tiene la calidad suficiente y qué pacientes pueden beneficiarse de nuestro avance. La aprobación de nuestro tratamiento se hace si demostramos que es seguro (no causa con frecuencia efectos adversos graves) y que es eficaz (hace lo que se supone que debe hacer) en una población determinada. Con suerte, si todo ha funcionado como esperamos, las autoridades aprobarán nuestra Farpeina.

Y aquí viene la parte importante. Esto no significa que nuestro producto sea lo mejor que podamos encontrar, simplemente, significa que funciona. Es decir, cuando se aprueba un fármaco, siempre hay margen de mejora.

El terremoto investigador de la Farpeina

El terremoto que se produce por la aprobación de un fármaco, y del que hablábamos al principio, sacude el mundo entero y viene con tres réplicas. La primera nos incumbe a nosotros.

1. Primer temblor.

Ya que la Farpeina es nuestro medicamento, nosotros estaremos legalmente obligados a seguir investigando con ella. Tendremos que vigilar los efectos adversos en toda la población y quizás ver si algunos sectores (como menores de edad, embarazadas, etc..) pueden beneficiarse de nuestro tratamiento. Puede incluso ocurrir que nos obliguen a investigar (o que se investigue sin contar con nosotros) si en vez de 5 dosis de Farpeina, con 2 tenemos un resultado parecido. Ocurre in-

cluso que, en ensayos clínicos, el fármaco parece funcionar, pero luego esto no se ve reflejado cuando el fármaco llega a los hospitales y unos pacientes más variados tienen acceso a él. Aunque es infrecuente, todo puede pasar y, sobre todo, tenemos que poder detectarlo.

El horizonte de cómo estas investigaciones derivadas de nuestra aprobación nos pueden afectar a nosotros es muy complejo, pero lo importante es lo siguiente: Tenemos que y queremos saber más de la Farpeina.

Para entender las otras dos réplicas de este terremoto, habría que plantearnos una pregunta aún más profunda ¿Qué hace a nuestra Farpeina especial? Aquí hay dos grandes opciones, puede ser que sea la diana a la cual se dirige sea lo interesante. O puede ser que sea la forma en la que se dirige a esta diana. Os pongo un ejemplo que os sonará.

Lo especial de casi todas las vacunas para el COVID-19 fue la diana a la que se dirigían, que era un patógeno nuevo que estaba causando decenas de miles de muertes en ese momento. Una vez que se descubrió qué parte del virus se podía atacar, varias compañías desarrollaron vacunas contra la misma diana, pero que diferían entre ellas en el cómo iban contra ella. Muchas de estas vacunas no suponían en sí un avance grande a nivel tecnológico, ya que, podían ser muy similares a las que ya se utilizaban contra otros patógenos como el virus del papiloma humano o el meningococo, por ejemplo. Sin embargo, dos compañías presentaron vacunas que, pese a ir contra la misma diana que el resto, eran muy innovadoras en cómo funcionaban. Estas vacunas que contenían ARN mensajero eran novedosas y al demostrar su eficacia nos abrieron un horizonte inmenso de posibilidades. Hoy, se investiga mucho en usar esta misma aproximación para un montón de enfermedades diferentes. Volviendo a la Farpeina, nos asalta esta duda. ¿Es la diana de la Farpeina lo novedoso, o es la forma en la que voy contra ella?

2. Segundo temblor.

El segundo temblor explica por qué cuando sale un fármaco, salen otros parecidos contra lo mismo y se da, sobre todo, cuando lo que es novedoso es la diana a la cual atacamos. Imaginaos que

nuestra Farpeina ha encontrado un gen nunca antes tratado y, en ensayos clínicos, hemos demostrado que atacarlo permite una mejora de una enfermedad que nos interesa. Todas nuestras empresas competidoras dirán: Los lectores de la revista Visión han encontrado la Farpeina y han demostrado que es eficaz contra esta enfermedad ¡Vamos a mejorar su producto!

Como hemos hablado antes, que nuestro fármaco se apruebe no significa que sea lo mejor que se puede encontrar. Se buscan muchas mejoras en el diseño o en la aproximación que usamos para poder mejorar el fármaco. ¿Cómo?

- Haciéndolo más seguro: Pequeños cambios en la composición podrían limitar los efectos secundarios preservando la eficacia. Cuanto más seguro es el fármaco, mejor.

- Haciéndolo más cómodo de usar: Aquí hay muchos ejemplos. Se puede buscar que en vez de inyectable sea una pastilla, quizás se puede intentar que sólo se use una vez al mes, en vez de una vez por semana, quizás incluso tratando un mes intensivamente y luego únicamente una vez al año, etc. Es decir, se busca que el fármaco sea fácil de usar.

- Haciéndolo más eficaz: Quizás cambiando la aproximación que usamos, nuestro tratamiento que mejoraba un 20% los síntomas de dicha enfermedad consigamos mejorarlos un 50%. O quizás consigamos que su efecto sea más duradero, manteniendo ese 20% de mejora durante mucho más tiempo. A mayor eficacia y más duradera, mejor.

Estas mejoras, y muchas otras, pueden incluso hacer que nuestra Farpeina acabe en un cajón sin ser usada, al llegar un fármaco similar (la Fundalucina por ejemplo) pero superior al nuestro. Algo así pasó con las estatinas, que se usan para controlar los niveles de colesterol. Las primeras en aparecer fueron revolucionarias por la función que tenían, pero no duraron mucho en las farmacias,

porque fueron apareciendo otras estatinas mejores. Estas estatinas permitían, a menor dosis, controlar mejor el colesterol, con menos efectos secundarios y permitían evitar infartos en poblaciones que las primeras estatinas no tenían un efecto claro. Es decir, su mejor rendimiento permitía salvar aún más vidas.

Lo que ocurre es que cuando se aprueba un fármaco novedoso, aunque éste no sea la panacea, puede abrir la puerta para los siguientes. Aunque

pueda resultarnos frustrante y llevárvanos a la pregunta: “¿Por qué los nuevos fármacos van a por los mismos genes que los anteriores? ¿Por qué tardan tanto en ir a por otros?”. Es algo no sólo bueno sino necesario. Igual que no quieres saltar al Atlántico sin haberte asegurado que tu barco es lo suficientemente bueno para atravesarlo por completo, no debes probar un método todavía poco eficaz en pacientes con una enfermedad complicada de abordar. No llegar al otro lado puede retrasar la investigación en ese campo durante años.

3. Tercer temblor.

Si el segundo temblor se daba sobre todo si nuestra diana era novedosa y afectaba, sobre todo, a una enfermedad en concreto, el tercero se da cuando la forma de atacarla es lo novedoso. En este caso, el terremoto sacude otras enfermedades (similares o no).

Nuestra aprobación hace que el resto se pregunte: “Oye, ¿y si replico esto mismo que se ha probado que funciona, pero para esta otra enfermedad?” La tecnología que nosotros hemos desarrollado para esta Farpeina acabaría inspirando otros tratamientos para otras enfermedades. Algo así como ocurre con las vacunas de ARN mensajero que surgieron durante la pandemia. Hoy en día, esta misma tecnología se explora para combatir ciertos tipos de tumores, entrenando a nuestro sistema inmune para que sea capaz de reconocerlos. Enfermedades para las que habíamos probado antes muchas aproximaciones, al

Aunque parezca que se centran esfuerzos en dos o tres patologías, también se cimenta el camino para enfermedades que quizás, ahora mismo, sean imposibles de tratar



haber mejorado nuestra tecnología, pueden ser abordadas de una forma diferente.

¿Pero estos temblores ocurren uno detrás de otro? ¿Qué ocurre primero?

La verdad es que, si nosotros sacásemos la Farpeina, los tres temblores de los que hemos hablado ocurrirían a la vez. En todo el mundo hay decenas de miles de universidades y centros de investigación, en los que trabajan millones de investigadores y que colaboran con cientos de miles de empresas biotecnológicas. Cada uno de esos actores analizará y aprenderá de nuestra Farpeina y la aplicará como sepan y puedan.

Aunque todo ocurra simultáneamente, esto no significa que los resultados los vayamos a ver aparecer a la vez. Dentro de todas esas cosas que ocurren hay algunas más sencillas y rápidas que otras. Qué aparezca primero va a depender de una infinidad de motivos. Además, esto sigue siendo investigación, es lamentablemente muy probable que nuestros primeros intentos por mejorar el fármaco o por aplicar esa misma tecnolo-

gía a otra enfermedad no prosperen.

Vale, todo esto muy bien, pero ¿por qué hay varios tratamientos para una enfermedad y ninguno para la mía?

En nuestras asociaciones tratamos sobre todo con distrofias hereditarias de retina, es decir, nuestras enfermedades vienen escritas en nuestros genes. Pero hay genes y genes. No todos los genes funcionan igual, no todos los genes son igualmente 'accesibles' y no todos los genes se podrían 'reparar' de la misma manera.

Para que se entienda mejor, una simple mutación en el gen RPE65 causa una gran cantidad de casos de Amaurosis Congénita de Leber o Retinosis Pigmentaria. En ese caso, está claro que atacar ese único gen afectado puede ser útil y tendremos una cantidad de pacientes suficiente para poder probar nuestro tratamiento.

Sin embargo, muchos de los que estáis leyendo esto os habéis enfrentado a una prueba genética y os habéis dado cuenta de que no se mira únicamente 1, 2 ó 3 genes, se miran decenas de ellos. Sólo para la retinosis hay descritos más de cien genes con más de 2.000 mutaciones diferentes. Aún así, nos dejamos en el tintero, sin diagnosticar, casi un tercio de todos los casos. La medicina tiene que avanzar aún bastante hasta poder ofrecer un tratamiento individualizado a cada uno de los pacientes.

Además, los genes no tienen por qué actuar solos ni independientemente los unos de los otros. Puede ocurrir que la enfermedad se deba a una combinación de dos o más genes 'defectuosos', y no es lo mismo ir 'contra uno' que 'contra varios'. También puede ocurrir que del gen afectado dependan otros genes e intentar corregirlo ponga en peligro otras funciones necesarias de nuestro cuerpo. En definitiva, aunque nos pueda parecer algo sencillo, elegir contra qué gen actuamos y por qué es un trabajo muy complejo. Aunque parezca que se centran los esfuerzos en dos o tres patologías, estos esfuerzos están cimentando el camino para el resto de las enfermedades que quizás, ahora mismo, nos resultan imposibles de tratar. Desde nuestro lado, sólo nos queda la confianza en todos esos profesionales que dedican su vida a intentar mejorar la nuestra.

ASOCIACIONES

Seguimos en camino

Lo que funciona debe respetarse por el bien del ciudadano, que es lo que nos guía a todas las personas que estamos al frente de cierta responsabilidad



Asociación de
Castilla-La Mancha de
Retinosis Pigmentaria

Somos conscientes de que podemos rehabilitar un miembro que nos llega al alma, una casa en la que deseamos que nos dure por siempre e incluso un cuerpo malherido del que esperamos recuperarnos en breve, pero en muy contadas ocasiones nos planteamos una posible recuperación visual de nuestros maltrechos ojos. Afrontar esas dificultades puede conseguirse en la Clínica de Optometría de Elena Espinosa en Albacete, siguiendo un tratamiento para cuidar esa visión que tantos problemas nos provoca. De hecho, tras años de conversaciones se ha conseguido formalizar el convenio de colaboración entre nuestra asociación y la clínica, de lo cual damos fe con la fotografía que acompaña esta colaboración.

Ya en mayo, en época de elecciones, nos planteamos un gran dilema moral a la hora del voto. Todos los partidos nos apremian, dando por sentada la estrecha vinculación entre política y sanidad. Ante esto, como colectivo reivindicamos un pacto sanitario que debería existir, gobierne quien gobierne, para que la situación en la que ahora nos encontramos, con una Consejería volcada en las enfermedades raras, con una colaboración estrecha y una dinamización encomiable, no sea objeto de rechazo si existiese una vuelta de tuerca política. Lo que funciona debe respetarse por el bien del ciudadano, que es lo que nos guía a todas las personas



Conchita Gómez y Elena Espinosa.

que estamos al frente de cierta responsabilidad.

Esta afirmación la sustento con las numerosas reuniones que la Consejería de Sanidad mantiene con las asociaciones sociosanitarias, tales como el Encuentro Regional con el Tejido Asociativo que tuvo lugar el pasado miércoles 29 de marzo en el Salón de Actos de la Consejería de Sanidad en Toledo, a la cual asistieron representándonos dos miembros destacados, Eduardo Núñez y Francisco Manuel Serrano, los cuales dejaron muy alto el pabellón manchego.

Me mantengo alejada de todo tipo de movidas políticas, ya que considero que lo principal es mi afectado que viene desorientado y al que sólo le interesa su salud y no el matiz político de la asociación. En suma, debo reconocer que deseamos como colectivo que esta implicación con nuestras distrofias de retina se mantenga irreductible sea cual sea el signo político que nos rija. Es una reivindicación que espero que no caiga en saco roto, de ahí que me haya permitido la licencia en plasmarlo por escrito.

Premio 35 aniversario

La Asociación Aragonesa de Retina convoca un premio a la investigación en distrofias de retina, con motivo de la celebración de su fundación



Asociación Aragonesa de Retina (AAR)

La Asociación Aragonesa de Retina ha convocado el 'Premio a la Investigación en Distrofias Hereditarias de Retina (DHR)', con motivo de la celebración del 35º aniversario de su fundación. El premio está dotado con una cuantía de 3.000€ al trabajo ganador y posibilita su publicación en una revista especializada de reconocido prestigio a nivel internacional.

Se pretende reconocer el esfuerzo en la investigación médica del autor o autores ganadores, así como motivar a las Administraciones Públicas y a entidades privadas a apostar por la

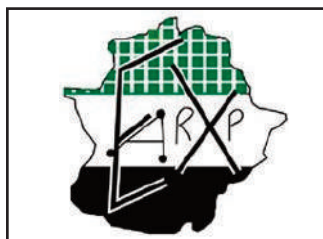
investigación, difundiendo entre los medios de comunicación, la labor de nuestra AAR. De esta manera, cumplimos varios de los objetivos que la Asociación se marcó en sus estatutos.

La convocatoria del Premio 35º Aniversario de la AAR va dirigida a todos los profesionales de la medicina de reciente incorporación al ámbito laboral, a los médicos internos residentes de último año y a cualquier otro profesional cuya actividad esté relacionada con las distrofias hereditarias de la retina. Un comité médico, presidido por la Dra. Isabel Pinilla, decidirá el trabajo ganador, siendo entregado en un acto a celebrar en el mes de noviembre de 2023.

Este reconocimiento no hubiera sido posible sin la colaboración de Yanguas Ópticos Baja Visión y la difusión entre el ámbito médico realizada por la Consejería de Sanidad del Gobierno de Aragón.

Al día en la jornada anual

Más de cien personas asisten a la triple cita de la asociación extremeña de su asamblea general, mesa de profesionales y comida de convivencia



Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)

La asociación extremeña de Retinosis Pigmentaria y otras distrofias hereditarias de retina celebró el 15 de abril su jornada anual, que tuvo tres partes:

Asamblea General de Socios

La asamblea general de socios sirvió para abordar los asuntos de gestión de la asociación y tratar sobre la atención y servicios que se prestan y las actividades que se desarrollan.

Mesa de profesionales

El alcalde de Fuente del Maestre, Juan Antonio Barrios García, dio la bienvenida: "Quiero agradeceros que hayáis elegido Fuente del Maestre, donde vais a ser muy bien acogidos. Sé que



Imágenes de los profesionales y las autoridades que participaron en la jornada anual de Arpex.

nuestra paisana Puri Zambrano es una persona muy importante para ARPEX, porque fue la que la impulsó y la que le dio mucha vitalidad. Es ella la que me va informando de los casos que tenemos en Fuente del Maestre y de las necesidades que tienen, a las que ofrecemos soluciones. De hecho, en nuestro Centro Especial de Empleo hemos tenido trabajando y tenemos a personas con retinosis y hay que reconocer que son muy buenos trabajadores, que nos han demostrado siempre que la fuerza de voluntad supera cualquier limitación y que nos dan una lección de vida a todos". También comentó que "las administraciones tenemos que invertir más, no sólo en investigación, sino también en accesibilidad, en la eliminación de barreras arquitectónicas...".

El genetista del Hospital de Mérida, el Dr. Miguel Fernández Burriel, comprometido en el estudio y la realización de los protocolos genéticos de los pacientes afectados por esta enfermedad, se centró en los últimos avances que se están logrando en el campo de la investigación: "Hay que destacar que en entre mis dos últimas intervenciones ha habido una verdadera revolución con

Luxturna o Retiprotek y tratamientos de tipo op-togenético, para la última fase de la enfermedad que están en estudio".

Por su parte, el oftalmólogo de Fuente del Maestre, el Dr. Francisco José Prieto López, destacó que "aunque no haya una cura, eso no significa que no podamos tratar la enfermedad a lo largo de su evolución". Las enfermeras del Centro de Salud fontanés, Antonia M^a Tolosa Peguero y Nuria González Suárez, informaron de que en Atención Primaria se cuenta con recursos de muchos tipos, que a veces los propios pacientes desconocen. Recursos informativos, formativos, de gestión del estrés y de atención personal a unos pacientes cuya vida personal y social se puede ver muy afectada.

Prosiguió Venancio Ortiz Silva, presidente del Consejo Territorial de ONCE. Habló de la gran cantidad de servicios que prestan: "Podemos afirmar que los servicios que tenemos en España no los hay en ninguna parte del mundo. Además de nuestras fundaciones, como la de los perros guía, la de ayuda a personas sordociegas, la atención a personas ciegas de Latinoamérica, o

la que tenemos proyectada para apoyar a las personas con baja visión.

Por último, el fontanés José M^a Vergeles Blanca, vicepresidente segundo y consejero de Sanidad y Servicios Sociales, explicó la importancia de la asociación y de los profesionales implicados, que pidieron un protocolo de actuación para la Retinosis Pigmentaria, que viene funcionando en el Hospital de Mérida. Igualmente y a la pregunta de Puri Zambrano Gómez, acerca de cuándo el SES contará con la especialidad de Genética, contestó: “Como Comunidad Autónoma, hace tiempo que hemos pedido la creación de dos, una de Genética Clínica y otra de Genética de Laboratorio. Y habló de la existencia “de una nueva normativa, y de un grupo de especialización en el propio Ministerio de Sanidad, integrado por representantes de todas las comunidades, (el Dr. Fernández Burriel está en la Comisión Extremeña) en el que se ha expuesto la creación de esas unidades”, que verán la luz de acuerdo al proceso establecido en dicha ley.

Los socios pudieron manifestar sus dudas inquietudes y problemas a los profesionales.

Comida de convivencia

La comida de convivencia, como comentó la periodista Concha Llamazares Guerrero “fue un verdadero intercambio de sonrisas y abrazos, de preguntas y vivencias compartidas. Y sobre todo de felicitaciones a una mujer, Puri, que lleva al frente de Arpex “30 años + 1 y que, pese a haber perdido por completo la visión, demostró una vez más, su gran profesionalidad y humanidad a la hora de organizar con éxito esta última jornada”.

Son muchas las muestras de agradecimiento por la acogida, servicios, ayuda, detalles, obsequios a todos los asistentes. Por parte del Ayuntamiento, incluimos la preparación de la Casa de la Cultura y la ayuda de trabajadores. Al Casino, por el menú especial para la asociación. Y, sobre todo, a las autoridades, a los ponentes y profesionales, a los socios, familiares y acompañantes que nos apoyaron y estuvieron con nosotros. Agradecer, al gran equipo de Radio La Fuente, Concha Llamazares Guerrero y Miguel González Zambrano y a Joaquín Rodríguez Blanco que, aunque no pudo acompañarnos, nos dedicará su mejor hacer en la postproducción como siempre.

GAM Retina Valencia: Diez años caminando juntos

Somos “abrazadores”, escuchamos desde la empatía e implicación, desde las propias vivencias y nunca desde la compasión o lástima



Asociación Retina
Comunidad Valenciana

Imagina por un momento que pudieras cerrar los ojos y transformar diez años en días y que, alrededor tuyo, 3.652 pequeñas pelotitas de pin

pon de divertidos colores dan botecitos haciendo su característico sonido, “ping” “ping” “ping”... ahora abre los ojos e imagínate que no te es posible ver esas pequeñas pelotitas. Algo así es lo que les pasa a más de 600 personas que forman parte de la Asociación Retina Comunidad Valenciana y, según los datos registrados, más de 15.000 personas en toda España. Personas que están entre nosotros y que viven su día a día entre luces y sombras. Mi nombre es Cynthia Pascual Cantos, soy Pedagoga y Terapeuta Ocupacional y desde hace diez años di-

rijo el Grupo de Ayuda Mutua de Retina Comunidad Valenciana en su sede de Valencia.

¿Sabes qué es un GAM?

Hace diez años iniciábamos esta emocionante andadura y desde ese abril de 2013 ya llevamos 3.652 días caminando juntos. ¿Sabes lo que es un GAM? Es, principalmente, un proyecto que se ha creado para personas afectadas por Distrofias Hereditarias de Retina, del que más de 35 usuarios y usuarias han formado parte, un espacio en el que nos compartimos, crecemos, reímos y nos emocionamos siempre desde el respeto, la honestidad, la aceptación de la diversidad, la inclusión, la conciencia social, el absoluto optimismo y vitalidad.

Un espacio donde todos ponemos nuestra experiencia a disposición de las personas que se sienten parte de esta familia. En palabras de Paco, miembro junto con Encarna del grupo desde sus inicios, “formar parte del GAM es como estar en casa, una familia, donde estar entre iguales que te comprenden y ayudan porque están pasando por el mismo proceso, con sus altos y sus bajos, te sientes comprendido y ayudado. El GAM es apoyo y amistad”.

El grupo se crea con reuniones los martes, quincenalmente, en la sede de Valencia, de forma presencial. En palabras de José Miguel: “Las reuniones de dos horas parece que sean de dos segundos, así que estoy deseando que pasen esas dos semanas para ver a gente tan buena”. En nuestros encuentros busco dotar de herramientas y recursos para afrontar situaciones derivadas de su deficiencia visual, útiles para el día a día y la gestión de los cambios que se dan en este tipo de patologías. Aprendemos con la amplitud y variedad de estrategias que nos ofrece, entre otras, la Programación Neurolingüística. ¿Te has parado alguna vez a escuchar cómo te hablas? ¿Qué uso haces de las palabras para referirte a ti mismo y a las personas que forman parte de tu vida? ¿Eres consciente del poder que tiene lo que te dices? Tal y como Ainhoa nos explica, “tras el diagnóstico, cuando el miedo, la preocupación y la incertidumbre todo lo invade, cuando no ves más allá, el GAM me ayudó a saber que no solo había luz en el túnel, aprendí a sentirme en paz conmigo misma, que había un sitio para mí”. Porque si algo caracteriza a las maravillosas personas



Cynthia Pascual Cantos.

que forman parte de esta aventura nuestra, es que somos “abrazadores”, escuchamos desde la empatía e implicación, desde las propias vivencias y nunca desde la compasión o lástima. Ramón, desde que se unió a nosotros, “ya no se siente solo ante lo desconocido”. Y para Óscar representa “esperanza, seguridad y ganas de seguir avanzando”. ¿Impedidos? ¡No! Solo limitados. Y cómo Julián suele decir: “¿Limitados? Síguenos y verás...”.



Integrantes del GAM de Retina Valencia.

Somos “celebradores” y vitalistas. Porque cada día es una conquista. Ante cada nuevo reto, ante las nuevas situaciones, nos crecemos, encontramos la manera de hacernos grandes, para sentirnos importantes y valorados. Somos equipo y como Lola nos cuenta: “Aprendemos a luchar para no rendirnos cuando el día se vuelve un poquito más oscuro”.

Y de repente, la pandemia nos lleva a quedarnos en casa y nuestro mundo se hace más pequeño... ¿Qué hacer con tanto tiempo? ¿Qué puede hacer el GAM para crear un espacio de crecimiento? *Et Voilà*. “RetiRetos”. Y ahí surge el que será nuestro “sobreviviré” particular, Capitán RetinPower, un alter ego, divertido, ocurrente y que marcará un antes y un después en este particular grupo que desde ese inicio de pandemia ya no volvería a ser el mismo, sería mejor. “El GAM, la mejor vacuna contra la Covid-19, indicado para prevenir los efectos secundarios de la pandemia y mejorar la amistad, la empatía y hacer volar el tiempo”, nos cuenta Julián. Intentamos ser un coro con Vicente, que volvió a la que siempre fue su casa, puso todo su empeño, aunque no creo que lo consiguiéramos, pero sí fue desternillante intentarlo. Aprendimos a utilizar editores de video, hicimos manualidades, cocinamos (mucho), hicimos ejercicio, nos pusimos

guapas y guapos, nos disfrazamos y maquillamos, incluso nos atrevimos con Tik Tok, las videoconferencias ya no eran algo incierto para nosotros y nos reencontramos, Valencia – Aramaio (Álava), a un solo “clic” de distancia, “un reencuentro con su familia GAM, motivación para ir superando las dificultades de la enfermedad que los une”.

Diez años dan para mucho, y en el GAM Retina Comunidad Valenciana en su sede de Valencia los hemos exprimido, porque así hacemos las cosas, a lo grande. Mi misión, seguir poniéndome al servicio de todos y todas los que sientan que no encuentran un lugar. Gracias a la Asociación Retina Comunidad Valenciana y a todos los usuarios y usuarias que forman y han formado parte del grupo en este tiempo, por confiar en mí todos estos años. Si tu momento es este, ¡ven!

Estamos hechos de aquello que superamos. Transformación para avanzar. Porque no queremos salir de nuestra zona de confort, queremos hacerla cada vez más y más grande, para crear un espacio seguro en el que quepamos todos y todas, en el que sentirnos libres, en el que seguir comiéndonos el mundo. “Ya no somos invisibles”, como dice JuanMi, y eso, nos hace excepcionales.

Vuelve a cerrar los ojos, “ping”, “ping”, “ping”... ábrelos, ¡sonríe!

Impulso al conocimiento en nuevas terapias y tratamientos

Nos centramos en los nuevos tratamientos y los estudios que se están llevando a cabo, algunos de ellos con resultados esperanzadores



Asociación Retina Madrid (ARM) y Fundación Retina España

Desde la Asociación Retina Madrid y Fundación Retina España la primavera del 2023 la estamos centrando en compartir información a las personas socias y a todas aquellas personas afectadas por una enfermedad poco frecuente con afectación visual. Nos hemos centrado en la investigación, los nuevos tratamientos y los estudios que se están llevando a cabo, alguno de ellos con resultados esperanzadores.

Tras la pandemia Covid-19 nuestra entidad retoma la presencialidad y hemos celebrado en CaixaForum de Madrid las XIV Jornadas Científicas. Estamos enfocados en compartir información útil para nuestros socios y para ello, hemos realizado también un webinar sobre el nuevo nutraceutico, Retiproteck. Este complemento vitamínico nació de la mano del buen trabajo entre tejido asociativo, centros de investigación y los propios investigadores.

XIV Jornada Científica. La Fundación Retina España celebró el 30 de marzo de 2023, una jornada muy necesaria para actualizar la información sobre nuevas terapias y tratamientos para las enfermedades poco frecuentes que limitan la visión. Raúl Gilabert presidente de la Asociación Retina Madrid y del patronato de la fundación, ofreció unas palabras de bienvenida a las personas presentes y las que siguen el acto

online, con especial atención para la Directora del Instituto de salud Carlos III, Dña. Eva Bermejo; Clotilde de la Higuera, miembro de FEDER y Ana Belén Morejón, responsable de la ONCE.

Además, en esta jornada pusimos atención en el Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares, ONERO. Una entidad valiosa para el desarrollo de los datos clínicos, en la que las propias entidades nos debemos sentir orgullosos de esta unión y la eficacia del registro para colaborar en estudios científicos.

Expertos y ponencias

- Dra. María Pilar Tejada Palacios. Jefa de Sección de Oftalmología del Hospital 12 de Octubre (Madrid). Ponencia sobre: La aplicación de la terapia génica LUXTURNA y sus resultados.

- Dr. Julio José González López. Unidad de retina del Hospital Ramón y Cajal (Madrid). Responsable de las consultas monográficas de Uveítis y enfermedades heredo degenerativas de la retina. La ponencia se centró en: Los procesos de evaluación de pacientes para la aplicación de tratamientos genéticos y la participación en ensayos clínicos.

- Dra. Teresa Gracia García. Oftalmología general y sección de Neuro-oftalmología en el Hospital 12 de Octubre (Madrid). Ponencia: Terapias para enfermedades raras que limitan la visión, en este caso, la Optogenética en retinosis pigmentaria y terapia génica para Neuropatía óptica hereditaria de Leber.

- D. Raúl Gilabert. Presidente del Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares, Onero. Ponencia sobre: La importancia del registro nacional de pacientes con enfermedades raras y afectación visual.

En los siguientes enlaces a YouTube pueden



Imagen de una de las ponencias.

acceder a los dos bloques de ponencias:

- Bloque I: <https://acortar.link/4gZ5eD>
- Bloque II: <https://acortar.link/Y9U11T>

Retina Madrid coopera para dar a conocer Retiprotek. En esta ocasión hemos puesto atención a este novedoso complemento vitamínico dirigido a un tipo de Distrofia Hereditaria de Retina (DHR). El webinar se realizó el 14 de marzo (abajo tiene el link de acceso) y contó con los siguientes ponentes:

- La Dra Rodrigo es Investigadora principal del grupo Fisiopatología y Terapias de Enfermedades de la Visión del Centro de Investigación Príncipe Felipe.

- El Dr. Millán es Investigador principal del grupo Biomedicina Molecular Celular y Genó-

mica del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe y de la Unidad 755 de CIBERER.

- El Dr. Soriano es director del Food and Health Lab de la Universitat de València.

Raúl Gilabert, presidente de la Asociación Retina Madrid dio la bienvenida a esta sesión. Los expertos detallaron el proceso desde el inicio para llevar a cabo este estudio, desde la fase de ensayo clínico hasta el desarrollo final del producto. Ha sido una muy buena oportunidad para conocer las distintas áreas que intervienen en un estudio como este y destacar el caso de éxito, al encontrarse ya en el mercado este complemento para DHR. Acceso al webinar en Youtube: <https://acortar.link/C6TooQ> Ambas sesiones fueron presentadas por Pedro García Recover, responsable de Comunicación.

Actualmente nos encontramos inmersos en la organización de un concierto benéfico el 2 de junio a las 19 horas en la Delegación Territorial de ONCE en Madrid. El Coro Universitario Complutense ofrecerá un repertorio sacro europeo y canciones populares. Para más información de este concierto y otros aspectos de interés, pueden consultar en: www.retina.es.

Pedro García Recover

Responsable de Comunicación en
Asociación Retina Madrid
y Fundación Retina España

Control y seguimiento

Una media de 150 socios de Castilla y León son atendidos altruístamente por un equipo de oftalmólogos y enfermeras del Hospital Río Hortega de Valladolid



Retina Castilla y León
(ReCyL)

Ya desde el año 1995, la asociación de Retina de Castilla y León (ReCyL) viene pasando la Unidad de Control y Seguimiento de sus asociados puntualmente cada dos años. Una media de 150 socios de Castilla y León, independientemente de su lugar de resi-

dencia y de su sistema de atención sanitaria, son atendidas de forma altruista por un equipo de médicos oftalmólogos y enfermeras en el Hospital Río Hortega de Valladolid.

Fue el Dr. José Ignacio Alonso de la Fuente el que ayudó hace ya 27 años a crear esta unidad pionera en España, la cual ha sido referencia para otras comunidades. A día de hoy la responsable de la realización de este control y seguimiento es la Dra. Hortensia Sánchez Tocino.

En 2023, han sido atendidas por el servicio de oftalmología del citado hospital, compuesto por dos oftalmólogas y seis enfermeras, más de 125 socios de ReCyL. Las pruebas han sido de todo tipo, campos visuales, tomografía, tensión ocular, agudeza visual, etc. Posteriormente, cada socio era atendido personalmente y se le ofrecía un informe exhaustivo, perfectamente explicado por la oftalmóloga de referencia.

Informe genético

Hay que hacer valer la importancia del informe genético, que después de la insistencia de nuestra asociación, ha sido realizado en múltiples ocasiones a pacientes que no disponían del mismo, procediendo por parte de la Unidad a la



Imagen del Hospital Río Hortega de Valladolid.

explicación de informe genético, así como a la realización del consejo genético pertinente.

Han sido muchos los agradecimientos recibidos en la asociación por la extraordinaria atención recibida y profesionalidad demostrada por el equipo médico. Es encomiable la empatía demostrada por todo el equipo médico que atiende en su tiempo libre a los pacientes que han tenido la oportunidad de pasar por sus manos.

ReCyL agradecerá siempre a este equipo médico, al jefe de servicio de oftalmología del Hospital Río Hortega, así como a su gerente, el compromiso y dedicación que siempre se ha mostrado con esta asociación de pacientes.

Encuentros provinciales

Para reforzar la atención social y el contacto directo con los afectados y sus familias, se establecerá un calendario de convivencias en las diferentes provincias andaluzas



Asociación
Andaluza
de Retinosis
Pigmentaria
(AARP)

La Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria inicia su proyecto de encuentros provinciales en Málaga. Dentro de su estrategia para reforzar la atención social y el contacto di-

recto con las personas afectadas y sus familiares, se establecerá un calendario de convivencias en las diferentes provincias andaluzas.

La sede de la ONCE en Málaga se convirtió, el pasado mes de enero, en el punto de encuentro de la junta directiva de la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP) con un nutrido grupo de asociados formado por personas afectadas y familiares. En este encuentro, además de tener la posibilidad de saludarse personalmente, se pudo tener una extensa conversación sobre el trabajo que la entidad andaluza está desarrollando y, sobre todo,



Imagen de la reunión de los socios de la AARP en la sede de la ONCE en Málaga.

lo que queda aún por hacer.

El director de la ONCE en Málaga, don José Miguel Luque, dio la bienvenida a los miembros de la asociación, agradeció al presidente Rafael Bascón y a la vicepresidenta y delegada en Málaga Julia Leiva, su trabajo con las personas afectadas y su colaboración permanente con la ONCE. De igual modo, se puso a disposición de la AARP y de sus integrantes para todo aquello que la Organización Nacional de Ciegos pueda ayudar.

Junto al secretario de la AARP y de ONERO, Antonio Espejo, y a Manuel Guzmán, vocal de la asociación, además de informar sobre todo lo que la asociación andaluza está llevando a cabo, el presidente Rafael Bascón trasladó a los asistentes datos sobre ensayos clínicos, proyectos de investigación e iniciativas médico-científicas que se están dando en la actualidad. De ahí que los invitara a participar, cuando les corresponda, en el proyecto que se está llevando a cabo con el Hospital y Fundación La Arruzafa de Córdoba.

Los asistentes pudieron conocer el trabajo que tanto FARPE, como las entidades asistentes están realizando, los proyectos de investigación que han resultado ganadores en las últimas ediciones de los premios FUNDALUCE y se invitó a los participantes a adquirir el magnífico libro 'Emociones a la Vista', editado por los compañeros de Retina Murcia, cuyo

precio va destinado íntegramente al Fondo de Investigación de la Fundación Lucha contra la Ceguera.

Otra de las cuestiones tratadas en el encuentro fue la importancia de estar inscritos en el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III y que está promoviendo e impulsando el Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO). Aprovechando la reunión, se trasladó a los asistentes el modo de realizar el registro, la documentación necesaria a aportar y como tanto la AARP como ONERO pueden ayudar al respecto.

Tras finalizar la charla, los asistentes pudieron plantear algunas cuestiones, sobre temas de interés, aunque debido a los horarios tan comprimidos que se dieron, no hubo mucho tiempo para ello. Sin embargo, los asistentes pudieron disfrutar de una comida de convivencia donde, de manera distendida, pudieron compartir historias, experiencias y resolver cuantos temas se plantearon.

Aunque supo a poco, el encuentro provincial de Málaga puso sobre la mesa la importancia de organizar eventos de este tipo, donde tratar de forma directa y presencial, cuestiones que preocupan y afectan a las personas miembros de la asociación y sus familiares. El aspecto humano de padecer distrofias hereditarias de retina y el día a día, tanto para

los afectados como para el entorno más cercano son cuestiones que deben de traerse a un primer plano, para poder sobrellevar de la mejor forma posible la enfermedad.

A lo largo de este año, la entidad andaluza va a intentar organizar nuevos encuentros en las otras provincias andaluzas en las que hasta la fecha no ha sido posible reunirse y encontrarse con las personas asociadas. Para ello, la asociación va a explorar todas las opciones y líneas de subvenciones y ayudas posibles que permitan reforzar los encuentros presenciales de las personas afectadas entre sí, con el equipo directivo de la asociación y con profesionales médicos y científicos de relevancia, reuniones que, esperan, puedan ser realizadas con mayor asiduidad.



Miembros de la AARP y de la Fundación La Arruzafa tras

Juntos hacemos piña

Retina Catalunya celebra el día mundial de las ER y su asamblea anual



Associació
Retina
Catalunya

Retina Catalunya, durante este primer semestre, acudió en febrero a la Jornada del día Mundial de las Enfermedades Raras, acto organizado por la Plataforma de Malalties minoritaries. El evento tuvo lugar en el emblemático edificio de Gaudí, La Pedrera-Casa Milà. En esta jornada escuchamos algunos testimonios directos de algunas patologías, así como una mesa redonda que reflexionaba sobre equidad en los tratamientos de alta complejidad.

Mediante el lema “Junts fem pinya” (juntos hacemos piña), la Plataforma intenta dar apoyo a las asociaciones de pacientes de enfermedades raras y trabaja para intentar recortar el plazo de



Imagen del evento por el día de las enfermedades raras,

diagnóstico de estas patologías, para facilitar el acceso a tratamientos y terapias avanzadas.

Varios miembros de la junta directiva también acudieron ese mismo día a un evento celebrado en el Instituto de Microcirugía Ocular (IMO), donde se llevó a cabo una jornada de puertas

abiertas de sus laboratorios de investigación. En el acto intervino el nuevo director de IMO, Dr. Rafael Navarro Alemany, así como la investigadora Dra. Esther Pomares, coordinadora del departamento de Genética, que mediante una mesa redonda junto con otros colaboradores, habló sobre las técnicas actuales de investigación. Entre ellas, la terapia génica, la terapia celular, la optogenética, comentando la situación actual de las DHR. En el mes de abril se celebró la Asamblea General Ordinaria de la asociación, en la que se aprobaron el presupuesto para este año y las cuentas del ejercicio 2022.

Proyectos actuales

La Asociación está trabajando en la preparación de su 35 aniversario, que este año se celebrará el próximo 11 de noviembre. El evento contará con tres bloques, un bloque sobre investigación, otro bloque sobre tecnología y divulgación, así como un tercer bloque sobre asesoramiento jurídico.

Otro de los proyectos en los que se está trabajando es la edición en castellano, del cuento solidario Recuerdos de luz de la escritora Marta Fos, del que esperamos poder hacer difusión durante el próximo semestre.

Para no olvidar las estrellas

La escritora Marta Fos regala a Retina Catalunya el cuento 'Records de llum'

La asamblea ordinaria de la Asociación Retina Catalunya del pasado 7 de mayo contó con unos invitados de lujo. Se trata de las personas que han impulsado un cuento para pacientes infantiles de retinosis pigmentaria. Entre ellos, se encontraba la autora del cuento, Marta Fos, acompañada por el coordinador de la Unidad de Distrofias de Retina del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, Jaume Català. 'Records de llum' (Recuerdos de luz) es el título de esta obra, con la que se pueden sentir identificados buena parte de los socios de Retina Catalunya. El cuento ya está editado en catalán y se está preparando su edición en castellano. Es como una guía que explica la retinosis pigmentaria a los niños y también a los adultos.

El cuento explica cómo la niña Ot deja de ver las estrellas que había contemplado de pequeña sobre su casa en la montaña. Su familia la lleva al pediatra y le tienen que hacer muchas pruebas, Una libreta que le regala su abuelo y la sonrisa de una niña tienen un papel relevante en la historia. La autora de 'Recuerdos de Luz' es maestra en dos escuelas rurales y ha publicado otros cuentos solidarios como 'Somriures va-

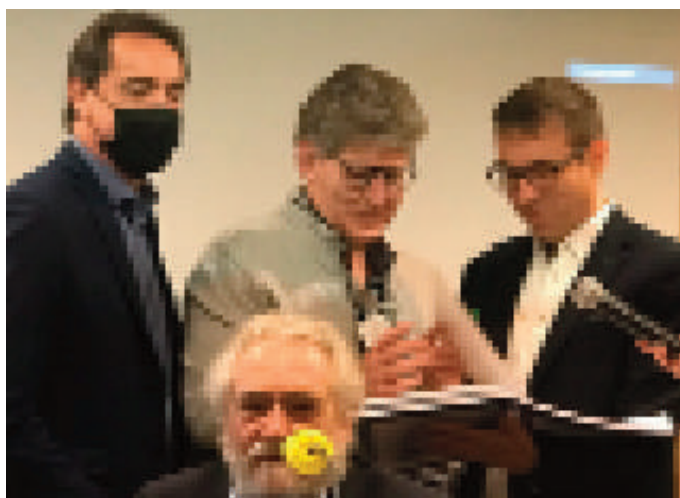


Imagen de la presentación del cuento

lents', a beneficio de la investigación de la distrofia macular de Duchenne y dos títulos para pacientes diagnosticados de la enfermedad NF1 en el hospital San Joan d Déu. La ilustradora del cuento es Silvia Bocacha, que también es maestra. Ha pintado 18 acuarelas de manera desinteresada.

Fe de erratas: El texto de este artículo recupera el que debió salir en la revista Visión 61 de la asociación de Catalunya, aunque por error, se editó otro texto.

Un nombre para todos

Esta asociación representa a todo el colectivo de personas que se encuentra ligado a este tipo de patologías retinianas y se considera necesario cambiar la denominación



Asociación de Distrofias Hereditarias de Retina Canarias (ADISHREC)

La Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria cumplió el pasado 12 de diciembre de 2022 su 30 aniversario desde que don Germán López Fuentes la creó. En un primer momento, la Asociación nace con el principal objetivo de conocer una patología desconocida en ese momento, como la Retinosis Pigmentaria. Durante esos largos años, se han realizado innumerables actuaciones donde se ha fomentado la investigación y reivindicado dar visibilidad la Retinosis Pigmentaria.

AARPC es una asociación en continuo avance, a medida que crecía, comenzaban a aparecer en su camino diferentes Distrofias Hereditarias de Retina. La población que atiende fue creciendo, ya que, personas sin Retinosis Pigmentaria, pero sí con otras DHR se fueron uniendo a esta familia que se nació en 1992.

Como sinónimo de expansión y de avance se decide realizar un cambio trascendental en la aso-

ciación, cambiando su seña de identidad, su nombre. La realidad en España es que el número de personas que podrían padecer una de las DHR se estima en un rango de 2 a 3,3 casos por 10.000 habitantes y debido a esta baja prevalencia, las DHR están consideradas enfermedades raras.

Si bien las DHR más frecuentes son la Retinosis Pigmentaria y la enfermedad de Stargardt-Fundus flavimaculatus, no son las únicas. Concretamente, se han establecido 1.500 mutaciones en más de 270 genes que pueden causar DHR.

Es por ello, y teniendo en cuenta que esta Asociación representa a todo el colectivo de personas

que se encuentra ligado de una manera o de otra a este tipo de patologías, se considera necesario cambiar la denominación de esta Asociación, sin especificar ninguna de ellas en concreto.

Por ello, el 26 de abril de

2023 en la Asamblea General Extraordinaria se aprueba la nueva denominación de la presente Asociación: Asociación de Distrofias Hereditarias de Retina Canarias, ADISHREC. A partir de ahora, ADISHREC continúa el legado que deja AARPC.

Dando continuidad al legado de estos 30 años, ADISHREC, ha comenzado a colaborar con la Fundación Canaria de Museo de la Ciencia y Tecnología de Las Palmas de Gran Canaria.



Campañas, reelección, comida y más emociones

David Sánchez repite de nuevo como presidente de Retina Murcia



Asociación
RETINA
MURCIA

Semestre más que intenso en Retina Murcia, donde hemos establecido un ritmo constante en el que se nos acumulan las actividades. Comenzamos el año con la preparación y el desarrollo de nuestra campaña #NoSomosRaros, que alcanzaba su tercera edición con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Nuestros socios y sus familiares y amigos protagonizaron durante el mes de febrero vídeos donde nos contaban los que les gustaría ver y tanto los afectados como los que no lo estaban manifestaban que no son raros. Seguidamente, decidimos conmemorar el Día Internacional de la Mujer, lanzando un vídeo el 8 de marzo titulado 'Mujeres con vista', protagonizado por dirigentes políticas y mujeres de diversos ámbitos de la sociedad que reivindicaban la igualdad y remarcaban que no es solo una cuestión de género, dado que las mujeres con discapacidad visual sufren una doble discriminación.

Posteriormente, celebramos nuestra asamblea general de socios en el Hotel El Churra, con una sesión extraordinaria para la reelección de David Sánchez González como presidente de la entidad. Seguidamente, disfrutamos de una comida de familia en los salones del hotel

Nuestra comida benéfica tuvo lugar el 22 de abril en el restaurante hotel Rincón de Pepe, donde asistieron en torno a 150 personas. Supuso un atracón de ilusión. Nos acompañaron autorida-



La junta directiva de Retina Murcia

des y representantes de la UMU y el Colegio de Ópticos, además de muchos de nuestros socios con familia y amigos. Y nos reímos con la rifa. El año que viene repetimos.

Además, nuestra asociación Retina Murcia entregó durante este evento sus premios como muestra de agradecimiento por su colaboración desinteresada a la doctora Elena Rodríguez, distinguida con el 'Premio Luis Berrocal'; a los dibujantes de La Verdad y La Opinión, Puebla y Sabote, los nombramos nuestros primeros socios



Los dibujantes Puebla y Sabiote.



La dra, Rodríguez y David Sánchez.



Carmen Gómez con su premio.



Campaña #NoSomosRaros



Vídeo del día de la Mujer



Ester Mainar



Enrique Invierno

de honor; y a nuestra Carmen Gómez Navarro, la distinguimos por su entrega y cariño.

También hemos continuado con nuestra campaña de sensibilización y divulgación de las distrofias hereditarias de retina y la baja visión en los colegios e institutos de la Región de Murcia. En esta recta final de curso, hemos llegado hasta mil alumnos de once centros, gracias a la inclusión de un programa de charlas conjunto y coordinado entre las concejalías de Servicios Sociales y Educación del Ayuntamiento de Cartagena.

Asimismo, hemos impartido un curso de formación a los funcionarios del Ayuntamiento de Molina de Segura, gracias a la colaboración estrecha que mantenemos con el Colegio Oficial de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia. El presidente de Retina Murcia, David Sánchez, y la presidenta del colegio profesional, Ester Mainar, fueron los encargados de impartir este curso, al que asistieron medio centenar de empleados públicos municipales.

Igualmente, participamos con una charla sobre la baja visión en la Jornada Seguridad Vial y Discapacidad que organizó la Escuela de Seguridad

Pública del Ayuntamiento de Cartagena (ESPAC) en los salones del campus del CIM de la Universidad Politécnica de Cartagena. Y tuvimos el placer de inaugurar la II Feria de Formación Profesional del IES Mediterráneo, también de Cartagena, un centro que imparte varios grados de FP destinados a la formación en la atención a personas con discapacidad. Incluso impartimos una charla en la Facultad de Trabajo Social de la Universidad de Murcia.

Concierto de Enrique Invierno

Y, por supuesto, también hubo lugar para continuar con la promoción de nuestro libro, audiolibro y canción 'Emociones a la vista'. Lo presentamos en la Jornada de Enfermedades Raras organizada por Feder en Murcia, también en una Mesa de Experiencias organizada por el Ayuntamiento de Murcia. Y hasta organizamos un concierto presentación en el café Mister Witt de Cartagena, donde nuestro rockero favorito, Enrique Invierno, nos deleitó con la canción inspirada en este proyecto y con un fantástico repertorio de clásicos de la música versionados con su estilo propio.

Directorio

	Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP)	Calle Resolana, 30 - Edificio ONCE 41009 - SEVILLA Tel.: 954 370 042 - 696 804 996 E-mail: asociacion@retinaandalucia.org Web: www.retinaandalucia.org Presidente: Rafael Bascón Barrera	
	Asociación Aragonesa de Retina (AAR)	Paseo Echegaray y Caballero, 76.- 2ª Planta 50003 - ZARAGOZA Tel. 976282477 ext. 112057 - Móvil. 681901515 Email: info@esretinaaragon.org www.esretinaaragon.org Presidente: Federico Torralba López	
	Asociación de Castilla-La Mancha de Retinosis Pigmentaria	Centro Municipal de Asociaciones. Casa Carretas Plaza Mateo Villora 1 02001 - ALBACETE Tel.: 686 183 964 E-mail: manchega@gmail.com Presidenta: Concepción Gómez Sáez	
	Asociación de Distrofias Hereditarias de Retina Canarias	Avenida Primero de Mayo, 10 - 4º Edif. ONCE 35002 - Las Palmas de Gran Canaria Tel.: 928 932 552 E-mail: asociacion@canariasretinosis.org www.canariasretinosis.org Presidente: Germán López Fuentes	
	Asociación Retina Madrid (ARM) y Fundación Retina España	Calle Carretas, 14 - 4ª - G1 28012 - MADRID. Tlf: 915216084 - Mov: 615362357 e-mail: trabajosocial@retina.es www.retina.es Presidente: Raúl Gilabert López	
	Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE)	Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluce)	

C/Montera, 24 - 4ºJ
28013 - MADRID
Tel. 915 320 707

E-mail: farpe@retinosisfarpe.org
www.retinosisfarpe.org
Presidente: David Sánchez González



Retina Castilla y León (RECyL)

C/ Dos de Mayo, 16, Pasaje de la Marquesina
(Edificio ONCE) - 47004 - VALLADOLID
Tel.: 983 394 088 Ext 117/133 Fax. 983 218 947
E-mail: info@retinacastillayleon.org
www.retinacastillayleon.org
Presidente: Pedro Heerrero Fernández



Associació Retina Catalunya

C/ Sepúlveda, 1, 3ª Planta
08015 - BARCELONA
Tel. 618 42 40 26 Info: 639 00 16 19
Correo electrónico: info@retinacat.org
www.retinacat.org
Presidente: Jordi Palá Vendrell



Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)

C/ Alhucemas, 44
06360 - Fuente del Maestre - BADAJOZ
Tel.: 659 879 267
E-mail: retinosis.extremadura@hotmail.com
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez



Asociación RETINA MURCIA

C/Sierra de Ascoy, 2 - Bajo
30008 - MURCIA
Tel. 672 347 282
Email: info@retinamurcia.org
www.retinamurcia.org
Presidente: David Sánchez González



Asociación Retina Comunidad Valen-

Calle Garrigues Nº3 - 2º A-B
46001 - VALENCIA
Teléfono/Fax: 963 511 735 Móvil: 608 723 624
E-mail: info@retinacv.es
www.retinacv.es
Presidenta: María de la Almudena Amaya Rubio

FARPE pertenece a:



Publicación realizada gracias a la colaboración de:





**Una investigación
que avanza nos
da esperanza**



Fundaluce

Tú también puedes luchar contra la ceguera

DONATIVOS

CC: ES89 0049 1892 652010380027

(Banco Santander)

NOTA. Las personas, empresas e instituciones que hagan donativos a FUNDALUCE pueden beneficiarse de desgravaciones en la declaración de la Renta, cuyo porcentaje varía en función de la cantidad donada. Para ello es necesario que a la hora de hacer la donación aporten su nombre completo, DNI o los datos de la empresa, según el caso, y su provincia. FUNDALUCE reflejará esta donación en Hacienda.