

# VISIÓN

Nº 67 - 2º SEMESTRE 2025

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

## “Las terapias llegarán”

La doctora Carmen Ayuso destaca la buena posición de España en la investigación sobre las distrofias hereditarias de retina

Entrevista

**CARMEN AYUSO**

Directora científica del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz, jefa del Departamento de Genética del hospital madrileño y profesora titular del Departamento de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid (UAM)



**Luces que inspiuran ilumina Atenas**

**Lucy lleva su punto de vista a Madrid, Barcelona y Zaragoza**



**FARPE sella su alianza con la SERV y con la SEEBV**



**Premio Fundaluce para Vall d'Hebron**



# Sumario

## VISIÓN

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

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid  
Tel: 915320707  
e-mail: farpe@retinosisfarpe.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 doctora Carmen Ayuso en el aula magna de la Fundación Jiménez Díaz

**COLABORAN EN ESTE NÚMERO**  
**Pablo Palazón Riquelme**  
**Pedro Sabiote Conesa**  
**Clara de Torres y Ana Aguilar**

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

**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. Expectativas
- 4. Frenético

## ACTUALIDAD FARPE

- 5. Ciencia, colaboración y esperanza en las XXVII Jornadas Fundaluce
- 8. Entrevista a Carmen Ayuso, directora científica del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz
- 18. Luces que inspiran
- 19. Convenios y colaboraciones
- 20. La meta infinita de Mariete
- 21. Miradas que humanizan
- 22. La tourne de Lucy
- 23. Lucy y su punto de vista

## ARTÍCULOS

- 24. Neuroinflamación en la retinosis piginetaria: una diana terapéutica prometedora
- 27. OJO CON LA CIENCIA. Haciendo la vista gorda

## ASOCIACIONES

- 30. Catalunya
- 31. Canarias
- 32. Castilla y León
- 33. Aragón
- 34. Extremadura
- 35. Madrid
- 36. Andalucía
- 38. Castilla-La Mancha
- 39. Comunidad Valenciana
- 41. Región de Murcia

## DIRECTORIO



# Expectativas

**C**uando nació FARPE hace 35 años, los pacientes y sus familias nos encontrábamos con un panorama desolador; los que tenían la suerte de obtener un diagnóstico, de ponerle un nombre a su enfermedad, se enfrentaban a una pérdida de visión de forma más o menos rápida sin que nadie les hablara de futuros tratamientos que paliaran sus síntomas. Con fortuna, encontrabas unos pocos especialistas expertos en distrofias de retina que se interesaban por estas patologías raras, más por vocación que por los resultados o las expectativas, que no eran muy halagüeñas. Nada que ver con la portada de esta revista o la esperanzadora entrevista interior que protagoniza una de las mayores expertas en España sobre esta materia, la doctora Carmen Ayuso, que se muestra convencida de que “las terapias llegarán”. Lo dice la primera mujer en recibir de manos del rey el Premio Nacional de Investigación ‘Gregorio Marañón’ en el área de Medicina y Ciencias de la Salud, una voz más que autorizada.

Admite que las urgencias de los pacientes van desacompañadas con los tiempos que requiere la investigación, pero en manos de científicos como ella, somos conscientes de que aprovecharán al máximo cualquier recurso y oportunidad que surja para que esos tratamientos estén disponibles lo antes posible.

FARPE celebra que grandes especialistas e investigadores se impliquen de tal modo en la consecución de terapias, como también que un buen grupo de ellos sean españoles, lo que, como destaca la propia Ayuso, nos sitúa en una posición pri-

vilegiada para acceder a ellas. Nos congratulamos de que aquellas personas que apostaron por nuestras patologías cuando el horizonte era oscuro, se armaran de paciencia y avanzaran paso a paso para llegar al punto en el que nos encontramos hoy, ya que abundan las noticias sobre avances en múltiples ensayos clínicos, algunos de los cuales llegarán a buen término, según las expectativas de los expertos más prudentes.

Y, como no puede ser de otra manera, elogiamos a aquellos primeros pacientes que se agruparon para luchar juntos contra la oscuridad que tenían por delante, que no se amilanaron ante las pocas expectativas que había y que alzaron la voz para que los tuvieran en cuenta.

Su trabajo y su dedicación a lo largo de más de tres décadas son nuestra inspiración para continuar su tarea ante un presente mucho más alentador y un prometedor futuro. Algunos no llegaremos a tiempo, pero como hicieron ellos, avanzamos por un camino complejo, convencidos

de que nuestros herederos recogerán los frutos.

Además, la unión entre especialistas y afectados es cada vez más intensa, lo que ofrece mayores garantías de éxito. Miremos hacia adelante con optimismo.



**Fe de erratas:** Adonay Viera es el gerente de la Fundación ONCE Baja Visión y no el presidente, como se publicó por error en la portada del número anterior de la revista Visión.





El presidente dice

# FRENÉTICO

**David Sánchez González**

Presidente de FARPE y FUNDALUCE

**S**eguramente, en el momento de leer estas líneas nos encontremos a principios de 2026 y serán nuevos los retos y proyectos a desarrollar, pero permitidme echar la vista atrás y recordar la segunda parte del año recién terminado, donde FARPE y FUNDALUCE han registrado una actividad incansable

De un lado, la tercera campaña "Luces Que Inspiran" se volvió a superar y fueron más de 200 los municipios de toda España que se sumaron a la misma e iluminaron algún edificio en azul y verde. Además, la campaña superó por primera vez nuestras fronteras y llegó a Grecia iluminando el parlamento de Atenas con sus colores

"Lucy y Su Punto de Vista" han comenzado a recorrer España en el segundo semestre del pasado año. Tras su presentación en Cartagena a finales del 2024, Madrid, Barcelona y Zaragoza han recibido a esta niña con su particular punto de vista, que nació en 2019 en esta publicación de la mano de Pedro Sabiote

Y Barcelona fue también sede de las

XXVII Jornadas de Investigación de nuestra fundación. A finales

**Estuvimos en Santiago en el congreso de la SEO; en Padua, en el encuentro de la Red Europea del Ojo; en Madrid, en el congreso de la SEEBV, con quienes firmamos un convenio, como lo hicimos con la SERV para estar junto a profesionales que nos ayudan y asesoran**

de octubre, celebramos este encuentro para no sólo reconocer a

la ganadora de esta ayuda, la investigadora María Llorian, sino también para formarnos y aprender de distinguidos profesionales en el campo de las patologías que afectan a la retina.

Por último, y por si no fuera suficiente, estuvimos en Santiago de Compostela en el congreso de la Sociedad Española de Oftalmología; en Padua, Italia, en el encuentro científico de la Red Europea de Referencia del Ojo; en Madrid en el congreso de la Sociedad Española de Especialistas en Baja Visión, con quienes además firmamos un convenio de colaboración, al igual que lo hicimos con la Sociedad Española de Retina y Vitreo para estar junto a los profesionales que pueden ayudarnos y asesorarnos. Aún tuvimos tiempo para organizar dos webinars.

Y terminamos 2025 con los primeros pasos de un nuevo y ambicioso proyecto, el libro de relatos y la exposición de esculturas y fotografías Emociones a la vista y al tacto, para visibilizar nuestras patologías a través de la literatura y el arte y conseguir fondos para Fundaluce.

Frenético.

# Actualidad

de Farpe

## Ciencia, colaboración y esperanza en las XXVII Jornadas Fundaluce

Farpe impulsa la investigación básica como cimiento para el desarrollo de terapias que transformen la vida de pacientes distrofias hereditarias de retina

**Rodrigo Lánzón**

**L**as XXVII Jornadas de Investigación de la Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluce) y la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) reunieron en la sede de ONCE Cataluña a científicos, representantes institucionales y asociaciones de pacientes en una cita celebrada el pasado 23 de octubre y marcada por el impulso a la

investigación, el reconocimiento al talento científico y la defensa del derecho a una vida plena para las personas con baja visión. El acto inaugural lo abrió David Sánchez, presidente de FARPE y Fundaluce, acompañado de Enric Botí, delegado territorial de ONCE Cataluña, y Antoni Plasència, director general de Investigación e Innovación del Departament de Salut de la Generalitat.

El evento, coorganizado por Retina Cataluña, contó con el apoyo de la farmacéutica Johnson & Johnson, la





La doctora María Llorian y miembros de su equipo con el tesorero de FARPE y directivos de Retina Catalunya

recién creada Fundación ONCE de Baja Visión y el Ministerio de Derechos Sociales, Consumo y Agenda 2030.

### La investigación, motor de esperanza

En su intervención, David Sánchez recordó la importancia de la investigación básica como cimiento para el desarrollo de terapias que transformen la vida de quienes padecen distrofias hereditarias de retina. “Apoyar la investigación es intentar encontrar una cura”, afirmó, subrayando el esfuerzo que cada año realizan las asociaciones para financiar proyectos científicos.

Sánchez, que vive con una distrofia de retina, destacó que FARPE y Fundaluce llevan más de 25 años “tejiendo alianzas y generando conocimiento” en España y agradeció el compromiso de las entidades colaboradoras que hacen posible que las jornadas sigan creciendo.

### El compromiso de las instituciones

Por su parte, Enric Botí dio la bienvenida a los asistentes “en su casa”, recordando que ONCE lleva casi 90 años trabajando por la inclusión y la autonomía personal de las personas con discapacidad visual. Subrayó la creación de la Fundación ONCE Baja Visión, nacida en 2025, que ya atiende a casi 400 beneficiarios y prevé

llegar al millar antes de fin de año. “Trabajamos por la autonomía, la inclusión y el empoderamiento”, señaló, animando a las entidades a presentar proyectos de investigación a la nueva convocatoria de ayudas para la prevención de la

ceguera.

En representación de la Generalitat, Antoni Plasència destacó el papel de Cataluña como una de las regiones europeas más activas en investigación en salud, con una veintena de centros de excelencia y cerca de mil publicaciones en oftalmología y retinología en los últimos tres años. Subrayó la relevancia de la colaboración internacional, las terapias basadas en ARN y la inteligencia artificial aplicada al diagnóstico. “La ciencia está amenazada y debemos protegerla —advirtió—, porque es esencial para la equidad y el bienestar social”.

### Avances en terapias génicas

Desde Miami, el doctor Carlos Mendoza, del Bascom Palmer Eye Institute, ofreció una ponencia sobre los avances en terapias génicas, celulares y optogenéticas para las enfermedades hereditarias de la retina. Destacó el impacto del tratamiento Luxturna, aprobado por la FDA, que permite recuperar funcionalidad visual en casos de amaurosis congénita de Leber. Junto a él, la doctora Yulieth Juvier explicó el complejo proceso que siguen los ensayos clínicos desde su fase preclínica hasta la aprobación final, un camino que puede durar más de diez años. “Cada fase requiere rigor, coordinación y paciencia. El objetivo es siempre garantizar la seguridad y eficacia de los tratamientos”, señaló.

### Reconocimiento a la labor científica

El momento más emotivo de la jornada fue la entrega del Premio Fundaluce a la Investigación 2024, que recayó en la doctora María Llorián Salvador, del Instituto de Investigación del Hospital Vall d’Hebron de Barcelona, por su proyecto “Inmunomodulación con linfocitos T reguladores como estrategia terapéutica para la preservación retiniana en retinosis pigmentaria”. La entrega fue conducida por Concepción Gómez, secretaria de FARPE y presidenta de Retina Castilla-La Mancha, junto a Alfons Borràs, presidente de Retina Catalunya y Federico Torralba, tesorero de FARPE. También intervinieron los premiados de la edición anterior, Dr. Enrique de la Rosa y Dra. Catalina Hernández, quienes presentaron los avances de su investigación financiada por Fundaluce.

Alfons Borràs, cerró el acto destacando que

## Apoyo entre instituciones, potenciar los registros e implicar a los pacientes



‘Investigación en enfermedades raras: Diálogo entre pacientes y expertos’ fue el título de la mesa destinada a ponerse al día en las XXVII Jornadas FARPE–Fundaluce 2025. Cuatro voces destacadas del ámbito científico y asociativo reflexionaron sobre el presente y futuro de la investigación en distrofias hereditarias de retina, poniendo el acento en la colaboración entre instituciones, el papel crucial de los registros de pacientes y la necesidad de acercar los avances científicos a la práctica clínica.

El doctor José María Millán, director del CIBERER y del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe de Valencia, abrió el debate subrayando que la genética ocular en España vive un momento de consolidación, gracias al trabajo coordinado entre laboratorios y hospitales. Explicó que la identificación de nuevos genes asociados a las distrofias retinianas está permitiendo diseñar estrategias terapéuticas más personalizadas. “Cada gen identificado es una puerta abierta hacia una posible terapia”, señaló, insistiendo en que el reto principal no es solo científico, sino también económico, ya que la continuidad de los

proyectos depende en gran medida del apoyo público y de las alianzas con entidades sociales como FARPE y Fundaluce.

La doctora Eva Bermejo, responsable del Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, destacó la importancia de contar con registros robustos y actualizados que reúnan información clínica y genética de los pacientes. Según explicó, estos registros no solo son esenciales para avanzar en el conocimiento, sino también para garantizar la equidad en el acceso a ensayos clínicos y tratamientos innovadores.

Por su parte, el oftalmólogo Alfredo Casaroli-Marano, del Hospital Clínic de Barcelona, expuso los avances en oftalmología regenerativa y terapias celulares, señalando que “la ciencia traslacional es la clave para llevar los descubrimientos del laboratorio al paciente”.

Cerró la mesa Marina Martínez, de Retina Cataluña, quien reivindicó la implicación activa de los pacientes en los procesos de investigación, recordando que “sin su participación y su voz, la ciencia pierde sentido y rumbo”.

“Cataluña sigue generando ciencia y conocimiento que reparte al mundo”. Agradeció la implicación de los investigadores y asociaciones y recordó que “la ciencia es esperanza para las personas que conviven con distrofias hereditarias de retina”.

Con más de un cuarto de siglo de historia, las Jornadas FARPE–Fundaluce se consolidan como un referente nacional en investigación visual y una muestra de la fuerza colectiva que impulsa la búsqueda de la cura para la ceguera.

**S**u excelencia y su talento la han hecho merecedora del Premio Nacional de Investigación en Medicina. Pero si algo la distingue y valoramos es la cercanía a nosotros, sus pacientes, a los que siempre nos sitúa en el centro, los primeros.



## CARMEN AYUSO GARCÍA

Directora científica del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz, jefa del Departamento de Genética del hospital madrileño y profesora titular del Departamento de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid (UAM)

**“España está en ‘la cresta de la ola’ de lo que será la llegada de diagnósticos y tratamientos para las distrofias hereditarias de retina”**

David Sánchez

**S**iempre ha tenido sus puertas abiertas para nosotros, los pacientes, y nos recibe contenta y sonriente en su ‘casa’, la Fundación Jiménez Díaz de Madrid. En concreto, la entrevista se desarrolla en el Aula Magna, un auténtico ‘templo’ de la ciencia y la investigación.

### **Empecemos por el principio: El diagnóstico genético en las patologías de la retina. ¿Cómo está la situación actualmente?**

Creo que en el diagnóstico de este grupo de enfermedades de la visión, en particular, se ha avanzado mucho dentro del ámbito de las enfermedades raras. En España, disponemos de unos niveles de tasa diagnóstica muy altos en la práctica clínica: en torno a dos terceras partes de los pacientes son diagnosticados con las herramientas habituales de la práctica clínica. Además, no solamente disponemos de este conocimiento y de estas herramientas técnicas, sino también, de los circuitos asistenciales en nuestro país para poder acceder a ellos.

Creo que ha sido muy importante la puesta a punto de la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud para enfermedades genéticas. Ha sido crucial, porque recoge en el Boletín Oficial del Estado el derecho que tienen todos los ciudadanos a ser estudiados y a recibir un diagnóstico genético en la medida en que este sea factible técnicamente. Por tanto, los ciudadanos, al menos en nuestro país, tienen derecho a acceder al sistema sanitario y a entrar en el circuito de diagnóstico de su patología, entendiendo

que se va a obtener en aproximadamente dos terceras partes de los casos. En un tercio, por diversas razones, no es factible encontrar el defecto genético.

### **Habla de España. pero ¿cómo es este diagnóstico en otros países?**

En muchos países no es posible o no está cubierto por los sistemas nacionales de salud. Quizá habría que hacer un llamamiento para que esos sistemas de salud en esos países también cubrieran, bajo el amparo de su sistema nacional de salud, este diagnóstico genético, que es fundamental en nuestras enfermedades.

### **¿Qué podemos hacer para ayudarles?**

Tenemos que ser solidarios y tratar de llevar la equidad a esos terrenos. No debemos olvidar que las herramientas diagnósticas existen y el conocimiento existe. Hoy en día, acercar esas herramientas y ese conocimiento a los lugares donde están las personas no es imposible; desde el punto de vista tecnológico, es factible.

Lo que ocurre es que estos recursos son costosos y conseguir que lleguen a todos y se puedan costear con los impuestos de los ciudadanos es complejo. Creo que es

más bien un problema de equidad y de justicia social que tecnológico, científico o médico. Y en eso, toda la sociedad se tiene que movilizar y tiene que ayudar, para que corresponsablemente esta tecnología y este conocimiento lleguen a todos.

**“Queda camino por recorrer, pero lo más importante es que ya existe una vía para saltarse el gen y el fotorreceptor dañado. Y eso, créeme, es un paso gigantesco”**

**Ha dicho que en dos tercios de las personas que se hacen el estudio genético se encuentra la mutación que causa la distrofia de retina. ¿Qué ocurre con el tercio que resta? Usted coordina el programa IMPaCT-GENÓMICA junto con el doctor Ángel Carracedo. ¿Qué vías ofrece a estas personas?**

Justo hace unos días tuvimos una jornada de difusión dirigida a los clínicos y también a las asociaciones de pacientes, para explicar cuál es el camino del programa. IMPaCT es una estructura que tiene vocación de perdurabilidad, pero que en estos momentos tiene comprometida su viabilidad por temas de presupuesto. Sin embargo, hasta donde hemos

llegado ha sido muy importante, porque ha permitido establecer que, entre el grupo de las personas que no tienen diagnosticada su enfermedad a través del sistema sanitario con los recursos normales, se puede ir más allá: hacer un genoma completo, aplicar otras tecnologías que están ahora mismo en desarrollo, como estudios funcionales para intentar dilucidar variantes de significado incierto, o buscar genes nuevos, regiones nuevas del genoma o cambios genéticos más complejos, estructurales, etcétera. Todo ello gracias al conocimiento de muchos profesionales y a la tecnología más reciente.

### **¿Y cómo se puede acceder al programa IMPaCT?**

Querría comentar primero que IMPaCT es una punta de lanza entre el sistema de investigación y el sistema sanitario, que lo que pretende es visibilizar que se pueden utilizar los recursos de otra manera y ayudar incluso más allá. Pero dentro del ámbito de estas enfermedades, muchos grupos estamos investigando con otros recursos para completar e identificar esos genes, con fondos de todo tipo. Es decir, para el colectivo de pacientes con distrofias hereditarias de retina hay más opciones, no solo IMPaCT, y creo que muchos las conocéis.

En cuanto a cómo acceder al programa, el número de pacientes que pueden participar es limitado. En la primera edición, fueron dos mil para toda España y para todas las patologías. Es un número determinado por los recursos disponibles. Calculamos que en esta segunda edición, que será más breve y con menor presupuesto, serán unos ochocientos, pero repito: para todo el territorio nacional y para más de seis mil enfermedades raras. Por tanto, los criterios de acceso son claros. Primero, deben ser personas que realmente hayan agotado el sistema sanitario, que tengan un exoma completo hecho y en el que no se haya podido determinar la alteración genética. Segundo, deben entrar dentro del reparto proporcional de casos asignados a cada comunidad autónoma, que se distribuyen según la población. Y tercero, hay un análisis por parte de grupos de expertos para valorar en qué casos será más probable encontrar un diagnóstico accediendo a IMPaCT.

No es solamente una cuestión de necesidad, sino también de oportunidad: Puede haber patologías muy necesitadas de diagnóstico, pero

que con los recursos disponibles del programa sea difícil resolver en este momento. Por eso intentamos ser equitativos y justos, distribuyendo los recursos de la manera más óptima posible. ¿Cómo hacerlo, entonces? Acudiendo al sistema sanitario de la comunidad autónoma donde se reside y preguntando si ese hospital o centro está dentro del circuito de IMPaCT. Habitualmente, no son los especialistas de cada área quienes canalizan directamente el acceso, sino los servicios de genética, que suelen coordinarlo. También pueden ponerse en contacto con el coordinador de cada comunidad autónoma para comunicar que hay un caso disponible que reúne los requisitos para ser estudiado dentro del programa.

### **Entrar en el programa IMPaCT es casi un privilegio. Reivindicamos más recursos, que se amplíe y se garantice su continuidad con patologías de la visión y otras enfermedades raras.**

Te agradezco que digas eso, porque realmente os necesitamos. El objetivo del programa IMPaCT es resolver necesidades no cubiertas de los pacientes. Sois nuestro motor, nuestro empuje. Pero también podéis ayudarnos a identificar recursos y poner en valor lo que estamos haciendo, así que muchas gracias.

Déjame añadir que ya en la primera edición hemos incluido pacientes con distrofias hereditarias de retina. Nuestro propio grupo ha incluido casos y, de hecho, hemos encontrado genes y alteraciones nuevas gracias a este programa. Por ejemplo, quizá hayáis oído hablar de los ARN no codificantes o RNAs-U, que son responsables de un 2 % de los casos de discapacidad intelectual, pero también de pacientes con distrofias hereditarias de retina dominantes. Nosotros hemos identificado algunas familias gracias al programa IMPaCT. Y lo más importante es que, al haberlas identificado, hemos podido extender este diagnóstico a toda nuestra cohorte de pacientes con nuestros propios recursos. Es decir, tiene un efecto multiplicador: encontramos algo nuevo y luego lo replicamos y reproducimos en nuestro propio colectivo. Así que ya hemos dado pasos importantes en el colectivo de pacientes con DHR. Me consta además que no solo nuestro grupo, sino otros como el del doctor José María Millán también han podido identificar causas



nuevas de distrofias de retina gracias al programa. Luego, hemos visto si estaban presentes en el resto de pacientes. Ya hemos cumplido ese primer hito y esperamos poder seguir cumpliéndolo en el futuro.

**Los pacientes con distrofias de retina escuchamos desde hace un tiempo que pronto llegarán los tratamientos. Hace tiempo se aprobó y se financió en España uno para una mutación concreta, pero la mayoría seguimos a la espera. ¿Estamos más cerca?**

El tiempo es un factor muy importante y lo vivimos y medimos de manera distinta dependiendo de qué lado de la mesa estemos. Cuando tienes un problema acuciante, el tiempo es vital. Si tienes una enfermedad letal, el tiempo lo es todo: puede llegar un tratamiento, pero quizá no a tiempo para ti. Somos muy conscientes de esa diferencia en la percepción del tiempo entre vosotros, los pacientes, y nosotros, los científicos y clínicos. Pero quiero decir que vamos avanzando. Tal vez vosotros lo percibáis a una velocidad más lenta, pero yo soy muy consciente de que vamos dando pasos en la dirección correcta. Y, además, en este grupo de enfermedades, la velocidad es más rápida que en muchas otras patologías. Esa es la realidad.

Déjame poner un ejemplo. En esta misma Aula Magna, antes de que le dieran el Premio Nobel, estuvo Katalin Karikó, a quien la Fundación Conchita Rábago premió. Katalin Karikó fue la científica gracias a cuya investigación se consiguió la vacuna de la Covid-19 en un tiempo récord. Mucha gente cree que esa vacuna se obtuvo durante la pandemia solo porque las multinacionales pusieron muchísimo dinero y es cierto que lo hicieron. Pero si no hubiera habido 20 o 30 años de investigación silenciosa y sacrificada de personas como la profesora Karikó, no habríamos tenido ni la más mínima opción de tener una vacuna disponible en ese momento.

A veces, hay un camino silencioso en la búsqueda de tratamientos: desarrollo de modelos preclínicos, modelos animales, análisis de muchísimas moléculas, muchas de las cuales se quedan en el camino. Algunas funcionan en

células o en animales y luego no en humanos, o funcionan en las primeras fases y después no. Pero sin esa investigación previa es imposible alcanzar el éxito.

Respecto a los plazos, ahora mismo hay muchas líneas de investigación abiertas, porque seguramente todas —o gran parte de ellas— serán necesarias para cubrir las diferentes necesidades y fases de la enfermedad. Pero hay algunos elementos que necesitamos desarrollar bien. Por ejemplo, todo lo que tiene que ver con la edición genética, que ya está en marcha, pero que todavía tiene algunas peculiaridades que debemos pulir para que sea segura y eficaz en los pacientes. Necesitamos trabajar mucho también con los vectores que van a llevar los genes, tanto para la terapia génica como para las terapias basadas en ARN u oligonucleótidos antisentido, hacia la retina. Esos vectores tienen que ser eficaces, seguros, duraderos y, además, asequibles.

Todo esto se está investigando ahora mismo, aunque quizá no lo conozcáis en detalle porque se trata de una investigación más básica. Muchas veces, por prudencia, no se presentan estos avances ante la opinión pública, sino que se publican en revistas científicas especializadas. Pero puedo asegurar que está ocurriendo, y está ocurriendo en muchas partes del mundo y a muchos niveles. Todo esto me hace concebir esperanza. Estamos empujando en la dirección correcta. Las terapias llegarán, quizá lentamente, pero llegarán de una forma mucho más masiva.

**Que los pacientes estén registrados, identificados con su informe clínico y genético, ayuda a participar en ensayos, ser candidatos y colaborar con la ciencia. Pensamos que participar en un ensayo es solo una oportunidad para uno mismo, pero también es una forma de ayudar a todos. No deja de ser una investigación, no un tratamiento todavía. Puede ir muy bien o no tanto, pero genera conocimiento. Y a muchos pacientes les gustaría participar, ser candidato para un ensayo.**

Tener un estudio genético es muy importante, porque la mayoría de los ensayos que están ahora en curso están dirigidos contra una diana molecular: mutaciones específicas o, en su defecto, genes concretos. Por tanto, es esencial tener identificado el gen responsable, no solo por motivos diagnósticos, sino también por posibles terapias. Habitualmente, lo que ocurre es que las compañías

farmacéuticas, cuando tienen un ensayo comercial, se dirigen a los hospitales o grupos donde saben que hay un alto número de pacientes registrados y estudiados. Desde esos centros —hablo de nuestra propia experiencia— lo primero que hacemos es revisar nuestros registros. Cuando nos preguntan, por ejemplo: “¿Tenéis pacientes con mutaciones en el gen ABCA4?”, nosotros comprobamos si los tenemos. En nuestro caso, tenemos muchos pacientes con mutaciones en ese gen que podrían ser potenciales candidatos.

Luego, las compañías preguntan si esos pacientes están en un estadio de la enfermedad adecuado para entrar en el ensayo, es decir, si cumplen los criterios de inclusión. Deben cumplir criterios clínicos y oftalmológicos muy precisos: que no tengan enfermedades intercurrentes graves, que su visión sea suficiente para poder detectar cambios, etc. Por eso, es

igual de importante tener los datos genéticos como mantener revisiones periódicas con los oftalmólogos. Eso acelera el proceso de reclutamiento y facilita que esos pacientes puedan acceder al ensayo.

También quiero subrayar algo muy importante: el registro y las revisiones periódicas son fundamentales para cualquier tipo de tratamiento, pero especialmente para los ensayos clínicos. Como en el programa IMPaCT, estamos hablando de investigación: el número de personas seleccionadas será siempre muy limitado. Nosotros, por ejemplo, tenemos varios centenares de pacientes con mutaciones en ABCA4, pero en los ensayos clínicos solo pueden entrar diez o quince personas, no más, porque están diseñados así. Esto hay que entenderlo, como tú decías, como una oportunidad de participar en la investigación, no como un tratamiento. De hecho, a veces, cuando

## Primera mujer que recibe el Premio Nacional de Investigación ‘Gregorio Marañón’ en el área de Medicina y Ciencias de la Salud

Carmen Ayuso ha sido la primera mujer distinguida con el Premio Nacional de Investigación 2024 ‘Gregorio Marañón’ en el área de Medicina y Ciencias de la Salud. Este galardón, concedido por el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades reconoce la excelencia, el impacto internacional y la aportación al progreso social. La entrega tuvo lugar el 3 de julio de este año 2025 en el Palacio Real de El Pardo, en un acto presidido por el rey Felipe VI. Asistieron también la ministra Diana Morant, la presidenta del Patrimonio Nacional, Ana de la Cueva, y la secretaria general de Investigación, Eva Ortega. La doctora Ayuso ha sido premiada por su “brillante y reconocida trayectoria investigadora”, especialmente en los ámbitos de la genética clínica, la epidemiología y las enfermedades raras. El jurado valoró su papel en la transformación del abordaje de estas patologías desde una visión traslacional y su impulso a la Medicina Personalizada y de Precisión.

hablo con padres, no solo de España, también de otros países, les digo: “No tengáis tanta prisa porque vuestro hijo entre en un ensayo en fase 1”. En esa fase se busca no solo eficacia, sino también seguridad. A veces, es conveniente esperar a la fase 3 o a que el tratamiento esté autorizado.

En resumen, se trata de investigación. Son pocos los pacientes que pueden participar y aún no tenemos certezas plenas, pero el colectivo puede prepararse entrando en registros, obteniendo un diagnóstico genético y manteniendo revisiones periódicas. Eso los mantendrá listos para cuando lleguen las oportunidades.

**¿Trabajar de forma colaborativa es el camino para acelerar esas investigaciones y llegar a tratamientos que esperamos?**

Hoy en día, hacer investigación biomédica de calidad a este nivel es imposible si no se hace colaborando. Imposible. Y más aún cuando se trabaja en el entorno de las enfermedades raras. No nos queda más remedio, y además es muy enriquecedor, que trabajar en grupos multidisciplinares con abordajes diversos y conocimientos distintos. Ahora mismo, contamos con ingenieros e informáticos en nuestros equipos, porque son necesarios.

En cuanto a la conexión internacional, nuestros equipos están integrados en redes de distintos tipos: las Redes Europeas de Enfermedades Raras (ERN) y también el consorcio internacional ERDC (Retinal Dystrophy Consortium), que incluye grupos europeos, americanos y de Oriente Medio. En ese consorcio, al que pertenezco, se están desarrollando actividades muy interesantes. Una de las más recientes ha dado lugar a un artículo publicado en American Journal of Ophthalmology, donde se recopilan los genes responsables de las distrofias hereditarias de retina.

Aunque en España hemos hecho un esfuerzo por unificar el listado de los genes que deben estudiarse, los que están incluidos en la cartera de servicios, sigue siendo llamativo que en otros países, incluso dentro de Europa, cada centro utilice

paneles diferentes: el panel de Lille, el de París, el de Montpellier... Cada uno con un conjunto distinto de genes. En cambio, nosotros en España ya hemos hecho el esfuerzo de unificar. Y en ese artículo internacional se pone sobre la mesa el número total de genes responsables de las distrofias de retina: más de 300 genes identificados.

Además, hay otros que llamamos genes candidatos, que se han encontrado en una familia o en un paciente y están pendientes de confirmación. Por

ejemplo, en España hemos detectado algo más de 200 genes, porque no todos aparecen en todas las regiones del mundo. Esto se debe a que de esos 200 genes y de las aproximadamente 2.000 mutaciones distintas que tenemos registradas en España, las tres cuartas partes corresponden a una sola familia o a un solo paciente.

Es una complejidad enorme y conocer la arquitectura genética de cada país es fundamental.

España es un país muy diverso desde el punto de vista genético, con una base poblacional antigua muy rica y un sustrato reciente aún más variado. Por eso, cuando estudiamos un paciente, tenemos que tener en cuenta su procedencia: si es chino, europeo oriental, magrebí, subsahariano o latino, porque puede que el panel que usamos sea válido para población autóctona, pero no para ese caso concreto.

La colaboración internacional es fundamental, porque nos permite ver lo que nosotros solos no podríamos detectar. Además, compartir experiencias nos ayuda a confirmar genes nuevos. Por ejemplo, cuando se publica un gen nuevo, a veces en el artículo aparecen familias de distintos países: una checa, una española de Valencia, otra del País Vasco, otra andaluza... Eso confirma que el gen realmente está implicado. De esta forma, estamos contribuyendo, entre todos, a conocer mejor las enfermedades, sobre todo, las más raras dentro del grupo de las distrofias de retina.

**“Un diagnóstico genético, entrar en registros y revisiones periódicas os prepara por si llega una oportunidad”**



**fase 1, 2 ó 3 en distrofias de retina. Algunos más incipientes, comprobando eficacia y seguridad y otros, mucho más cerca de llegar. Incluso hay ensayos dirigidos no a un gen concreto, sino a todos en general. Hemos oído hablar del ensayo clínico ligado al cromosoma X —el gen RPGR—, de la miosina 7A, del USH2A, del CEP290... Muchos genes, muchos ensayos, muchos caminos. ¿Cómo está la situación?**

Estos días, cuando me preparaba un poco para esta charla, seleccioné tres ejemplos que acabas de mencionar. Luego, hablaré de lo que se llaman ensayos clínicos con terapias agnósticas, es decir, no dirigidas a un gen concreto. Pero primero, algunos ejemplos. Por ejemplo, hay un resultado publicado recientemente, de antes del verano, sobre fosfodiesterasa 6B, en el que los estudios preliminares no demostraron apenas eficacia. Fue un bajón importante en cuanto a las expectativas.

Respecto del ensayo del RPGR, el que mencionas ligado al cromosoma X, los grupos ingleses ya comentaron a principios de este mes que no habían alcanzado los hitos esperados en cuanto a mejora de visión. Sin embargo, también mencionaron que habían observado otras mejoras que no se habían considerado como resultados valorables en el diseño inicial. Esto es importante, porque los criterios del ensayo no pueden modificarse después, pero sí se puede aprender de esos resultados y rediseñar los criterios de inclusión para el futuro. De hecho, están preparando ahora una publicación sobre ello. Nos escribieron hace unas semanas para comentarlo y lo que se está haciendo con varios ensayos es precisamente eso: aprender de los “fracasos”, analizar qué pacientes mejoraron y por qué, y qué pacientes no lo hicieron, para ajustar la terapia. Por ejemplo, en el caso de RPGR, puede que se modifique el diseño para intentar rescatar a los casos que sí mejoraron y entender por qué. Así se podría demostrar finalmente si la terapia génica tiene resultados consistentes. El colectivo de pacientes con RPGR es numeroso y, si se logra afinar la estrategia, muchos podrían beneficiarse. Así que, aunque los resultados parezcan malos, en realidad, no lo son tanto, porque ayudan a mejorar los ensayos futuros.

En cuanto al ensayo de miosina 7A, los resultados preliminares, con seguimiento de un año

en algunos pacientes, parecen prometedores. Pero hay que ser prudentes, porque son datos iniciales. Lo que está ocurriendo es que las grandes multinacionales, que son las que tienen los recursos para desarrollar fármacos y costear ensayos clínicos tan caros, se están enfocando en los genes más frecuentes: RPGR, CEP290, USH2A, ABCA4, etc. Son genes en los que hay muchos pacientes y eso hace más viable el desarrollo comercial.

Por ejemplo, el gen ABCA4 es muy grande y eso presenta una dificultad añadida: requiere dividirlo en dos vectores, como se está haciendo en el ensayo de miosina 7A. Por eso, los buenos resultados de ese ensayo son también una buena noticia para otros genes grandes: si se demuestra que ese tipo de vectores dobles funciona, abrirá la puerta a muchas otras terapias.

**Es un mensaje muy importante. Siempre decimos que cuando un tratamiento tiene éxito en otra patología, aunque parezca lejana, es una buena noticia para todos.**

Sí, totalmente. Por ejemplo, hoy sabemos que inyectar un fármaco dentro del ojo es seguro, porque hay millones de pacientes en todo el mundo que reciben inyecciones intravítreas periódicamente. Sabemos cómo hacerlo. Por tanto, los beneficios de los primeros ensayos, aunque sean para otras enfermedades, pueden aplicarse, al menos en parte, al resto de los pacientes con distrofias hereditarias de retina.

También mencionaba antes que hay que seguir trabajando con los vectores: es fundamental encontrar los que sean capaces de llevar genes grandes de manera eficaz, segura y duradera. Y luego está la edición genética, que es muy esperanzadora y puede convertirse en una herramienta universal para muchas mutaciones. En particular, la edición de bases, que no actúa sobre el gen completo, sino sobre las letras específicas del ADN, podría ser más segura y más eficaz que la edición génica clásica. Pero aún está en fases muy iniciales.

**Y respecto a las terapias agnósticas, que no están dirigidas a un gen concreto, como la optogenética, ¿cómo ve ese campo?**

La optogenética es un descubrimiento

extraordinario y en el ámbito de las distrofias hereditarias de retina es crucial. Probablemente, lo será también para otras enfermedades neurológicas. Me consta que hay avances muy importantes en ese terreno y que incluso investigaciones en neurología podrían acabar beneficiando a los pacientes con distrofias de retina, porque la ciencia tiene vasos comunicantes: todo está conectado. En este caso, la idea de la optogenética es capacitar a las células de la retina que no son fotorreceptoras para que sean sensibles a la luz. Las células bipolares y ganglionares de la retina son sensibles a los impulsos eléctricos que les mandan los fotorreceptores, pero no a la luz. Lo que se busca es, utilizando terapia génica, introducir un gen de opsina —una proteína sensible a la luz— en esas células que normalmente no la expresan. Así se les dota de la capacidad de captar la luz directamente.

### **¿Eso permitiría “saltarse” los fotorreceptores dañados?**

Exactamente. En los pacientes con distrofias de retina, la capa de fotorreceptores suele estar muy deteriorada, incluso en fases no tan avanzadas, por lo que no es posible rescatar esas células. Pero sí se pueden aprovechar las siguientes en la cadena de sinapsis: las bipolares o las ganglionares y engañar, por decirlo de alguna forma, al cerebro para que esas células asuman la función de captar la luz. Recuerdo haber asistido, hace muchos años, a las primeras presentaciones sobre optogenética. En aquel momento, parecía ciencia ficción. Hoy, ya no lo parece, sabemos que es posible.

Ahora, lo importante es que sea realmente eficaz. Eso, probablemente, requerirá modificar algunos de los experimentos iniciales, seleccionar cuidadosamente los casos y enseñar a los pacientes a ver de otra manera, igual que ocurrió

con los primeros dispositivos electrónicos visuales. También habrá que elegir muy bien qué tipo de célula y qué tipo de opsina se utiliza. Es decir, queda camino por recorrer, pero lo más importante es

que ya existe una vía para saltarse el gen y el fotorreceptor dañado. Y eso, créeme, es un paso gigantesco.

### **¿Qué hay de otras terapias: celulares, los implantes o los microchips? ¿Piensa que pueden estar también cerca de buenos resultados?**

La cercanía en esos ámbitos es más difícil de precisar, porque son terrenos un poco más alejados de mi experiencia directa. Pero sí quiero destacar algo muy importante: la investigación básica y preclínica.

Los pacientes tienen que ayudar, y me consta que lo hacen, porque nos ayudan a través de Fundaluce y otras vías a impulsar esa investigación preclínica en Europa. Es fundamental seguir apoyando los modelos celulares y animales, porque permiten identificar las vías y moléculas sobre las que actuar.

Nosotros ya sabemos cuál es el camino para actuar a través de los genes, pero aún nos falta perfeccionar la edición de bases, la edición génica y los vectores. Todo eso pertenece también a la investigación preclínica. Y, además, necesitamos identificar moléculas que puedan servir como factores de crecimiento, factores neurotróficos o elementos que favorezcan la limpieza de los desechos celulares que se acumulan en la retina, lo que se llama autofagia, un proceso que también puede contribuir al daño en algunas formas de distrofia de retina. Necesitamos conocer todas esas moléculas, esas rutas y los posibles agentes terapéuticos que actúen contra los mecanismos patogénicos. Y eso solo puede lograrse con investigación básica. La investigación preclínica es imprescindible, porque si no, no encontraremos soluciones.

En cuanto a los dispositivos, como los implantes o los microchips, y la terapia celular puedo decir que nuestro instituto está muy implicado en terapias avanzadas. No puedo contar detalles todavía, pero en un tiempo no muy lejano espero poder hacerlo. Las terapias avanzadas combinan terapia génica y terapia celular. Por ejemplo, las conocidas terapias

**“Llegarán terapias, quizá lentamente, pero llegarán de forma mucho más masiva”**

CAR-T para el cáncer combinan una transformación genética de los linfocitos del propio paciente con el reimplante de esas células modificadas para atacar las células tumorales.

De igual modo, la combinación de terapia génica y celular parece uno de los caminos más prometedores para corregir ciertas enfermedades, no solo el cáncer, sino también las raras. Por ejemplo, nuestro instituto ha desarrollado una patente y los primeros ensayos clínicos en una enfermedad rara, la anemia de Fanconi, liderados por el profesor Juan Bueren. Ha sido posible gracias a esa combinación de terapia génica y terapia celular. Cada vez pensamos más que la clave está en la multidisciplinariedad: sincronizar y combinar diferentes aproximaciones para ser más eficaces a la hora de combatir estas enfermedades.

**¿Qué le diría a las familias que se preguntan cuándo me tocará a mí, cuándo llegará mi tratamiento?**

Me resulta difícil. Casi todos vosotros —no todos, porque sois muchos— sabéis que os identifico de muchas formas: por nombre y apellidos, por el número de familia o incluso por el gen afectado,

porque me acuerdo. A otros, no os conozco todavía, porque estáis en otras comunidades o sois más jóvenes y no hemos coincidido. Hemos hecho juntos un camino largo, a veces tortuoso y difícil, con más sombras que luces. Y lo que digo no es simbólico: es literal para vosotros. Pero realmente estamos viendo que avanzamos, que damos pasos en la dirección correcta, que no estamos donde estábamos hace unos años. Estamos mucho más cerca de obtener resultados. Ya se están haciendo ensayos clínicos en España para estas enfermedades.

Hemos tenido buenos resultados para un grupo pequeño de pacientes, minúsculo, pero significativo, algunos con distrofias hereditarias de retina que ya hemos identificado y que estaban preparados para la llegada del tratamiento. Creo que España, en estos momentos, está en la cresta de la ola —permitidme la expresión— de lo que va a ser la llegada de diagnósticos y tratamientos para el colectivo de distrofias hereditarias de retina. Conocemos bien nuestra estructura genética, tenemos un sistema sanitario eficaz y participamos activamente en los avances que se están produciendo a nivel internacional.

**“Todo lo que hemos conseguido ha sido gracias a la implicación de los pacientes. Espero que sigáis ahí y podáis tocar con vuestras propias manos el beneficio de haber participado durante tantos años”**

Lo más importante es que todo lo que hemos conseguido gracias a la implicación de los pacientes. No solo por estar ahí, sino por estar cerca, bien informados, con un conocimiento asombroso de vuestra enfermedad, ayudándonos a identificar necesidades y participando activamente en la investigación. Eso ha sido crucial. Sin vosotros, no habríamos conseguido lo que tenemos hoy.

Como pacientes y como ciudadanos, habéis estado en primera línea. Yo diría incluso más: no solo en el centro, sino los primeros. Ese es el secreto. Así que espero que sigáis ahí y que podáis tener la oportunidad de tocar con vuestras propias manos el beneficio de haber estado participando a nuestro lado durante todos estos años.





# Luces



## ...en Grecia

El parlamento de Atenas también se iluminó de verde y azul gracias a la mediación de Retina Internacional.

que

# inspiran

La cifra de municipios que secundan la campaña de FARPE por el Día Mundial de la Retina sube a 203, casi 50 más que en 2024

**C**omo cada último domingo de septiembre, el 28 de ese noveno mes del año, se celebró la campaña 'Luces que inspiran' con motivo del Día Mundial de la Retina y de la Retinosis Pigmentaria, gracias a la colaboración de las diez asociaciones que integran FARPE. La campaña de este año, alcanzó un impacto internacional, ya que recibió el apoyo público y de difusión de Retina Internacional. Además, la Sociedad Hellenica de la Retina, también se unió iluminando el Parlamento de Grecia y pu-

blicando la campaña en la página web del Parlamento de Grecia y en la Confederación Griega de Personas con Discapacidad.

Un total de 203 ayuntamientos de toda España han colaborado en la campaña Luces Que Inspiran 2025, ya sea iluminando o dando visibilidad a través de la web o redes, esto significa que hemos conseguido que se sumen a esta iniciativa 44 municipios más que el año pasado. Además, las personas afectadas y ayuntamientos se sumaron a compartir imágenes en sus redes sociales.

## Unidos para trabajar por la baja visión



La Sociedad Española de Especialistas en Baja Vision (SEEBV) y FARPE han firmado un acuerdo de colaboración para trabajar de forma conjunta en beneficio de las personas que padecen discapacidad visual y sus familias.



## Colaboración con la SEO

La colaboración de FARPE con los profesionales también se desarrolla de la mano de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO). Participamos en su congreso celebrado en Santiago de Compostela y en la Oftalmocarrera benéfica, cuyos fondos se destinan en parte a Fundaluce.



## Convenio con la SERV

FARPE y FUNDALUCE han firmado un convenio de colaboración con la Sociedad Española de Retina y Vítreo (SERV), sociedad científica sin ánimo de lucro dedicada al estudio de las patologías de la retina, coroides y vítreo. El acuerdo establece un marco de trabajo conjunto con enfoque científico y social para impulsar la investigación, intercambio de conocimiento y la divulgación de enfermedades visuales.

## Alimentación, descanso, deporte y diagnóstico precoz en los dos últimos webinars de FARPE

La alimentación saludable, la importancia de un buen descanso y la práctica de deporte son recomendaciones para cualquier persona para gozar de una buena salud y, por supuesto, también son aconsejables para las personas que padecen distrofias hereditarias de retina y otras enfermedades oculares. Así se concluye en el webinar ofrecido por FARPE a través de la plataforma Zoom el pasado mes de septiembre. Los ponentes de esta cita fueron la Dra. María Dolores Pinazo Durán. Catedrática de Oftalmología en la Facultad de Medicina Universidad de Valencia. Novedades en Nutrición y Enfermedades de la Retina; la Dra. María Ángeles Bonmatí. Licenciada en Biología (2009) y doctora en Fisiología (2015) por la Universidad de Murcia; y D. Mario Raúl Castaño, atleta ultradistancia sordociego doble récord mundial 24 horas y 12 horas en cinta.

Además, FARPE ha ofrecido un segundo webinar este segundo semestre titulado 'Del niño al adulto: el diagnóstico en distrofias hereditarias de la retina. Los ponentes fueron la Dra. Susana Noval (Jefa de Sección de Oftalmología Pediátrica del Hospital de la Paz. Profesora Asociada de la UAM) y su compañera la Dra. Natalia Arruti; y la Dra. Estefanía Cobos Martín. Coordinadora de la unidad de enfermedades hereditarias de la retina del Hospital Universitario de Bellvitge.

Ambos webinar están disponibles en Youtube.





Portada del libro

## La marea artística y literaria de Emociones a la vista y al tacto inicia su singladura

► Cien personas participan en el nuevo proyecto de sensibilización de FARPE para visibilizar las distrofias de retina y obtener fondos para la Fundación de Lucha contra la Ceguera. Artistas, escritores, periodistas, fotógrafos de prensa, afectados y familiares hacen posible el libro *Emociones a la vista y al tacto* y la exposición de esculturas y fotos inspiradas en sus relatos. Se presenta este mes de diciembre en Cartagena. Fundación ONCE Baja Visión, Pfizer, el Ministerio de Derechos Sociales y el Gobierno de la Región de Murcia colaboran con la iniciativa.

20

## La meta infinita de Mariete

### El atleta sordociego corre de Valencia a Madrid para visibilizar la lucha contra la ceguera

**M**ario Raúl Martínez Castaño, Mariete, lo ha vuelto a conseguir. Este atleta sordociego de Valencia ha recorrido los 438 kms que separan su localidad de Burjassot de Madrid, donde se encontraba la meta de este nuevo reto deportivo con el que ha querido seguir dando visibilidad a la enfermedad que padece: el Síndrome de Usher.

El reto de Mario, Corriendo por la visión, ha contado con la colaboración del Ayuntamiento de Burjassot, a través de las concejalías de Deportes y de Servicios Sociales, que dirigen Juan Gabriel Sánchez y Manuela Carrero, respectivamente y de la Diputació de València.

Mario lució durante el reco-



Mariete y Fede Torralba

rrido una camiseta con el Bizum de nuestra Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluce) y lo recibió en la meta nuestro tesorero, Federico Torralba, para mostrarle todo nuestro apoyo a este campeón.



## Defendiendo a los pacientes en Padua

► David Sánchez González, presidente de FARPE, es también, representante dentro de la red europea ERN-EYE. David actúa como defensor de los pacientes (ePAG), se asegura de que las necesidades y preocupaciones de las personas con enfermedades raras de la vista, como las distrofias hereditarias de la retina, sean tenidas en cuenta cuando

se toman decisiones a nivel europeo sobre tratamiento, investigación y políticas de salud.

Por ello, David, participó activamente en el 8.º Taller Científico de ERN-EYE celebrado en la ciudad de Padua, Italia los días 6 y 7 de octubre en la Fundación Robert Hollman y reunió a expertos europeos e internacionales.





# Miradas que humanizan

## Diez centros sanitarios de Castilla y León muestran una exposición de RECYL sobre cómo perciben el mundo personas con patologías visuales

**L**a Asociación Retina Castilla y León (RECYL) desarrolla un proyecto de Humanización de la Sanidad, una iniciativa pionera destinada a mejorar el bienestar de pacientes y profesionales en los hospitales y centros de salud de la comunidad. La propuesta de RECYL incluye intervenciones específicas en los servicios de oftalmología, a través de una exposición donde se representa cómo perciben el mundo los pacientes con diferentes patologías visuales, como retinosis pigmentaria, glaucoma, cataratas, degeneración macular asociada a la edad (DMAE), stargardt o retinopatía diabética. El objetivo es que profesionales, pacientes y acompañantes comprendan mejor la realidad de estas enfermedades, generando empatía y mejorando la comunicación asistencial.

Este proyecto ya ha sido implantado en diez

centros sanitarios de Castilla y León, que se indican a continuación: Centro de especialidades La Pilarica, Hospital Clínico Universitario y el Río Hortega en Valladolid; el Hospital Provincial y el Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, de Ávila, el Río Carrión, en Palencia, el Santa Bárbara, en Soria y el Virgen de la Concha, en Zamora. En el Hospital Santos Reyes, en Aranda de Duero y Hospital del Bierzo, en Ponferrada.

“Queremos que los hospitales no solo sean lugares de diagnóstico y tratamiento, sino también entornos en los que las personas se sientan acogidas, escuchadas y respetadas en su vulnerabilidad”, explica Pedro Herrero, presidente de la Asociación, “por eso pretendemos que la exposición se presente en el mayor número de centros sanitarios”, agrega.



## La *tourne* de Lucy

La pequeña del cómic de la revista Visión lleva su punto de vista a Madrid, Barcelona y Zaragoza

**L**ucy, el personaje de cómic creado por el dibujante Pedro Sabiote para la revista Visión, ha iniciado este segundo semestre su gira para llevar su punto de vista por toda España. Gracias a la colaboración desinteresada de Alexion, la pequeña ha podido presentar su exposición en Madrid, Barcelona y Zaragoza. Además, sus viñetas han dado lugar a un cómic y se ha hecho un pin para recaudar fondos para la Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluce).

La primera parada fue en la óptica La Gafería, en Madrid, donde acudió el presidente de la asociación madrileña, Raúl Gilabert, acompañado de algunos miembros del colectivo. La siguiente visita fue en el Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona, con la presencia de la directiva de Retina Catalunya, con su presidente, Alfons Borràs. Y la última ciudad visitada por Lucy fue Zaragoza, en la óptica Criss, donde estuvo acompañada de los socios de la asociación aragonesa y su presidente, Federico Torralba.

La pequeña Lucy visibiliza en su gira las distrofias de retina y su particular forma de ver el mundo, a pesar de su discapacidad visual.



Imagen de la inauguración en Zaragoza



Inauguración de la exposición de Lucy en Madrid



Lucy, en Barcelona



# LUCY

...Y SU PUNTO DE VISTA



ME ENCANTA CUANDO LA  
NAVIDAD LLEGA A LAS TIENDAS



CON DECORADOS  
INVERNALES



TE PUEDES  
VESTIR DE  
PAPÁ NOEL



O DE REY  
MELCHOR...



...O GASPAR...



¡Y BALTASAR!



¡CUIDADO  
CON EL  
ESPUMILLÓN!



TODO EL MUNDO  
DECORA SUS  
CASAS



ME ENCANTAN  
LOS TURRONES,  
MAZAPANES Y  
...EL ROSCÓN!



DEFINITIVAMENTE, LUCY,  
VAS A ESTRENAR TUS  
PRIMERAS GAFAS

¡MIRA, LA  
ESTRELLA  
DE BELEN!



# ARTÍCULOS

## Neuroinflamación en la retinosis pigmentaria:



## Una diana terapéutica prometedora

**Mateo Pazo-González, Enrique J. de la Rosa y Catalina Hernández-Sánchez.**

Laboratorio 3D (Desarrollo, Diferenciación y Degeneración), Centro de Investigaciones Biológicas Margarita Salas-CSIC  
Madrid - España

**Resumen:** La retinosis pigmentaria es un conjunto de enfermedades hereditarias que provocan una pérdida progresiva de la visión. Su base genética es compleja, con más de 90 genes implicados y más de 3.000 mutaciones identificadas. A pesar de esta diversidad, la investigación ha puesto de manifiesto la existencia de un proceso común, tanto en modelos animales

como en pacientes: la neuroinflamación crónica en la retina. Este hallazgo abre una nueva vía terapéutica que podría beneficiar a la mayoría de pacientes mientras conserven parte de la función visual, independientemente de su mutación genética.

**L**a retinosis pigmentaria (RP) es una enfermedad rara que afecta aproximadamente a una persona por cada 3.000 o 4.000. A pesar de su baja prevalencia, constituye una causa importante de ceguera, debido a la degeneración de la retina y la muerte de los fotorreceptores. Su transmisión genética puede seguir patrones autosómicos dominantes, autosómicos recesivos o estar ligada al cromosoma X. Las mu-

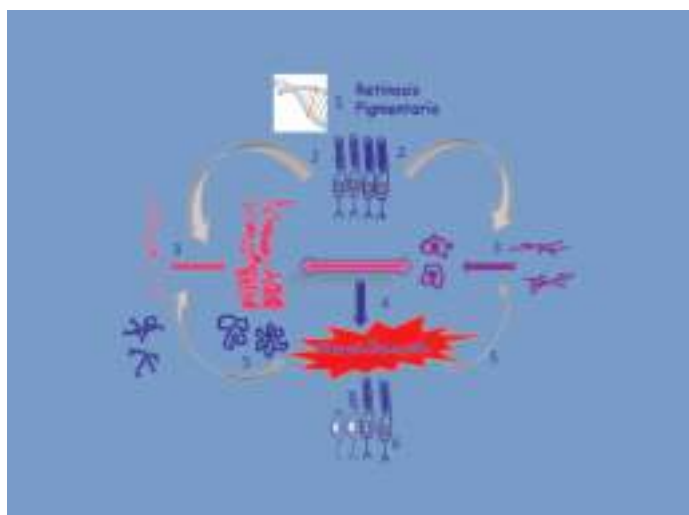


Figura 1

taciones responsables se expresan principalmente en los fotorreceptores tipo bastón, especializados en la visión periférica y nocturna, o en el epitelio pigmentario de la retina. Como consecuencia, los bastones mueren de forma temprana, lo que conduce, posteriormente, a la degeneración secundaria de los conos, los encargados de la visión central y en color, incluso cuando estos no expresan directamente el gen mutado. Esta cascada de eventos provoca una desorganización general de la retina, incluyendo los plexos vasculares.

La gran heterogeneidad genética de la RP dificulta el desarrollo de tratamientos universales. En 2017, se aprobó el primer tratamiento específico: Luxturna®, la primera terapia génica dirigida a pacientes con RP. Aunque representa un hito muy importante, su aplicación es limitada. Requiere un patrón genético concreto, mutaciones bialélicas en el gen RPE65, y el tratamiento solo resulta efectivo en etapas tempranas de la enfermedad, cuando la retina conserva un número suficiente de fotorreceptores funcionales. Estos requisitos, junto con el elevado coste del tratamiento, restringen el número de pacientes tratables a unos 6.000 en todo el mundo, frente a un total estimado de 2 millones de personas afectadas por RP. Por lo tanto, aún no existe una cura para la práctica totalidad de los pacientes.

El éxito de Luxturna® ha impulsado la búsqueda de nuevas terapias génicas. Al estar diseñadas para corregir la mutación causante de la degeneración, estas terapias representan una posible intervención curativa para la enfermedad. Sin embargo, su aplicabilidad se limita a grupos redu-

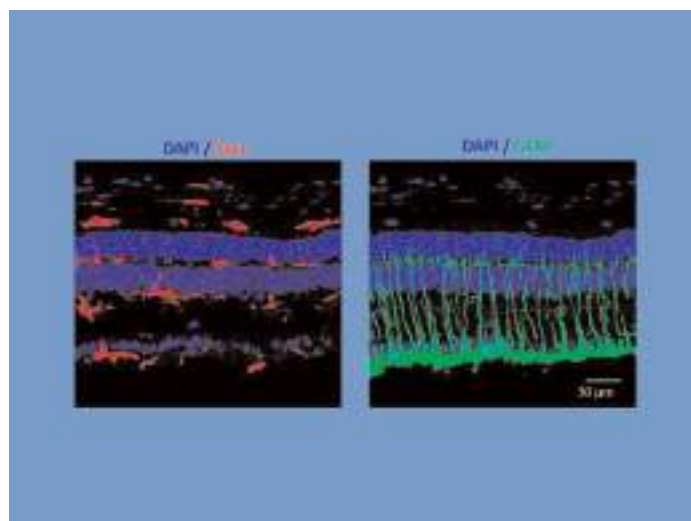


Figura 2

cidos de pacientes que presentan el defecto génico específico, y su desarrollo requiere una considerable inversión de tiempo y recursos, lo que repercute en su precio final. Por ello, cobra especial relevancia el diseño de estrategias terapéuticas agnósticas, es decir, independientes de la mutación genética. Actualmente, este tipo de tratamientos universales se agrupan en tres grandes enfoques:

1. Fármacos neuroprotectores, que intentan frenar la degeneración sin necesidad de corregir el defecto genético.
2. Terapia celular, que busca reemplazar los fotorreceptores perdidos mediante el trasplante de células precursoras.
3. Optogenética, que convierte las células supervivientes en sensibles a la luz mediante la introducción de proteínas fotosensibles.

Nuestro grupo ha estudiado posibles terapias neuroprotectoras durante más de 20 años. Los trabajos previos se realizaron en el campo de la Neurobiología del Desarrollo. Estudiando el desarrollo temprano del sistema nervioso, en particular el de la retina, logramos demostrar que la proinsulina, proteína precursora de la insulina en el páncreas, desempeña una función fisiológica genuina como factor de supervivencia. La proinsulina modula la muerte celular programada durante el desarrollo del sistema nervioso. Dado que tanto la muerte celular fisiológica como la patológica comparten, en gran medida, los mismos mecanismos, nos propusimos contrastar la hipótesis de que la proinsulina pudiera tener un efecto terapéutico en



enfermedades neurodegenerativas de la retina. Nuestra hipótesis resultó ser correcta: pudimos demostrar que la proinsulina es capaz de atenuar la muerte celular patológica de los fotorreceptores, preservar sus conexiones sinápticas con las neuronas secundarias y, en consecuencia, retrasar la pérdida de visión en modelos de RP en ratón y rata portadores de diversas mutaciones también presentes en pacientes. Estos descubrimientos, protegidos por una patente, llevaron a la creación en 2007 de una empresa de base tecnológica: Pro-Retina Therapeutics, S.L., que estuvo activa hasta 2017.

Los trabajos de investigación realizados por nuestro grupo, así como los estudios publicados por otros laboratorios, confirmaron la necesidad de profundizar en la caracterización de los mecanismos fisiopatológicos de la RP, sorprendentemente poco conocidos. Esta línea de investigación ha permitido identificar una respuesta neuroinflamatoria crónica que se activa en la retina como consecuencia del defecto génico causante de la enfermedad (Fig. 1).

El proceso se inicia cuando las células inmunes detectan señales de daño celular y tisular (DAMP) a través de receptores de reconocimiento de patrones del sistema inmune innato. Esto desencadena una cascada de señalización que activa a la microglía, las células inmunes residentes en la retina, así como a otras células gliales, como los astrocitos y las células de Müller (Fig. 2).

Las células activadas liberan citoquinas proinflamatorias, como  $\text{TNF}\alpha$  e  $\text{IL-1}\beta$ , que incrementan la permeabilidad de la barrera hematorretiniana y favorecen el ingreso de células inmunes procedentes de la circulación periférica. Aunque esta respuesta inmune innata busca restaurar la homeostasis del tejido, su persistencia debida al daño genético subyacente termina comprometiendo aún más la viabilidad de los fotorreceptores. Sin embargo, estudios recientes también han revelado funciones protectoras de distintos mecanismos moleculares y celulares implicados en esta respuesta, lo que pone de manifiesto el papel dual del sistema inmune innato en el proceso degenerativo de la RP y la necesidad de modular, y no eliminar por completo, dicha respuesta.

Se ha encontrado neuroinflamación crónica en diversos casos de retinosis pigmentaria (RP), independientemente de la mutación genética responsable,



Entrega del premio Fundaluce al equipo del Dr. de la Rosa

así como en otras enfermedades neurodegenerativas. Esto convierte a la neuroinflamación en una posible diana terapéutica común para la mayoría de los pacientes, cuya modulación, además, podría contribuir a una mayor efectividad de otras terapias en desarrollo. Actualmente, estamos evaluando dos moléculas con potencial inmunomodulador que frenan la progresión de la enfermedad en modelos de ratón. Por ello, estamos considerando nuevamente la posibilidad de crear una nueva empresa basada en nuestra investigación, que facilite la transferencia del conocimiento adquirido en los estudios preclínicos al tratamiento de las personas afectadas.

**El trabajo de nuestro grupo (Fig. 3) está financiado por el proyecto CPP2022-009867 (MICIU/AEI /10.13039/501100011033 y por la Unión Europea Next GenerationEU/ PRTR), el proyecto PID2022-138917OB-I00 (MICIU/AEI /10.13039/501100011033 y por FEDER/UE), el proyecto PDC2022-133960-I00 (MICIU/AEI /10.13039/501100011033 y por la Unión Europea Next GenerationEU/ PRTR) y un proyecto de la Fundación de Lucha contra la Ceguera**



**Pablo  
Palazón  
Riquelme**

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



# CIENCIA

@Ojoconlaciencia

## Haciendo la vista gorda

¿Y si te dijese  
que todos los  
días haces  
la vista gorda  
sin darte cuenta?

**A**bril de 1801. El almirante Nelson dirige sus barcos por la bahía de Copenhague listo para demostrar a daneses y noruegos quién manda en el mar.

Los británicos, capitaneados por el almirante Parker, querían que estos países se alineasen con Inglaterra, y no con la Francia de Napoleón Bonaparte, con la que estaban en guerra. Tras darle una pequeña oportunidad a la diplomacia, sin mucha esperanza y aun menos éxito, daneses y noruegos se prepararon para defender su puerto. Durante varias horas los barcos de Nelson sufrieron múltiples bajas y, viendo que estaba todo perdido y había que sobrevivir para luchar futuras batallas, el almirante Parker mandó la señal de retirada.

Lo que pasó entonces tiene parte de leyenda y parte de realidad. Dicen que Nelson, que aparte de manco (eso pasa por querer conquistar Tenerife...) era tuerto, cogió su catalejo y lo puso en su ojo inservible, asegurando a sus marineros que él “no veía señal alguna de retirada”. Los barcos siguieron luchando y, contra todo pronóstico, lograron una pequeña victoria británica, aupando al almirante Nelson como el comandante en jefe de la flota británica.

Estos hechos, verdaderos o no, son considerados por muchos como el origen de la expresión “hacer la vista gorda” como ignorar algo a sabiendas, que vendría del inglés *turning a blind eye*. Aunque la verdad es que la expresión inglesa es bastante más antigua que esta batalla de 1801 y, probablemente, no sea el origen, pero ¿a quién no le va a gustar una buena historia?

Sin embargo, ¿y si te dijese que tú haces la vista gorda todos los días sin darte cuenta?

### El ojo no lo ve todo

Si eres lector asiduo de la revista Visión, no te descubro América diciéndote que lo que conocemos como ver es un trabajo en equipo entre nuestros ojos y el cerebro, y en algunos aspectos el cerebro casi que trabaja más.

Nuestra retina tiene un tapete de células (conos y bastones) que recogen esta información y la envían al cerebro, pero la retina no es uniforme. Esta información viaja por un gran nervio, que es como un grupo de cables, llamado nervio óptico. Pero claro, cualquier electricista te diría que el cable habrá que tirarlo por algún lado, en este caso, por una parte de la retina. Una parte de este tapete

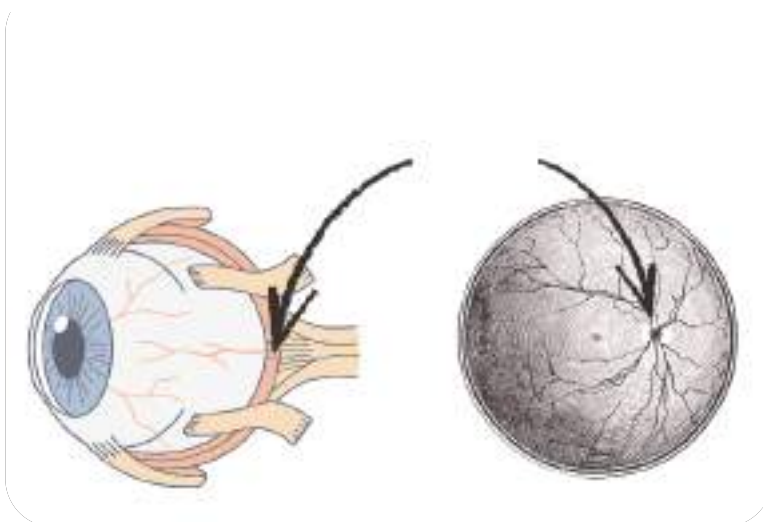
de células sensoriales tiene una zona que no ve, un punto ciego en el que no hay sensibilidad y, literalmente, no ve nada.

Este punto ciego no está en un lateral sin molestar, ni está escondido. Pero entonces, si no hay fotoreceptores en esa zona ¿por

qué no vemos un punto negro todo el rato que se correspondería con esa zona sin fotoreceptores?

### El cerebro no es tonto, pero sí creativo

Tu cerebro usa un fenómeno conocido como relleno cortical para completar la información visual que falta para que percibas una imagen continua y coherente, sin huecos. En otras palabras, tu cerebro inventa o hace la vista gorda ante los huecos que tus ojos no perciben y los rellena con lo que cree que debería estar ahí. Este autocompletado biológico utiliza la información de la parte inmediatamente adyacente a este punto ciego y asume que lo que falta es igual. ¿Y si no lo es? Pues mala



Punto ciego



### Test del punto ciego

suerte.

Esta no es la única forma en la que evitamos tener un gran manchurrón negro en la visión. Hay otras dos formas: Una es aprovecharse de la visión binocular. Casi todos tenemos dos ojos más o menos funcionales, y lo que no capta un ojo, con suerte, lo proporciona otro. Y la otra forma es que nuestros ojos no son fijos, se mueven, a veces rapidísimamente. Esto ocurre también con personas en etapas más iniciales de alguna degeneración de la retina, que ese campo de visión que les empieza a faltar lo suplen buscando con la mirada esas zonas negras. Es decir, esta compensación no sólo ocurre con nuestro punto ciego, sino también en personas con algún daño en la retina o en otra parte de tu campo visual.

### El test del punto ciego

Este fenómeno ocular puede verse fácilmente. Mira la imagen que acompaña al texto. Hay un gato, y a unos centímetros, un perro. Ahora puedes comprobar el punto ciego por ti mismo:

1. Cierra uno de los ojos, por ejemplo, el izquierdo.

2. Fija tu mirada en uno de los dos objetos (el opuesto al que has cerrado, es decir, si cierras el ojo izquierdo, fija tu mirada en el objeto derecho, es decir, el perro).

3. Acércate y aléjate de la imagen. Si has cerrado el ojo izquierdo, en un momento dado, el gato desaparece y justo cuando desaparece, tu cerebro lo ha sustituido por un precioso fondo blanco.

### ¿Hay más puntos ciegos?

Seguro que has pensado... “oye, ¿y el punto ciego del coche está relacionado?”. Pues sí, el punto ciego del coche, al igual que los del ojo, es una parte del entorno que no vemos, pero está ahí. Como tu coche, por moderno que

sea, todavía no tiene relleno cortical, lo que han hecho es crear una especie de cerebro externo, con sensores o cámaras que alertan de la presencia de un vehículo o un obstáculo en esa zona que no ves. Aunque pensándolo bien, completan esa parte que no vemos así que, de alguna manera, sí son una versión artificial del relleno cortical. Otro aspecto con puntos ciegos que quizás te sorprenda, es la inteligencia artificial. Se habla (mucho más metafóricamente) de puntos ciegos en varios contextos referentes a la inteligencia artificial, casi todos ellos relacionados con los sesgos con los que se crean y se nutren los algoritmos. Estos puntos ciegos serían información que está ahí, pero la inteligencia artificial no los ha visto (porque no se lo hemos enseñado) y, por tanto, en su universo de cosas, en su realidad, no existen o son de una manera diferente a la de nuestra realidad.

### Rumbo a tierra

En definitiva, todos tenemos puntos ciegos. Unos más que otros. Pero podemos hacer como el almirante Nelson y tirar para adelante, haciendo la vista gorda e ignorando esas partes que quizás parecía que en principio nos limitaban. O también podemos decidir dar un paso valiente, pese a no tener a priori toda la información, haciendo un autocompletado como hace nuestro cerebro con el relleno cortical.

Una vez más nuestro aparato visual nos enseña que ver mejor no depende tanto de los ojos, sino de nuestra capacidad de mirar. Esta historia empezaba y terminaba con dos cosas que a priori no tenían nada que ver, un marino inglés en el siglo XIX y la inteligencia artificial. Pero demuestra que nuestro cerebro no recibe imágenes, sino que las construye al igual que lo hace con la realidad.



# ASOCIACIONES

## Contar las distrofias de retina

Retina Catalunya impulsa la publicación de *Regals de Llum*, que da continuidad a *Recuerdo de luz*, dos cuentos para visibilizar las distrofias de retina



Associació  
Retina  
Catalunya

**C**ómo difundir el conocimiento de las distrofias hereditarias de retina (DHR)? En paralelo a las iniciativas relacionadas con el mundo digital, vale la pena plantearse actuar en el mundo de los objetos que se pueden tocar. Retina Catalunya se enorgullece de haber impulsado hace unos años un cuento titulado *Recuerdos de luz*, que explicaba al público infantil la retinosis pigmentaria. Pues bien, ya tenemos en las manos el segundo cuento.

Se titula *Regals de Llum* y lo han elaborado las mismas personas que el primero. Con texto de Marta Fos e ilustraciones de Silvia Bochaca, el trabajo está revisado por el oftalmólogo Dr. Jaume Català. Se explica la terapia que permite un mejor pronóstico a pacientes con amaurosis congénita de Leber, una de las DHR. Así pues, este segundo título de la serie ofrece una esperanza para todos aquellos que aún no tienen tratamiento.

La protagonista del relato es Elna, una niña de 13 años. Ella ha aprendido a aceptar la enfermedad y a convivir con ella. Sin embargo, mantiene la esperanza de volver a ver algún



Responsables de *Regals de Llum*

día. Tras la aplicación de un tratamiento, la vida de Elna cambiará.

El acto de presentación de *Regals de Llum* se llevó a cabo el pasado 3 de octubre en el Auditorio Plaza del Hospital Sant Joan de Déu. Varios miembros de la Junta de Retina Catalunya estuvieron presentes. La asociación se ha implicado en el proceso de publicación del libro y le ha dado apoyo económico.

Hasta el momento, el libro sólo está disponible en catalán y en tinta, pero la intención de Retina Catalunya es darle mayor difusión. No sólo habrá texto impreso en castellano, sino también se quiere hacer el esfuerzo para que el relato se pueda escuchar.

Cuanto más opciones tengamos, mejor.



Marta Fos con los dos cuentos

# Compromiso reforzado

La asociación canaria trabaja de forma constante para mejorar y ampliar día a día los servicios y ofrecer un acompañamiento integral y cercano



Asociación de  
Distrofias  
Hereditarias  
de Retina  
Canarias  
(ADISHREC)

**D**urante el segundo semestre de 2025, ADISHREC ha trabajado de forma continua para atender y apoyar a las personas con distrofias hereditarias de retina y sus familias. En estos meses hemos:

- Atendido consultas y demandas de personas asociadas y no asociadas, ofreciendo información, orientación y apoyo personalizado.
- Incorporado nuevos socios/as.
- Difundido noticias, servicios y recursos de actualidad sobre distrofias hereditarias de retina.

Estas acciones forman parte de nuestro trabajo constante, que buscamos mejorar y ampliar día a día para ofrecer un acompañamiento integral y cercano.

A continuación, destacamos las actividades más reseñables del semestre:

## Segundas Jornadas de Enfermedades Raras (30 de octubre)

La comisión de ADISHREC participó activamente, reforzando la visibilidad de las distrofias hereditarias de retina y fortaleciendo la coordinación con profesionales y otras entidades.

## Día del Bastón Blanco (8 de octubre)

Difusión de mensajes informativos y asistencia del presidente Germán López Fuentes a las actividades organizadas por la ONCE, promoviendo inclusión y autonomía.

## Día Mundial de la Retina (último domingo de septiembre)

Colaboración con la campaña nacional de FEDER, con varios ayuntamientos canarios iluminando edificios emblemáticos de azul y verde.



## I Jornadas de Enfermedades Raras en Canarias

## Taller de Hatha Yoga

Actividad de bienestar físico y emocional para socios/as, retomada en septiembre tras pausa por motivos técnicos durante el verano.

## Segundo convenio con la ULPGC 1

Acuerdo estratégico para incorporar la investigación de enfermedades raras en materias de tecnología, investigación científica y ámbito educativo, fomentando formación, investigación y desarrollo científico.

## Encuentro en El Hierro: carrera solidaria (20 de junio)

Preparación de la segunda carrera solidaria, con la participación de Germán López Fuentes y Francisco Gil López, para sensibilizar y recaudar fondos.

Lo más destacable es que seguimos trabajando, mejorando y ofreciendo más servicios, colaborando con los avances en educación, políticas, protocolos sanitarios e investigación, siempre gracias al apoyo asociativo, para construir un futuro más inclusivo y lleno de oportunidades para las personas afectadas y sus familias. Para más información: [www.canariasretinosis.org](http://www.canariasretinosis.org)



Imagen de las charlas que Retina Castilla y León ofrece en los centros educativos

# ¿Colaborar con nuestras asociaciones? ¡Claro que sí!

Después de superar el duro trago de coger el bastón, nada distinto a lo que os ha sucedido a muchos de vosotros, decidí mejorar mis relaciones sociales



Retina Castilla y León  
(RECyL))

**M**e acerco por la revista *Visión* para dar un breve testimonio sobre mi colaboración con la Asociación Retina Castilla y León, a la cual pertenezco. Tengo Retinosis Pigmentaria con Síndrome Usher II y mi evolución con la enfermedad es muy similar a la que pudierais tener cualquiera de los que estáis leyendo estas líneas.

Cuando me quedé ciego y con mis problemas de oído, tenía dos opciones, bien quedarme en casa aislado y amargado, o bien intentar relacionarme con la gente, lógicamente con patologías parecidas a la mía. Después de superar el duro trago de coger el bastón, nada distinto a lo que os ha sucedido a

muchos de vosotros, decidí mejorar mis relaciones sociales ingresando en la Asociación de Sordociegos de Castilla y León, y en Retina Castilla y León. ¿Qué hago en la misma? Ir por la oficina a hablar con los compañeros, echarles una mano

en lo que se tercié y animar a los nuevos afiliados que se incorporan con mucho temor. También voy con el presidente Pedro a los centros educativos, tanto universitarios como de Formación Profesional, para dar visibilidad y normalizar entre los alumnos nuestra discapacidad. La acogida es fantástica, porque además de una breve charla, hacemos prácticas con ellos utilizando antifaces, bastones y gafas de realidad virtual para que experimenten en primera persona nuestra forma de ver.

Lo último que hemos hecho ha sido participar en la Asamblea General Ordinaria del pasado octubre. Al término, entre otras intervenciones, tres de nosotros con diferente grado de patología retiniana, hemos dado testimonio de nuestras experiencias con las famosas gafas inteligentes de Rayban meta para dar a conocer a nuestros compañeros una pequeña muestra de lo que se nos avecina con la famosa IA, siendo bien acogida por los asistentes.

Termino diciendo que no os quedéis en casa, que vayáis a vuestras asociaciones. Además de tener algo que hacer, seréis recibidos calurosamente por gente que tiene patologías similares a las vuestras. ¿Quién os va a entender y tratar mejor?



# Descubriendo los sentidos

Disfrutamos de la cultura, la historia y el entorno de la localidad de Muel un día muy especial de una forma sensorial y compartida



Asociación  
Aragonesa  
de Retina



**S**ocios y socias de la Asociación Aragonesa de Retina participaron el pasado 21 de septiembre en una jornada muy especial en la localidad de Muel, dentro de la actividad *Descubriendo los Sentidos*. La propuesta tenía como objetivo disfrutar de la cultura, la historia y el entorno natural del municipio de una forma sensorial y compartida. La jornada comenzó con una visita a la Escuela Taller de Cerámica, donde conocimos de cerca la tradición alfarera de la localidad. Fue una experiencia muy interesante para descubrir técnicas artesanas que han pasado de generación en generación y que siguen siendo un emblema cultural de la zona.

A continuación, continuamos en la Bodega Heredad Ansón, donde disfrutamos de un ambiente cercano y acogedor. Allí participamos en una cata

de vinos maridada con tapas, entre las que destacaron las tradicionales migas con uva y un delicioso melocotón con vino, que pusieron el broche gastronómico a la visita.

Para finalizar la jornada, nos acercamos a la Ermita Virgen de la Fuente, un espacio cargado de historia y espiritualidad que forma parte del patrimonio más querido de Muel. Desde allí, el recorrido nos llevó al parque y las cascadas del río Huerva, un entorno natural de gran belleza que sorprendió a todos los participantes por la fuerza y la tranquilidad del agua, así como por el encanto del paisaje.

Fue, en definitiva, una experiencia completa que combinó cultura, naturaleza y gastronomía, y que refuerza el valor de seguir organizando actividades que fomenten la participación, la inclusión y el disfrute compartido dentro de la asociación.



# La importancia de los socios

Que el esfuerzo y la colaboración de todos nos lleve a formar un buen equipo en la próxima renovación de la junta directiva para un futuro que se presenta esperanzador



Asociación  
de Retinosis  
Pigmentaria  
Extremeña  
(ARPEX)

**E**s obvio que sin los socios no existiría la asociación. Su cuota, en nuestro caso, se ingresa en el fondo para la Investigación de FUNDALUCE, una vez cubiertos los gastos de mantenimiento. Pero hay momentos, circunstancias, en los que la importancia del socio se hace notar y su implicación es fundamental. Es importante y debemos destacar el esfuerzo e implicación que hacen para asistir a la Asamblea General y Jornada Anual, en la que se tratan los asuntos más importantes de la asociación, por la gran dispersión y falta de medios de comunicación, necesitando de familiares y amigos para su desplazamiento.

Es importante y debemos destacar el esfuerzo e implicación que hacen los socios, para organizar la Exhibición Ecuestre en pro de la Investigación como se realizó en Fuente del Maestre. Es importante y debemos destacar el esfuerzo e implicación que hacen para organizar galas benéficas en pro de la Investigación, como se realizó en Cabezuela del Valle.

## Pasacalles solidario

Es importante y debemos destacar el esfuerzo e implicación que hacen para la organización del Día de la Solidaridad, en pro de la investigación, como en Valdastillas, donde se celebró un pasacalle anunciando la solidaridad de todo un pueblo con nuestra patología. Se montó un mercadillo solidario, hicieron juegos simulando nuestra patología y los niños nos escribieron cartas llenas de emotivas frases.

Es importante y debemos destacar el esfuerzo e implicación que hacen para que en sus eventos importantes, como bodas, bautizos y comuniones el regalo de recuerdo que dan a sus invitados ma-

nifieste que están colaborando en pro de la investigación con una cantidad igual a la que cuesta el regalo. De esta manera, además de colaborar en la investigación se le da visibilidad y difusión a la patología.

## Bolsas con Retinosis Pigmentaria

Es importante y debemos destacar el esfuerzo e implicación que hace el padre de una socia, que en su farmacia de Cáceres tiene las bolsas con el anagrama de la Retinosis Pigmentaria y la recaudación que sacaría con las mismas lo ingresa en el fondo de investigación. Ahora, propone instalar una hucha solidaria con nuestra patología y esta idea hacerla extensiva a otros comercios, para su implantación sería necesario la aprobación de ARPEX y FARPE.

Es importante y debemos destacar el esfuerzo e implicación que hacen los socios y lo hemos podido apreciar en la reciente campaña de Luces que inspiran, en la que, después de la carta de presentación de FARPE y ARPEX, cada socio, pidiéndolo a su ayuntamiento, a su alcalde, a la persona responsable de iluminar y explicando, con el boca a boca, en las redes sociales de los ayuntamientos y en las suyas propias, los objetivos de dar difusión y visibilidad a nuestra patología, se ha conseguido.

Ha habido ayuntamientos que han instalado las luces para la ocasión, otros han llegado tarde y prometen iluminar cuando puedan, otros que no teniendo focos le ha dado difusión en las redes, socios que se han conocido gracias a la campaña, otros se han unido para hacer manifestación de la patología en sus redes, e incluso se ha pedido en la misa de ese día, por la investigación y la curación. Una familia en Santa Marta de los Barros, quiso colaborar en este día, montando un castillo hinchable, lástima que por la inclemencia del tiempo la recaudación fue mínima, pero se agradece la intención y su solidaridad. Siguiendo con esta implicación y colaboración de los socios, pedimos que para la próxima renovación de la Junta Directiva, formemos un buen equipo que nos guíe por el futuro que se promete esperanzador.



Imágenes de la visita a la localidad de Alcalá de Henares

# Semana de la visión

Formación, cultura y ocio inclusivo, colaboraciones y la incorporación de una nueva trabajadora social destacan en la intensa actividad de la asociación este semestre



Asociación Retina Madrid (ARM) y Fundación

**L**a Asociación Retina Madrid continúa avanzando con paso firme hacia una sociedad más inclusiva, participativa y consciente de la realidad de las personas con discapacidad visual. En el marco de la Semana de la Visión, hemos celebrado unas jornadas repletas de actividades, colaboraciones y nuevos proyectos que reflejan nuestro compromiso con la investigación, la sensibilización y el acompañamiento a nuestros socios y sus familias.

## Formación y conocimiento compartido

Celebramos varios webinars que reunieron a profesionales y personas interesadas en conocer más sobre las distrofias hereditarias de la retina y los derechos laborales de las personas con discapacidad visual. El 6 de octubre se celebró el webinar “Novedades en pensiones por incapacidad laboral permanente y compatibilidad con empleo”, impartido por Lorenzo Pérez, presidente de FIDELITIS, quien explicó las novedades normativas y los aspectos jurídicos más relevantes.

El 9 de octubre, el webinar “Distrofias hereditarias de la retina y Registro de Pacientes con Enfermedades Raras (RePER)” reunió a la Dra. Leyre Larzabal y Carmen Armada de Dreamgenics, junto con la Dra. Agurtzane Rivas de ONERO, para abordar el valor de los estudios genéticos y el papel del registro RePER en el avance de la investigación.

## Colaboraciones que inspiran

Este año hemos reforzado nuestro trabajo conjunto con FARPE en la campaña “Luces que inspiran”, con motivo del Día Mundial de la Retina 2025. Durante esa jornada, edificios emblemáticos de toda España se iluminaron en azul y verde —los colores de la retina— como gesto de apoyo y concienciación hacia las personas con distrofias hereditarias. También participamos en la inauguración de la exposición “Lucy y su punto de vista”, celebrada en la óptica La Gafería. Allí, Pedro Sabiote, autor del cómic, compartió con los asistentes cómo nació la idea de dar voz a Lucy, una protagonista que representa con ternura y humor la vida cotidiana de una persona con baja visión.

## Cultura y ocio inclusivo

Las actividades culturales y de ocio siguen siendo uno de los pilares de nuestra asociación. El 1 de octubre tuvo lugar la actividad: Paseo musical “El Madrid



más musical: de ayer a hoy”, guiado por la musicóloga Almudena Arribas, en el que recorrimos las calles de Madrid descubriendo la historia de sus grandes compositores y su evolución como capital musical.

El 21 de octubre realizamos una visita guiada a Alcalá de Henares, ciudad Patrimonio de la Humanidad. Disfrutamos de una jornada completa recorriendo su cultura y monumentos, sus rincones más emblemáticos y degustando su gastronomía en un ambiente de convivencia.

### Nuestros servicios

En La Asociación Retina Madrid ofrecemos una amplia gama de servicios para mejorar la calidad de vida de las personas con distrofias hereditarias de la retina:

- Grupos de ayuda mutua: espacios de apoyo emocional y de intercambio de experiencias entre personas afectadas.
- Club de lectura y actividades culturales: que promueven la participación, el bienestar y el acceso a la cultura.
- Talleres de nuevas tecnologías: para fomentar la autonomía digital mediante el uso de he-

rramientas y dispositivos accesibles.

- Talleres psicoeducativos: talleres grupales impartidos por un psicólogo, hacia variados grupos de personas, distintas temáticas.

Además, ofrecemos acompañamiento personalizado por parte de personas voluntarias, garantizando que cada socio cuente con el apoyo que necesita en su día a día.

### Una nueva incorporación

En julio, se incorporó a nuestro equipo Celia, nueva trabajadora social de la Asociación. Su llegada refuerza el compromiso de Retina Madrid con la atención personalizada, la escucha activa y todos nuestros servicios.

### ¡Participa y forma parte de Retina Madrid!

Te animamos a participar en nuestras actividades, talleres y grupos. Tu implicación nos ayuda a seguir construyendo una comunidad más inclusiva, informada y solidaria. Puedes encontrar toda la información actualizada sobre nuestras actividades, noticias y servicios en nuestra web [www.retina.es](http://www.retina.es), redes sociales o visitarnos en nuestra sede (Calle Carretas 14, 4ª planta, puerta G1 – 28012 Madrid).

# Visiones de una misma realidad

Visibilizar y concienciar a través de eventos por toda la Comunidad andaluza sigue siendo una premisa fundamental para comprender y avanzar



Asociación  
Andaluza  
de Retinosis  
Pigmentaria  
(AARP)

**C**oincidiendo con la conmemoración del Día Mundial de la Retina, el último domingo de septiembre, y del Día Mundial de la Visión, el segundo jueves de octubre, la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria y sus delegaciones provinciales en Almería, Málaga y Sevilla han organizado una serie de actividades y eventos que han tenido un

objetivo común, visibilizar las distrofias hereditarias de la retina y las conse-

cuencias que ellas provocan en el día a día de las personas afectadas y sus entornos más cercanos, familiares y amigos fundamentalmente.

### Carpa en Sevilla

En este sentido, el último fin de semana de septiembre, se instaló en la céntrica plaza de la Encarnación de Sevilla, una carpa informativa para dar a conocer a la ciudadanía las distrofias retinianas de orden hereditario, la baja visión y las formas de ayudar a las personas afectadas, tanto si tienen resto visual, como si están en situación de ceguera. Con la colaboración de la Diputación de Sevilla, se ha intentado que cualquier persona pueda ponerse en la piel de otra con discapacidad visual, mediante recursos como antifaces, bastones de movilidad y gafas de realidad virtual. Se intentó que, todas aquellas personas que quisieran, pudieran experi-



Imagen del encuentro que se celebró en la provincia de Málaga

mentar de manera bastante fiel, lo que implica moverse con baja visión y ceguera, y hacer tareas cotidianas con dicha afectación. Algo que la asociación considera fundamental para poder comprender lo complejo que puede resultar el día a día de las personas afectadas.

### Encuentro en Mollina y Antequera

Por otra parte, el primer fin de semana de octubre, tuvo lugar el segundo encuentro andaluz de personas afectadas por DHR y familiares, en las localidades malagueñas de Mollina y Antequera. En esta ocasión, se abordaron las DHR y la realidad de convivir con baja visión y ceguera, desde un punto de vista más cercano, abordando el tema con la familia y personas cercanas. Bajo el nombre de “Horizontes Compartidos 2025”, los más de cien asistentes, pudieron actualizar sus conocimientos sobre las DHR, conocer los últimos avances y las últimas noticias en investigación, así como participar en la asamblea general ordinaria de la entidad andaluza, donde se aprobaron por unanimidad la memoria económica y de gestión, así como el presupuesto del próximo año, con nuevos retos y actividades previstas. También hubo tiempo para, con un psicólogo y de forma grupal, trabajar las sensaciones, preocupaciones, emociones y situaciones que a diario viven tanto las personas afectadas como sus familiares, diversas formas de abordar una realidad que, en muchos casos, es compartida.

### Marcha nocturna en Albox

Por último, informar que, un año más, el municipio almeriense de Albox organizó el pasado 26 de septiembre la XV Marcha BTT Nocturna en homenaje a Ginés Pérez Mateos. Una noche única de deporte, naturaleza y solidaridad que, como cada año, reúne a ciclistas de la localidad, de la comarca del



Participantes en la marcha nocturna en Albox



Carpa instalada en Sevilla

Almanzora y de toda la provincia, para pedalear por una buena causa, en este caso por la investigación en la lucha contra la Retinosis Pigmentaria y demás DHR. De cada inscripción, se destinaron cinco euros a tal fin, siendo donados a la asociación.

Diferentes eventos y acciones para mostrar una misma realidad. Insiste Rafael Bascón, presidente de la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria en que “para fomentar la empatía y facilitar la comprensión se debe mejorar la información y hacer más visibles las consecuencias de las DHR. Solo así se podrá seguir avanzando, conseguir los recursos necesarios para combatir estas patologías y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas”.

# Un gran paso en la retina

Siguen contando con las distrofias hereditarias de la retina en Albacete



Asociación de  
Castilla-La Mancha de  
Retinosis Pigmentaria

**U**n año más hemos podido llevar a cabo con buen término la celebración de nuestro Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria, contando con la concentración de más éxito con respecto a las autoridades que acudieron a nuestra llamada. En todos los años que vengo reportando sobre el acto nunca había visto cómo estaban representados los tres sectores fundamentales de toda enfermedad: el académico, con la Excmá Decana de la Facultad de Medicina de Albacete, Dra D<sup>a</sup> Silvia Llorens quien participó activamente durante toda la Jornada; el asistencial, la O.N.C.E, la organización más poderosa de todo el campo de la visión, con la presencia de nuestra querida y muy apreciada Cristina Abarca, vicepresidente del Consejo Territorial de Castilla La Mancha; y el sector político, con la representación del presidente de la Junta de Comunidades y del Consejero de Sanidad en la figura de D<sup>a</sup> Juani García, que siempre nos ha apoyado en todos los estamentos donde ha desempeñado su labor, en el Ayuntamiento, en Diputación y, actualmente, como Delegada Provincial de Sanidad; por parte del Excmo Ayuntamiento de Albacete, contamos con la presencia de D<sup>a</sup> Rosa González de la Aleja y representando a la Excmá Diputación de Albacete, la cual nos apoya siempre en la impresión de los carteles, contamos con la presencia del diputado de Sanidad, D. Francisco Garcia, alcalde de Pozo-Cañada. En suma, sólo nos faltó la presencia del sector religioso y hubiese sido ya pleno al quince.

La charla, que fue retransmitida en streaming via zoom fue un éxito, el Dr José María Millán demostró su excelente dominio en la problemática que a todos nos interesa, impartió una exposición con el título "Distrofias hereditarias de la Retina: una



Imagen de la Jornada por el Día Mundial de la Retina

luz al final del túnel" con una gran confluencia de público que pudo intervenir con preguntas al investigador. Al finalizar el acto, que se realizó en los salones del hotel San Antonio de Albacete, del cual solo podemos contar maravillas, sobre todo, de su gerente, D. Francisco Inclán por su excelente disposición para con nuestra asociación, tuvo lugar una comida de hermandad entre investigador y afectados con un succulento menú manchego que hizo las delicias del estómago más exigente, junto con esos dulces tan deliciosos que nos trajo nuestra Emilia de La Roda, con una cata de miguelitos como remate de buen gourmet.

El acto fue seguido tanto por prensa digital, Mas que Alba y la Cerca, la emisora de Radio Chinchilla que nos hizo varias entrevistas una el día 8 de septiembre y la segunda unos días antes del acto que se desarrolló el sábado 27 y la excelente entrevista que le hizo D<sup>a</sup> Teresa Roldán periodista de la Tribuna de Albacete, especializada en temas de Salud y a la que públicamente les agradecemos la atención que tuvo con el Dr Millán.

Asimismo, deseamos resaltar cómo el Excmo Ayuntamiento de Albacete, tanto la Alcaldía y la concejalía de Participación ciudadana cuenta con nosotros y nos hace partícipes de la vida de la ciudad. Fuimos invitados a la inauguración de la Exposición conmemorativa del 150 aniversario de la Red Asociación Virgen de los Llanos en el pabellón municipal Feria 2025, el día 8 de septiembre; a la invitación Día de la Discapacidad, a la programa-



ción especial día de las personas con discapacidad en Feria el día 11 de septiembre; iluminaron con los colores de Retinosis en el programa de “Luces que inspiran”, tres edificios emblemáticos de Albacete: El museo de la Cuchillería, el Ayuntamiento y el Museo Municipal. Participación Ciudadana nos ha invitado a las I Jornadas de Formación y Dinamización del Consejo Social de la ciudad de Albacete bajo el título “Participación y ciudad” en el centro

Ágora de Albacete el próximo día 29 de 16.30 a 20.30. Y por último mencionamos la invitación que recibimos para un día antes de las jornadas de Fundaluce (22 de octubre), las VI Jornadas de Humanización de la Gerencia de Atención Integrada de Albacete bajo el lema “Marcando nuestro rumbo”.

En suma no podemos quejarnos, siguen contando con retinosis, teniendo un lugar dentro de esta ciudad.

## Visión compartida

La sinergia entre Retina Comunidad Valenciana y José María Millán Salvador al asumir el reto de la dirección científica del CIBERER



Asociación Retina  
Comunidad Valenciana

**L**a Asociación Retina Comunidad Valenciana juega un papel fundamental en el ámbito de las distrofias hereditarias de la retina (DHR) en nuestra comunidad: no solo como voz y soporte de las personas afectadas, sino también como puente entre la sociedad, los pacientes y la investigación científica. En este contexto, la reciente designación de José María Millán Salvador como director científico del área de Enfermedades Raras del CIBER representa un hito de esperanza, una ocasión ideal para destacar la relación con Retina CV y visibilizar lo que puede suponer esta unión de fuerzas en beneficio de la comunidad. Este artículo pretende poner de manifiesto esa relación, ensalzar sus logros y subrayar el inmenso valor de esta designación para quienes vivimos y convivimos con distrofias de retina en la Comunidad Valenciana.

### Misión, retos y posicionamiento

La Asociación Retina Comunidad Valenciana es una entidad sin ánimo de lucro, cuyo objetivo principal es el apoyo a pacientes con distrofias hereditarias de retina, la sensibilización social, la divulgación del conocimiento y la colaboración



El doctor José María Millán Salvador

con actividades científicas. Entre sus funciones están:

- Informar y orientar a pacientes y familias sobre patologías como retinosis pigmentaria, Stargardt, coroideremia, entre otras.
- Organizar jornadas científicas y participación en conferencias nacionales, con el fin de acercar avances y generar redes de conocimiento.

• Colaborar con entidades de ámbito autonómico, nacional e internacional para fortalecer el ecosistema

de investigación en enfermedades raras de la visión.

- Ser interlocutora ante administraciones y organismos en materia de financiación, políticas de salud y derechos de personas con discapacidad visual.

En nuestra web aparece una noticia destacada que informa con orgullo: “El Dr. José María Millán, nuevo director del área de Enfermedades Raras del CIBERER”. Esto señala que la asociación considera esta designación como algo propio, que refuerza su propia misión.

La asociación, por tanto, no es meramente receptora de los beneficios de la investigación, sino una entidad activa que apuesta por promover sinergias, empujar la transferencia de conocimiento y acercar los resultados científicos al paciente.

### Trayectoria e implicación

Para valorar adecuadamente el significado del nombramiento de Millán en el CIBERER, conviene hacer un repaso a su trayectoria y sus vínculos (directos o indirectos) con Retina CV y con el entorno de enfermedades retinianas.

Formación, entorno profesional y liderazgo

- Millán es licenciado y doctor en Biología por la Universidad de Valencia (doctorado en 1995).

- Desde hace años ejerce como investigador principal del Grupo de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica en el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia. Orpha.net+3UPV+3IIS La Fe+3

- También dirige la Unidad U755 del CIBERER, lo que le vincula directamente con esa red de investigación.

- En una voz autorizada para el mundo retina, Millán ha expresado públicamente la importancia del diagnóstico genético para el asesoramiento familiar y el acceso a terapias emergentes, así como la necesidad de seguir investigando para alcanzar diagnóstico completo para todos los pacientes.

- En un reciente episodio del podcast de la plataforma Canal Retina, es presentado como investigador y «director científico del CIBER de Enfermedades Raras en España». Canal Retina

Estas credenciales lo colocan entre los referentes de la investigación de

retina en España, y su vínculo con Retina CV no es meramente institucional: los intereses de su grupo de investigación coinciden directamente con las prioridades de la asociación.

### Convergencias naturales

Millán es miembro de Retina CV, la conjunción de intereses científicos, clínicos y sociales es una relación de colaboración o afinidad muy estrecha:

- Colabora directamente con Retina ofreciendo asesoramiento genético a nuestros asociados desde 1991.

- Retina CV invita y cuenta con la presencia de investigadores como Millán en sus jornadas científicas regionales para compartir avances locales y nacionales.

- Los proyectos que lidera (o en los que participa) tienen impacto directo en el colectivo al que Retina CV representa; por tanto, existe una responsabilidad compartida y un interés mutuo.

- La propia asociación da visibilidad al nombramiento de Millán en el CIBERER como una buena noticia para sus asociados.

De esta forma, Retina CV y Millán pueden considerarse actores complementarios: la asociación como voz social y enlace con pacientes; Millán como científico y catalizador de recursos.

### Símbolo de esperanza y credibilidad

Para muchas personas afectadas de Retina CV, saber que uno de los suyos o cercano a su entorno asume una responsabilidad nacional es una demostración de que “se les tiene en cuenta”. También sirve para movilizar ilusión, compromiso y confianza en que la investigación no es algo lejano, sino parte de una combinación de ciencia y solidaridad.

Queremos acabar transmitiéndote el inmenso agradecimiento por formar parte de esta familia, porque siempre estás, así es que, decirte, GRACIAS, gracias por ser el profesional que eres, y gracias por ser la maravillosa persona que nos ha acompañado durante todo este tiempo. Nadie como tú ha sabido transmitir a su equipo la realidad que vivimos las personas con estas enfermedades, y ponen cara a esas estadísticas y tubos de ensayo que solo ven en el laboratorio. Les has enseñado que detrás de estos códigos de barras, hay un niño, una niña, un padre... una persona.



# La IA bajo control

El Congreso Retina Murcia destaca la aplicación de la inteligencia artificial a la investigación y el diagnóstico, pero controlada siempre por especialistas



Asociación  
Retina  
Murcia



Juan Carrión, Avril Daly y David Sánchez

**E**l Congreso Retina Murcia de 2025, celebrado el pasado mes de octubre, ha sido un éxito de participación. La ponencia inaugural corrió a cargo de Avril Daly, CEO de Retina Internacional, presentada por Juan Carrión, presidente de FEDER. Ambos destacaron la importancia de la voz de los pacientes en investigación, innovación y políticas de salud.

Entre las mesas redondas más destacadas se encuentra la titulada "Inteligencia Artificial en el SMS", donde se debatió cómo la IA ya está siendo utilizada en el Servicio Murciano de Salud para agilizar diagnósticos, predecir complicaciones y mejorar la calidad asistencial. Expertos como la oftalmóloga Elena Rubio, del Hospital Morales Meseguer de Murcia, y el doctor Ignacio Lozano, especialista en retina del Hospital Santa Lucía de Cartagena aportaron ejemplos concretos de aplicación clínica.

Durante la sesión, el especialista Teodoro

Martínez advirtió sobre la necesidad de mantener una mirada crítica ante el uso de la tecnología: "La inteligencia artificial, igual de rápido que contesta, se equivoca", señaló. El programa incluyó otras mesas centradas en las perspectivas emergentes en DHR, la rehabilitación con implante coclear y el impacto social y legal de las enfermedades visuales, moderado por Carmen Gómez. El evento, con la colaboración de entidades como Johnson & Johnson, Roche, los colegios oficiales de Farmacéuticos y de Ópticos-Optometristas y la Fundación ONCE Baja Visión, se consolida como un referente en la lucha contra las enfermedades visuales raras para especialistas, pacientes y estudiantes.

Por Patricia Velasco



## Directorio

	<b>Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP)</b>	<p>Calle Resolana, 30 - Edificio ONCE 41009 - SEVILLA Tel.: 954 370 042 - 696 804 996 - 685 139 377 E-mail: <a href="mailto:asociacion@retinaandalucia.org">asociacion@retinaandalucia.org</a> Web: <a href="http://www.retinaandalucia.org">www.retinaandalucia.org</a> Presidente: Rafael Bascón Barrera</p>
	<b>Asociación Aragonesa de Retina (AAR)</b>	<p>Paseo Echegaray y Caballero, 76.- 2ª Planta 50003 - ZARAGOZA Tel. 976282477 ext. 112057 - Móvil. 681901515 Email: <a href="mailto:info@esretinaaragon.org">info@esretinaaragon.org</a> <a href="http://www.esretinaaragon.org">www.esretinaaragon.org</a> Presidente: Federico Torralba López</p>
	<b>Asociación de Castilla-La Mancha de Retinosis Pigmentaria</b>	<p>Centro Municipal de Asociaciones. Casa Carretas Plaza Mateo Villora 1 02001 - ALBACETE Tel.: 686 183 964 E-mail: <a href="mailto:manchega@gmail.com">manchega@gmail.com</a> Presidenta: Concepción Gómez Sáez</p>
	<b>Asociación de Distrofias Hereditarias de Retina Canarias</b>	<p>Avenida Primero de Mayo, 10 - 4º Edif. ONCE 35002 - Las Palmas de Gran Canaria Tel.: 928 932 552 E-mail: <a href="mailto:asociacion@canariasretinosis.org">asociacion@canariasretinosis.org</a> <a href="http://www.canariasretinosis.org">www.canariasretinosis.org</a> Presidente: Germán López Fuentes</p>
	<b>Asociación Retina Madrid (ARM) y Fundación Retina España</b>	<p>Calle Carretas, 14 - 4ª – G1 28012 - MADRID. Tlf: 915216084 - Mov: 615362357 e-mail: <a href="mailto:trabajosocial@retina.es">trabajosocial@retina.es</a> <a href="http://www.retina.es">www.retina.es</a> Presidente: Raúl Gilabert López</p>
	<b>Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE)</b>	<div> <div> <b>Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluce)</b> </div> <div>  </div> </div>

C/Montera, 24 - 4ºJ  
28013 - MADRID  
Tel. 915 320 707  
E-mail: [farpe@retinosisfarpe.org](mailto:farpe@retinosisfarpe.org)  
[www.retinosisfarpe.org](http://www.retinosisfarpe.org)  
Presidente: David Sánchez González

## Directorio

	<b>Retina Castilla y León (ReCyL)</b>	<p>Sede ONCE, C/ de la India, 1 47007 - VALLADOLID Tel.: 983 394 088 Ext 117/133 Fax. 983 218 947 E-mail: <a href="mailto:info@retinacastillayleon.org">info@retinacastillayleon.org</a> <a href="http://www.retinacastillayleon.org">www.retinacastillayleon.org</a> Presidente: Pedro Herrero Fernández</p>
	<b>Associació Retina Catalunya</b>	<p>C/ Sepúlveda, 1, 3ª Planta 08015 - BARCELONA Tel. 618 42 40 26 Info: 639 00 16 19 Correo electrónico: <a href="mailto:info@retinacat.org">info@retinacat.org</a> <a href="http://www.retinacat.org">www.retinacat.org</a> Presidente: Alfons Borràs</p>
	<b>Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)</b>	<p>C/ Alhucemas, 44 06360 - Fuente del Maestre - BADAJOZ Tel.: 659 879 267 E-mail: <a href="mailto:retinosis.extremadura@hotmail.com">retinosis.extremadura@hotmail.com</a> Presidenta: Purificación Zambrano Gómez</p>
	<b>Asociación Retina Murcia</b>	<p>C/Sierra de Ascoy, 2 - Bajo 30008 - MURCIA Tel. 672 347 282 Email: <a href="mailto:info@retinamurcia.org">info@retinamurcia.org</a> <a href="http://www.retinamurcia.org">www.retinamurcia.org</a> Presidente: David Sánchez González</p>
	<b>Asociación Retina Comunidad Valenciana</b>	<p>Calle Garrigues Nº3 - 2º A-B 46001 - VALENCIA Teléfono/Fax: 963 511 735 Móvil: 608 723 624 E-mail: <a href="mailto:info@retinacv.es">info@retinacv.es</a> <a href="http://www.retinacv.es">www.retinacv.es</a> Presidenta: María de la Almudena Amaya Rubio</p>

**FARPE pertenece a:**



**Ahora,  
lo tienes  
tan  
fácil...**

**...que  
donarás  
con  
alegría**

**09499**

**Bizum**

**¡Gracias!**



**Fundaluce**

**FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA**

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.