



**LA TERAPIA GÉNICA MARCA  
UN HITO AL PROPORCIONAR  
VISIÓN A ADULTOS Y JÓVENES  
CASI CIEGOS**

**VISIÓN**

**LUCHA CONTRA LA CEGUERA  
Nº32 • 1er SEMESTRE • 2008**

**SUMARIO**

- **Prevalencia de la baja visión:**  
El derecho a ver. Visión habla con Begoña Garcimartín
- **Filtros electrocrómicos:**  
Aplicaciones en la rehabilitación visual. Doctora Rosa Coco Martín
- **Cazadores de tesoros,**  
buscadores de genes. Doctora Gemma Marfany
- **Beneficios del diagnóstico genético**  
en distrofias de retina. Doctora Roser Glez-Duarte
- **Fundaluce**  
convoca nuevas ayudas de Investigación 2008



**FARPE**

Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España

EDITA: **FARPE**

**Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España.**

Montera 24 4º J - 28013 Madrid  
teléfono/fax: 915320707  
e-mail: faarpee@retinosis.org

DIRIGE: José María Casado Aguilera

REDACCIÓN: Andrés Mayor Lorenzo y José María Casado Aguilera

COLABORAN EN ESTE NÚMERO: Nicolás Cuenca, José Martín, Roser Glez.-Duar-te, Gemma Marfany, Esther Pomares, Rosa Coco, Begoña Garcimartín, Elena Valles-pín

CORRESPONSALES: **ANDALUCÍA:** A. Reyes. **ARAGÓN:** M. Melero. **ASTURIAS:** Salomé. **CANARIAS:** G. López. **CASTILLA-LA MANCHA:** C. Gómez. **CASTILLA-LEÓN:** F. Barcenilla. **CATALUNYA:** A. Espanyol. **EXTREMADURA:** P. Zambrano. **GALICIA:** R. Barral. **GUIPÚZCOA:** I. González. **MADRID:** I. Romero. **MURCIA:** L. Berrocal. **NAVARRA:** I. Zabalza. **VALENCIA:** P. Rodríguez.

DISEÑO  
Alejandro Díaz

IMPRIME  
Gráficas Apel

D.L. M. 6-1992    ISBN 84-604-1293-B

Todos los artículos se publican bajo la responsabilidad de sus autores. La revista VISIÓN 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 editor.

Boletín Informativo subvencionado por la Secretaría del Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad.

Tirada 5000 ejemplares.  
Distribución gratuita. Coste 1€ ejemplar.  
Premio José García Sicilia 1997.  
Premio FUNDALUCE 2002.



MINISTERIO  
DE TRABAJO  
Y ASUNTOS SOCIALES

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE SERVICIOS SOCIALES,  
FAMILIAS Y DISCAPACIDAD

DIRECCIÓN GENERAL DE  
COORDINACIÓN DE POLÍTICAS  
SECTORIALES SOBRE DISCAPACIDAD

E

C

I

D

N

I

Editorial.	03
Creditos e índice	04
Gente comprometida	05
Filtros fotocromáticos	08
Visión habla con...Begoña GarciMartín	12
Investigación	16
Avances	18
FARPE forma parte de tu vida	20
Reportaje	22
Seminario Tarrasa	23
Chips diagnóstico genético	28
Asociaciones	30
Exposición	38
Congreso Mundial	40
Los libros de Visión	41
Directorio	42

#### FÉ DE ERRATAS

El artículo aparecido en la revista VISIÓN Nº 31 bajo el título "La retinopatía diabética" sin ningún autor estaba firmado por el Dr. Jordi Monés.

## “NUEVAS ESTRUCTURAS CIENTÍFICAS Y SOCIALES, AL SERVICIO DE LAS PERSONAS”

**ACOGEMOS, DE UNA PARTE, CON GRAN ILUSIÓN Y, DE OTRA, CON CIERTA PRECAUCIÓN, LAS NUEVAS ESTRUCTURAS QUE, TANTO EL MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO COMO EL RECIÉN INSTAURADO MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN O EL DE EDUCACIÓN Y POLÍTICAS SOCIALES, HAN INCORPORADO A LA ORGANIZACIÓN SOCIAL Y CIENTÍFICA DE NUESTRO PAÍS.**

Ilusión, puesto que nos parece muy importante que se dé un mayor empuje a la Ciencia en todos sus ámbitos y que España vaya acercándose cada vez más a los niveles de inversión en esta materia que hay en los países de la Unión Europea. Y porque esperamos que este nuevo impulso haga que la colaboración en la investigación sea cada vez más internacional, dando cabida a los grupos de investigadores españoles en los muchos campos en los que su trabajo es interesante para enfermedades de poca prevalencia como son la gran mayoría de las relacionadas con la retina.

Precaución, porque el prometedor inicio que han tenido los CIBER, especialmente el de Enfermedades Raras, pueda tener un parón en su desarrollo y expectativas de futuro, al cambiar del Ministerio de Sanidad y Consumo al de Ciencia e Innovación.

Ilusión, porque las políticas sociales se vinculen a la educación y a la formación, concepto que puede llevar a las personas con discapacidad a tener una mejora en la igualdad de oportunidades para lograr unas mayores cotas de preparación que posibiliten una mejor y más activa participación social.

Preocupación, porque, a su vez, esta nueva perspectiva suponga un período de duda y de más lento avance en la conquista de los derechos sociales que las personas con discapacidad y sus familias vamos consiguiendo.

Y ahí estamos nosotros, a través de las asociaciones y de la FARPE y FUNDALUCE, para hacer que estos síntomas de ilusión prosperen y que aquellos de preocupación no aparezcan, sabiendo que estamos en un gran colectivo de más de 4.000 entidades que defendemos los intereses y derechos de las personas y familias con discapacidad.

En todo este entramado de estructuras, sistemas de organización, entidades y formatos de participación cívica, nos guía un único criterio: que todo ello esté al servicio de las personas y de su consideración plena de ciudadanía.

**POR MEDIO DE ESTA REVISTA VISIÓN, QUE INTENTA MANTENER LA ILUSIÓN POR VIVIR, MEDIANTE LA DIVULGACIÓN DE LOS AVANCES CIENTÍFICOS Y DE LA ACTIVIDAD SOCIAL DE PERSONAS CON DISCAPACIDAD VISUAL, MANIFESTAMOS NUESTRO COMPROMISO EN TRABAJAR PORQUE SEA LA PERSONA LA BENEFICIARIA DE TODO EL AMPLIO ABANICO DE NUESTROS ESFUERZOS. ESPERAMOS TU APOYO EN ESTA LÍNEA.**

José María Casado  
Presidente de FARPE y FUNDALUCE



## CONVOCATORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN FUNDALUCE 2008

La **FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA (FUNDALUCE)** convoca el **Concurso Público año 2008 para atender a la financiación de Proyectos de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria por un período de dos o tres años y por un importe de 30.000 Euros (TREINTA MIL EUROS).**

Las condiciones generales de la presente convocatoria son las siguientes:

En la asignación de las Ayudas, los proyectos serán evaluados por la ANEP (Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva) y se tendrán en cuenta entre otros los siguientes criterios:

- Calidad científico-técnica de la propuesta, la actividad investigadora desarrollada previamente, la cofinanciación de los proyectos por otras entidades públicas y/o privadas de reconocido prestigio, la colaboración con otros grupos de investigación nacionales y/o internacionales, el carácter multidisciplinar del proyecto investigador.
- Quedan excluidos de la presente convocatoria aquellos proyectos que durante el presente año reciben financiación por parte de Fundaluce.

El plazo de presentación de solicitudes estará abierto hasta el 31 de Julio de 2008

Las bases de la Convocatoria estarán a disposición de todas las personas interesadas en el domicilio social de Fundaluce, Fundación Lucha contra la Ceguera y en FARPE, Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España, C/ Montera nº 24 4ºJ, 28013 Madrid, Tel/fax: 91 532 07 07.

Página Web: <http://fundaluce.org>.

E-mail: [fundaluce@retinosis.org](mailto:fundaluce@retinosis.org).

Madrid, Mayo de 2008

Durante el período comprendido entre los días 1 de Noviembre de 2007 a 30 de Abril de 2008, Fundaluce ha recibido donativos particulares y algunas de las Asociaciones miembros pertenecientes a FARPE, ascendiendo a un total de 19.929,50 €.

Los donativos privados ascienden a un total de 6.136,71 €.

ANÓNIMO	50,00 €
ANÓNIMO	72,50 €
ARGELIA PEREZ (LAS PALMAS)	20,00 €
B. TERNI	30,00 €
OBRA SOCIAL CAJA DUERO	1.000,00 €
CARMEN DURO SANCHEZ	20,00 €
CASIMIRO POZO ROSA (CORDOBA)	20,00 €
DANIEL BENAVIDES (VALLADOLID)	1.250,00 €
ESPERANZA DE CABO Fdez. (BARCELONA)	25,00 €
FRANCISCA I. MARQUES (CASTELLON)	100,00 €
FRANCISCO SEBASTIAN (VALENCIA)	100,00 €
GUILLERMO REGO GAY (BARCELONA)	1.700,00 €
INDUALSA (ALCACETE)	75,00 €
J. CASTRO (LUGO)	200,00 €
J. OLCOZ OZCARIZ (TAFALLA)	20,00 €
JESUS RUIZ GAMEZ (VALENCIA)	120,00 €
JOAQUIN CASTRO (ASTURIAS)	200,00 €
ALFREDO PEREZ ARBOLEYA (ASTURIAS)	100,00 €
JOSE A. MUÑOZ HERMOSO (LAS PALMAS)	130,00 €
JOSE CRUZ PRIETO (ZAMORA)	100,00 €
JOSE FERNANDEZ (SANTANDER)	30,00 €
J. MANUEL ONTAÑÓN (TENERIFE)	100,00 €
JUAN F. VALLS ALVAREZ (VALENCIA)	200,00 €
JULIAN SARDINA MONGE (BUROGS)	100,00 €
L. IGNACIO MEDINA MUÑOZ (ZARAGOZA)	100,00 €
LUIS VILLARROYA MOYA (ZARAGOZA)	1.000,00 €
Mª CARMEN LOPEZ (BUROGS)	400,00 €
Mª CONCEPCION CASTRO (MADRID)	75,00 €
Mª CRUZ ESCUDERO ROMERO (ALMERIA)	120,00 €
Mª E. GARCIA (BADAJOZ)	30,00 €
Mª M. RIO ALVAREZ (SEGOVIA)	30,00 €
Mª V. MOMPO	160,00 €
Mª VICTORIA PONCE LUCENA (MADRID)	20,00 €
MANUEL MENENDEZ (ASTURIAS)	100,00 €
Mª ISABEL ALMARAZ ESTEBAN (SALAMANCA)	100,00 €
MARINA DIAZ	20,00 €
MERCEDES OYARZABAL (BARCELONA)	200,00 €
NURIA GARCIA JURADO (MALAGA)	100,00 €
OVIDIO Fdez. MONTESINOS (LUGO)	100,00 €
PERE ESPELT VIÑAS (GIRONA)	50,00 €
Familia DEL RIO ALVAREZ (VALLADOLID)	411,00 €
RAFAEL BECERRO OSORIO (VALLADOLID)	100,00 €
ROSA Mª GOBANTES OÑATE (BURGOS)	50,00 €
SALVADOR MENDOZA (TENERIFE)	30,00 €
SECUNDINA SNA MILLAN GARCIA (LEON)	25,00 €
TOMAS TORRUVIANO (GUADALAJARA)	5,00 €
T. GRAFICOS ALFADIR (BARCELONA)	373,00 €
VDA. JULIAN NUÑEZ (ALBACETE)	90,00 €
VICTORIANO LLANOS (VALLADOLID)	200,00 €
<b>Total</b>	<b>9.861,50 €</b>

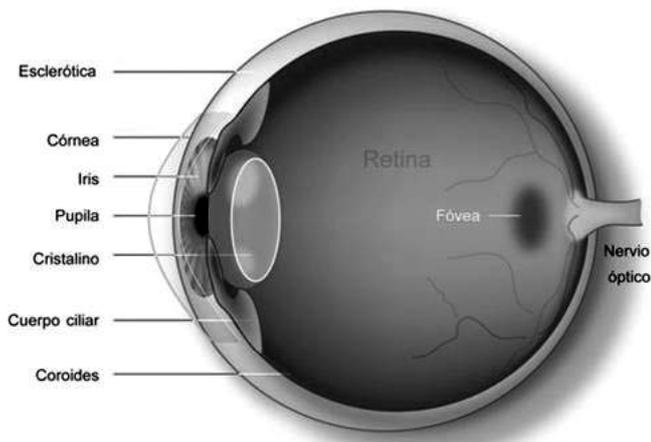
En cuanto a las Asociaciones pertenecientes a FARPE, los donativos ascendieron a 10.068 €, detallando a continuación los importes donados cada una de ellas:

Asociación Asturiana de Retinosis	6.000 €
Asoc. Afectats RP. de Catalunya	300 €
Asoc. Castilla y León de Retinosis	*1.768 €
Asoc. RP. de Canarias	2.000 €

\*1.000 € corresponden al primer semestre de 2007 que por error no se incluyó en el número anterior.

Desde aquí animamos al resto de las Asociaciones miembros para que colaboren con Fundaluce con sus donativos.

**GRACIAS A TODOS Y TODAS POR VUESTRO ESFUERZO**



## ADJUDICADO EL I PREMIO CIUDAD DE ALBACETE Y AYUDAS FUNDALUCE

### 60.000 EUROS PARA INVESTIGACIÓN EN RETINOSIS PIGMENTARIA

El grupo de Investigación dirigido por el Dr. Nicolás Cuenca Navarro, de la Universidad de Alicante ha sido merecedor del I Premio Ciudad de Albacete de Investigación en retinosis pigmentaria con el proyecto titulado “Potenciales teraéuticos de antiapoptóticos y antioxidantes en la degeneración de la retina y regulación de los ciclos circadianos en modelos de retinosis pigmentaria.” Dotación 30.000 euros.

Así mismo FUNDALUCE (Fundación Lucha Contra la Ceguera) resolvió su convocatoria de ayudas a “Proyectos de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria”, por valor de 30.000 euros a los siguientes proyectos:

1. “Aproximaciones de Terapia Génica Para la Retinosis Pigmentaria”, cuyo investigador principal es el Dr. Enrique de la Rosa Cano, perteneciente al CSIC. Madrid. Dotación 20.000 €

2. “Estudio In Vitro e In Vivo de las Proteínas Crb y Sus Proteínas Asociadas, Implicadas en Retinosis Pigmentaria en la Retina de Mamíferos”, cuya investigadora principal es la Dra. María

Concepción Lillo Delgado. Universidad de Salamanca. Dotación 10.000 €

El acto de entrega de las ayudas FUNDALUCE tendrá lugar en la ciudad de Albacete, el viernes 7 de noviembre de 2008, dentro de la Jornadas FUNDALUCE, “la ceguera puede vencerse”.

La revista VISIÓN felicita a todos los grupos seleccionados y anima a todo el mundo a colaborar con FUNDALUCE, para que más grupos españoles de investigación puedan seguir trabajando en retinosis pigmentaria y otras enfermedades hereditarias de la retina.

Sólo con una FUNDALUCE fuerte y con recursos podremos influir en los caminos de la investigación.



Ponte en contacto con FUNDALUCE, Fundación Lucha Contra la Ceguera a través de su web [www.fundaluce.org](http://www.fundaluce.org) o del correo electrónico, E\_mail [fundaluce@retinosis.org](mailto:fundaluce@retinosis.org) o por teléfono 915320707 y crea tu grupo de apoyo a la lucha contra la ceguera, en tu ciudad, en tu barrio, en tu trabajo, en tu familia, en tu escuela, ... donde tu quieras.



# BUSCADORES DE TESOROS, CAZADORES DE GENES

## Avances en el diagnóstico y la terapia de las distrofias de retina

**Para el científico, la investigación es vocacional y supone tanto una fuente de alegrías como de sinsabores. Sin embargo, hay pocas gratificaciones comparables a la que sienten los investigadores dedicados a la Gené-**

**tica Humana cuando encuentran un nuevo gen responsable de la enfermedad en una familia. El genetista es como un buscador de tesoros, que tras muchos esfuerzos y dedicación encuentra su tesoro, un gen.**

Este símil sencillo permite entender por qué los científicos se lanzan a buscar nuevos genes RP, a pesar de las dificultades. Así, pues, como todo buscador necesita partir de una información inicial fiable y un buen mapa con indicadores, el genetista necesita una familia que sea informativa y mapas genéticos y físicos con sus marcadores genéticos. De igual manera, debe interpretar las pistas que encuentra y deducir si el tesoro está cerca del riachuelo pero lejos de la montaña, es decir, debe saber analizar si el gen responsable está cerca o lejos de los marcadores genéticos que ha estudiado. Y de igual forma, sólo la confluencia de conocimientos previos, buenas herramientas, capacidad y tenacidad (y también, ¿por qué no?, un poco de suerte), conduce a la recompensa, el gen y la mutación responsable de la enfermedad.

Una vez que el científico ha identificado un gen previamente no descrito y la mutación patogénica, el siguiente paso consiste en averiguar cuál es la función del gen

en cuestión, en un individuo sano y en un paciente, y de este modo dilucidar por qué aquella mutación en concreto es capaz de causar una enfermedad, en este caso, la Retinosis Pigmentaria.

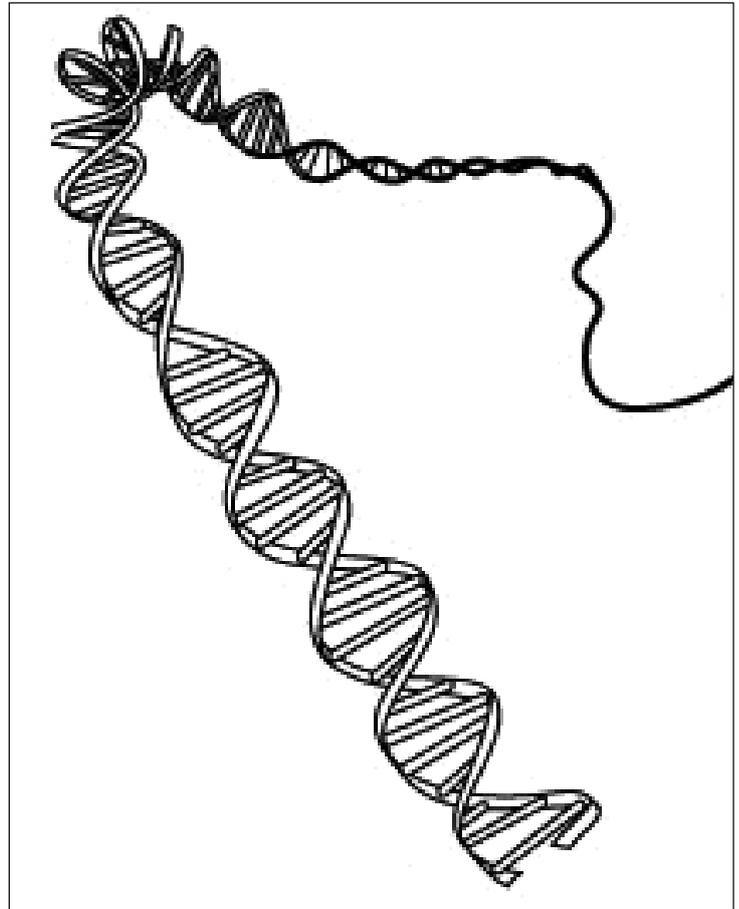
En este contexto, es fácil comprender la ilusión con la que nuestro equipo de investigación empezó a estudiar una familia española afecta de una forma de retinosis pigmentaria autosómica recesiva. Un primer estudio de ligamiento genético nos permitió descartar como causa de la enfermedad todos los genes RP descritos hasta entonces y seguidamente, identificar una región cromosómica asociada a la enfermedad (locus RP26, en el cromosoma 2). Con la secuenciación del genoma humano se fueron generando mejores mapas físicos y genéticos de la región, que permitieron abordar una búsqueda más precisa de los genes candidatos. Mediante amplificación específica de todas las regiones codificantes (los denominados exones) y su secuenciación, se analizaron uno a uno todos los

genes de la región. Sin embargo, todos fueron descartados como responsables de la RP en esta familia, ya que en ninguno de ellos se detectó ninguna variante patogénica. Siguiendo nuevas pistas, encontramos un nuevo gen previamente no identificado, el gen CERKL, que resultó ser el responsable de la RP en esta familia. Sabemos ahora que CERKL es el causante de RP en otras dos familias españolas y también, de una forma de RP más agresiva en familias judías yemenitas.

El descubrimiento de CERKL como gen RP revisita una relevancia especial ya que por primera vez ha sido posible establecer una relación directa entre un defecto genético de la RP y la apoptosis, o muerte celular programada, que es la vía de degeneración de los fotorreceptores en los pacientes. CERKL dicta la síntesis de un enzima muy similar a la ceramida quinasa, enzima que fosforila una molécula de la membrana celular, la ceramida. La proteína CERKL actuaría como protector del

fotorreceptor, ya que convertiría una señal de apoptosis en una señal de supervivencia celular. Si esta hipótesis es correcta, la expresión de CERKL contribuiría a la supervivencia de la célula cuando ésta sometida a diferentes tipos de estrés, por ejemplo, a estrés oxidativo, muy común en células neuronales y, en concreto, en fotorreceptores. Los resultados que se han obtenido, preliminares pero muy prometedores, así lo indican. Así, pues, en los pacientes RP estudiados, la ausencia de este mecanismo protector incrementaría la susceptibilidad de los fotorreceptores a las agresiones ambientales y metabólicas, como el estrés oxidativo, desencadenando la muerte por apoptosis y por tanto, determinando finalmente la degeneración retiniana.

Con el descubrimiento de cada nuevo gen, se abren nuevas líneas de investigación, desde la búsqueda del substrato fisiológico, hasta la generación de un nuevo modelo animal RP. Todo lo cuál genera información crucial para comprender la generación y progresión de la RP, y abre vías muy valiosas para diseñar nuevas estrategias terapéuticas que eviten la muerte del fotorreceptor.



Vuelva a sonreír.

Llevar una vida visualmente activa es posible.

Ver la televisión, leer, escribir, coser o muchas otras tareas.

- AYUDAS ÓPTICAS.
- AYUDAS NO-ÓPTICAS.
- AYUDAS ELECTRÓNICAS.

¡Pídanos información!

**Cottet**  
ÒPTICS

CENTRE DE BAIXA VISIÓ

Av. Portal de l'Àngel 40  
08002 BARCELONA  
bajavision@cottet.net

93 301 22 32

## PROYECTO COORDINADO:

### “DESARROLLO DE FILTROS ELECTROCRÓMICOS PARA APLICACIONES EN LA REHABILITACIÓN VISUAL DE PACIENTES CON ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA Y LA COROIDES”.

#### SUBPROYECTO 1:

Síntesis de materiales electrocrómicos basados en derivados de EDOT.

Departamento de Nuevos Materiales. Centro de Tecnologías Electroquímicas CIDETEC. San Sebastián.

**Equipo CIDETEC:** Josetxo Pomposo, Cristina Pozo.

#### SUBPROYECTO 2:

Caracterización de los materiales y desarrollo de la electrónica de control e interfaz de usuario.

Grupo de Displays y aplicaciones Fotónicas. Universidad Carlos III de Madrid.

**Equipo GDAF-UC3M:** Ricardo Vergaz, Juan Carlos Torres, David Barrios, Carlos Marcos Lucas, Virginia Urruchi, José Manuel Sánchez-Pena.

#### SUBPROYECTO 3:

Efectividad de los filtros electrocrómicos en la rehabilitación visual de pacientes con enfermedades hereditarias de la retina.

Unidad de Baja Visión y Rehabilitación Visual. Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada Universidad de Valladolid.

**Equipo IOBA:** Rosa Coco, Rubén Cuadrado, Begoña Coco, José Alberto Lázaro, Itziar Fernández.

#### Resumen del proyecto

Se ha realizado un proyecto de investigación coordinado, en el que el Centro de Investigación Tecnológica en Electroquímica de San Sebastián desarrolló unos dispositivos electrocrómicos en forma de “lentes” capaces de cambiar de transparente a azul oscuro al aplicar un pequeño potencial con el fin de poder ser utilizados en interiores y exteriores respectivamente como filtros de la luminosidad. El Grupo de Displays y Aplicaciones Fotónicas de la Universidad Carlos

III de Madrid, hizo la caracterización y estudio óptico de los filtros, para garantizar una calidad suficiente como para que sean utilizables como lentes oftálmicas y desarrolló una “montura” con los componentes electrónicos capaces de generar los cambios de potencial eléctrico que generan los cambios en el cristal. El IOBA determinó inicialmente las características que debían de tener esos filtros y posteriormente los probó y evaluó su eficacia en pacientes con enfermedades hereditarias de la retina pertenecientes a la asociación ACLARP.

#### ESTADO ACTUAL DEL TEMA

Las enfermedades de la retina que afectan a los fotorreceptores como la Retinitis Pigmentosa se encuentran entre las causas más graves de déficit visual. Las ayudas de baja visión y más concretamente los filtros suelen ser de gran ayuda para estos pacientes. Los filtros ópticos pueden mejorar la visión de los pacientes con enfermedades hereditarias de la retina, ya que estos pacientes tienen gran fotofobia y deslumbramiento. Eliminar el deslumbramiento es especialmente importante porque implica que la visión disminuye de forma considerable cuando hay un estímulo luminoso

que aparece de forma brusca, y esto sucede en numerosas ocasiones a lo largo de las actividades de la vida diaria de cualquier individuo. Pensemos en la salida de casa a la calle, e incluso en las veces que a lo largo de un paseo salimos de una zona de sombra y entramos en una zona de luz. Otro importante beneficio de los filtros se obtiene al mejorar el contraste.

Existen evidencias empíricas de que el bloqueo de las longitudes de onda del final del espectro azul produce una reducción del deslumbramiento y una mejoría en la visión en algunos pacientes que se quejan de fotosensibilidad. Además, pue-



den absorber aquellas longitudes de onda que puedan ser potencialmente dañinas para el ojo. En este sentido son clásicos ya los trabajos de Adrian y Schmidt quienes comprobaron que el daño retiniano en ratones con Retinosis Pigmentaria disminuía y se enlentecía cuando se utilizaban filtros de color marrón: las gafas de plástico marrón NoIR 7% y la lente marrón de Adrian que absorbe preferentemente longitudes de onda corta en comparación con animales sometidos a la luz blanca de forma continua. El filtro NoIR resultó ser mejor que la lente de Adrian.

Las características ideales de los filtros serían las siguientes: que transmitan un bajo nivel de luz, que el espectro transmitido proteja los fotorreceptores, que distorsionen lo menos posible la percepción del color, que absorban los rayos Infrarrojos y Ultravioletas y que permitan la fabricación de lentes con la corrección óptica adecuada.

En general existen dos tipos de filtros oftálmicos: los que atenúan de manera uniforme todo el espectro luminoso y los que atenúan la luz de una longitud de onda específica. Además, en una persona con una enfermedad hereditaria de la retina, la luz es un elemento fundamental a la hora de manejar de las ayudas prescritas en la consulta de Baja Visión. Debido a su patología estos enfermos presentan fotofobia que podría mejorar con filtros. Además, el riesgo de daño fótico podría disminuir o evitarse mediante su uso. En este tipo de pacientes sería interesante el uso de filtros que atenúen de manera uniforme todo el espectro luminoso. Existe una gran variedad de filtros, pero con pocas excepciones existe poca base científica que permita recomendar la prescripción de un filtro específico para una patología retiniana concreta.

**LOS FILTROS NOIR** son un ejemplo práctico de estos filtros. NoIR es el acrónimo de “no infrared”, por lo que puede imaginarse que estas lentes eliminan gran parte del espectro infrarrojo así como importantes cantidades de ultravioletas, y reducen el espectro visible. Existen diferentes modelos, pero al estar hechos de plástico son demasiado blandos, por lo que no permiten hacer gafas incorporadas al filtro y se prescriben como suplementos que se añaden a la corrección del paciente.

**LOS FILTROS CORNING** son el ejemplo de filtro que reduce la transmisión de una longitud de onda concreta. Estos filtros reducen significativamente los ultravioletas, pero permiten pasar gran parte de infrarrojos. Estos sí que permiten hacer gafas en el propio filtro al ser minerales. No son muy estéticos y algunos pacientes rehúsan a llevarlos por sus colores.

Cada lente de la serie Corning tiene su característica especial única. Escoger la lente apropiada para un paciente determinado requiere varias pruebas, ya que la calidad de visión depende de la apreciación subjetiva del paciente. Si el filtro es demasiado oscuro, puede que le quite visión al paciente, y si es demasiado claro es probable que no elimine totalmente el deslumbramiento. Así, es necesario realizar pruebas individualizadas en cada paciente para ver cuál es el filtro más adecuado para cada uno de ellos. Existen los siguientes tipos de filtro Corning: CPF 450, 450-XD, 511, 527, 55, 550-XD (extra oscuro) y Glare Cutter. Cada lente filtra casi todas las longitudes de onda visibles por debajo de su número correspondiente. El color de las lentes varía de amarillo limón a naranja-marrón oscuro. Las lentes CPF fotocromáticas se oscurecen cuando son expuestas a la radiación ultravioleta y a la luz azul de longitud de onda muy corta procedente de la luz solar. Esto permite llevar las lentes en interiores y en la calle. El filtro CPF Glare Cutter TM es una lente marrón oscura fotocromática necesaria únicamente para la calle. Distorsiona menos el color que las otras lentes CPF y es más aceptable estéticamente. Sin embargo, en general, las lentes fotocromáticas son poco útiles, ya que tardan varios minutos en cambiar de coloración.

Los síntomas que mejoran con las lentes CPF son: la sensibilidad a la luz brillante o fotofobia, el deslumbramiento, la pérdida de sensibilidad al contraste, la dificultad para ajustarse a cambios bruscos de niveles de luz, la visión reducida o borrosa por dispersión de luz (como la que producen las cataratas, tan frecuentes en los pacientes

afectos de retinosis pigmentaria, o la que aparece tras la cirugía de la catarata). Todos ellos aparecen frecuentemente en enfermedades hereditarias de la retina.

A la hora de prescribir una lente selectivamente la característica más importante que hay que tener en cuenta es su curva de transmisión, es decir qué longitud de onda es filtrada específicamente. La prescripción de filtros oftálmicos debe hacerse con precaución. Las características de los filtros que los hacen beneficiosos, pueden también empeorar la función visual del usuario. Por ejemplo, un filtro rojo o verde intenso puede impedir distinguir el rojo del verde en las señales de tráfico. Del mismo modo, las lentes con porcentajes de transmisión muy bajos pueden impedir a una persona ver en condiciones de iluminación pobres, como

por ejemplo en días nublados. En estos casos pueden prescribirse diferentes lentes para ser utilizadas en diferentes entornos ambientales. Hasta el momento lo que se hace es probar varias lentes durante un periodo de tiempo en diferentes entornos y dejar que el paciente elija aquella con la que mejor ve en cada circunstancia.

También es habitual necesitar al menos dos filtros diferentes, uno para interiores y otro para exteriores. Disponer de un filtro que cambie rápidamente sus características convirtiéndose de uno en otro al variar las condiciones de iluminación podría ser útil para poder manejarse con un solo tipo de gafas útiles para todo tipo de situaciones. Por ese motivo pensamos que los filtros electrocrómicos pueden ser de utilidad en este tipo de pacientes.

## RESULTADOS DE CIDETEC:

### “SÍNTESIS DE MATERIALES ELECTROCRÓMICOS Y PREPARACIÓN DE DISPOSITIVOS ELECTROCRÓMICOS”

Durante el desarrollo del presente proyecto se han seguido diferentes estrategias con el propósito de conseguir nuestro objetivo final (lentes electrocrómicas), como sintetizar y estudiar diferentes polímeros de la familia del tiofeno y pirrol como son los derivados de 2-(2-tienil)-1H-pirrol que actuarían como material electrocrómico. Adicionalmente, se preparó una formulación electrocrómica capaz de contener todos los materiales electroactivos necesarios para el funcionamiento de un dispositivo electrocrómico aplica entre dos sustratos conductores transparentes realizándose todo el proceso (síntesis y ensamblaje) a temperatura ambiente lo que permite preparar dichos dispositivos sobre sustrato plástico o cristal (P200800258).



Figura 1 Formulación electrocrómica sintetizada en CIDETEC (izquierda) y dispositivo electrocrómico sobre sustrato cristal preparado a partir de la formulación (derecha).

guir un alto grado de transparencia debido a la finalidad de las lentes. Por lo tanto, utilizando cristales de alta transparencia se prepararon lentes electrocrómicas consiguiendo que la mezcla electrocrómica utilizada no reduzca dicha transparencia.

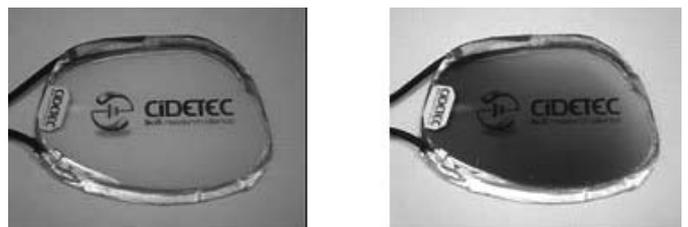


Figura 2 Lente electrocrómica preparada utilizando la formulación electrocrómica desarrollada en CIDETEC.

La transparencia máxima obtenida para el dispositivo es de 80% la cual coincide con la transparencia obtenida a partir de la superposición de dos cristales transparentes conductores.

Actualmente, se está trabajando en la síntesis de nuevos materiales que aporten diferente coloración a los dispositivos electrocrómicos preparados a partir de la mezcla electrocrómica sintetizada. La Figura 3 muestra un ejemplo de los últimos avances, don-

de modificando la estructura del material electrocrómico se pueden conseguir diferentes coloraciones.

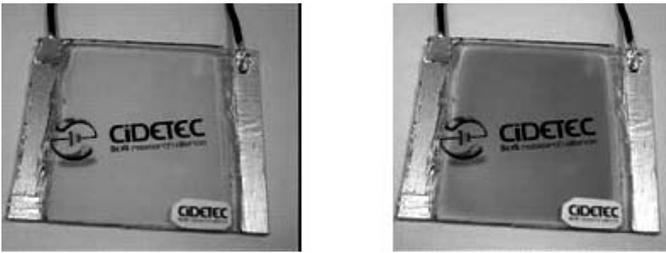
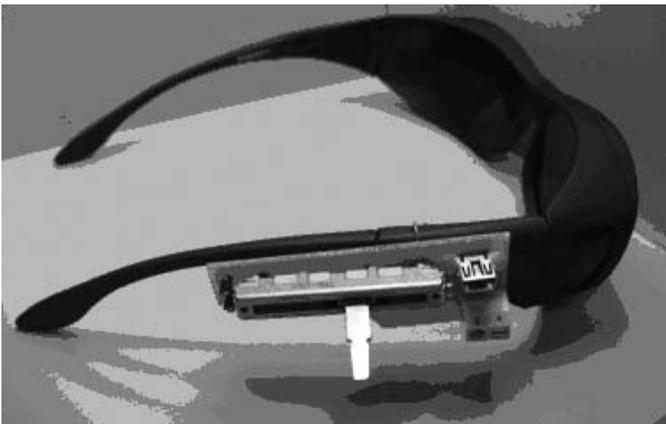


Figura 3 Dispositivo electrocrómico recientemente desarrollado con coloración rosa.

## RESULTADOS DEL EQUIPO GDAF-UC3M

El aspecto final de las gafas realizadas, con el potenciómetro ubicado en el exterior de la patilla para un manejo más sencillo por parte del usuario final, es apreciable en la siguiente figura.



## RESULTADOS DEL IOBA:

Se ha realizado un estudio en pacientes con Baja Visión pero con un resto visual que les capacite para utilizar su visión en el planeamiento o ejecución de una tarea

Tras una refracción de baja visión, con la mejor refracción, se evaluaron con el filtro en estado claro y con el filtro en su estado oscuro: la agudeza visual (AV) de lejos, la sensibilidad al contraste (SC) y el test del deslumbramiento (TD). Además, con la mejor refracción y con el filtro en estado claro se evaluaron la AV de cerca y la velocidad de lectura (VL). El estudio

**El equipo GDAF-UC3M ha conseguido en este Proyecto:**

- Obtener un valor añadido de los dispositivos electrocrómicos desarrollados usándolos superpuestos a los filtros comerciales de uso general en Baja Visión y Retinosis.
- Miniaturizar la electrónica de control para que quepa en la patilla de una gafa.
- Desarrollar un software específico para que el profesional oftalmológico pueda programar las gafas del usuario vía conexión USB de un PC.

**Se proponen como mejoras:**

- La realimentación conseguida a través de la medida de un fotodiodo exterior y dos interiores a las gafas, que permitirán un control del EC en tiempo real en función de la intensidad de la luz recibida.
- El estudio de qué fotodiodos del mercado podrían servir, de manera óptima en tamaño y coste, para discriminar entre iluminación natural, iluminación de fluorescente e iluminación de lámpara halógena o de incandescencia.
- La realimentación a través de un fotodiodo RGB o similar, a fin de obtener, en la línea del sistema anterior, un control del EC en tiempo real en función del espectro de la luz recibida.
- La aplicación de fibras ópticas de plástico para que la integración del sistema sea mejor, y en especial para que las gafas sean mucho más ergonómicas.

se hizo bajo luz ambiental estándar y controlada.

El filtro en estado claro no altera la función visual de los pacientes explorados, pero el filtro en estado oscuro produce una disminución de Agudeza Visual y de la Sensibilidad al Contraste. El filtro no mejoró el resultado del Tiempo de deslumbramiento ni en estado claro ni en estado oscuro. La Velocidad de Lectura no mejoró con el filtro en estado claro. El proyecto continuará centrándonos en la consecución de un cristal que sea menos oscuro y con el que podamos alcanzar los objetivos previstos.

## PREVALENCIA DE LA BAJA VISIÓN EN ESPAÑA

### ¿QUÉ ENTENDEMOS POR BAJA VISIÓN?

La definición de la OMS de 1992, considera que un paciente tiene baja visión cuando su agudeza visual es inferior a 0,3 o su campo visual es igual o menor a 20°; la pérdida ha de ser bilateral, y debe de quedar resto visual útil. La distribución de los pacientes no es homogénea, está influida fundamentalmente por los factores socioeconómicos y demográficos de cada país. La OMS advierte que al menos un 1% de la población mundial, pero hasta un 2% de la población de la Unión Europea, sufre deficiencias visuales graves.

### ¿CUÁL ES LA EVOLUCIÓN MUNDIAL?

En 1975, se realizó el primer análisis mundial de datos sobre la ceguera, en el que se indicaba que había 28 millones de personas ciegas, es decir, con una agudeza visual inferior a 0,05. Esta cifra ha ido en aumento desde entonces, y pasó de 38 millones en 1990 a 45 millones en 2000.

Según las previsiones, basadas en el aumento y el envejecimiento de la población mundial, en 2010 habrá 58 millones de personas ciegas y en 2020 esta cifra habrá aumentado a 75 millones.

De los 45 millones de ciegos que había en el año 2000, aproximadamente el 60% de los casos de ceguera se debía a cataratas y a defectos de refracción tratables; un 15% estaba provocado por tracoma, carencia de vitamina A y oncocercosis (enfermedades prevenibles); un 15 % se debía a retinopatía diabética y a glaucoma (prevenibles en parte, aunque más difícilmente); y el 10% restante podía atribuirse a degeneración macular senil y a otras enfermedades.

Los avances experimentados en los campos de la medicina y la cirugía han conseguido resolver

En primer lugar, hemos de reseñar que existe mucha disparidad entre los datos de prevalencia de la baja visión dependiendo de las fuentes consultadas, aunque comparando los datos de España con los del resto de países europeos, existe gran coincidencia.

Algunos estudios muestran cifras inferiores a las reales debido a la falta de percepción del problema por parte de los afectados, poca sensibilización social, falta de recursos socioeconómicos, etc.

Según la OMS existen actualmente en el mundo más de 180 millones de personas con algún tipo de discapacidad visual. De éstos, 45 millones son ciegos, y 135 millones padecen baja visión.

complicadas patologías oculares, pero no han evitado que muchas personas acaben por tener deficiencias oculares graves.

Desde 1999 existe un proyecto liderado por la OMS y la Agencia Internacional para la Prevención de la Ceguera en colaboración con un número importante de Organizaciones de diferentes países, con un ambicioso plan:

**“2020 EL DERECHO A VER”** para trabajar en la prevención de la ceguera evitable.

Si se da prioridad a nivel mundial en la mejora de los servicios de atención oftálmica en las comunidades desatendidas y a combatir las enfermedades más prevalentes en los países en vías de desarrollo, se calcula que en lugar de los más



de 75 millones de ciegos previstos para 2020, habrá menos de 25 millones. Este es el principal reto de VISIÓN 2020.

## LA BAJA VISIÓN EN LA UNIÓN EUROPEA

La incidencia de la baja visión en la Unión europea y en nuestro país está relacionada directamente con el envejecimiento de la población. La baja visión se diferencia de la ceguera legal: agudeza visual – 0.1. campo – 10°.

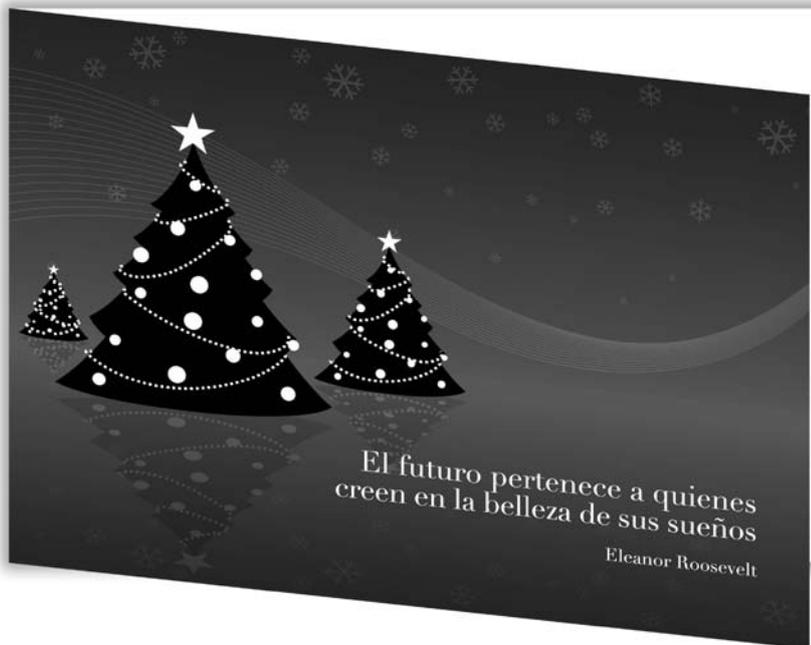
En Junio de 2007 (últimos datos disponibles) había en nuestro país 67.749 personas afiliadas a la ONCE, el 80% de los cuales tienen resto visual. En cuanto al número de personas con baja visión el número de afectados es mucho mayor.

Según el informe de la OCDE (Organización para la Cooperación y el Desarrollo Económico) "PANORAMA DE ESTADÍSTICAS DE 2007", Es-

paña envejece con gran rapidez y en 2050 será el tercer país más viejo de los que forman la OCDE, sólo por detrás de Corea y Japón. En 2005, los mayores de 65 años, suponían el 16,8% de la población española, con un incremento previsto hasta 2020 del 20% y hasta un 37,5% en 2050.

Las patologías más prevalentes de las personas mayores en los países desarrollados son la degeneración macular asociada a la edad, la retinopatía diabética, el glaucoma y las cataratas, pero no hay que olvidar otras que si bien no están relacionadas con la edad, son muy limitantes, como la Retinosis pigmentaria y las distrofias hereditarias de la retina, maculopatías miópicas, aniridia, nistagmus, uveítis, distrofias y ectasias corneales. A estas patologías hemos de añadir, los defectos refractivos mal corregidos, que en el caso de las personas mayores son muy significativos, ya que sólo un 20% de los que necesitan gafas utilizan una prescripción adecuada a su visión.

## CAMPAÑA DE AYUDA EN NAVIDAD



**10 Postales x 6 €**

+gastos de envío

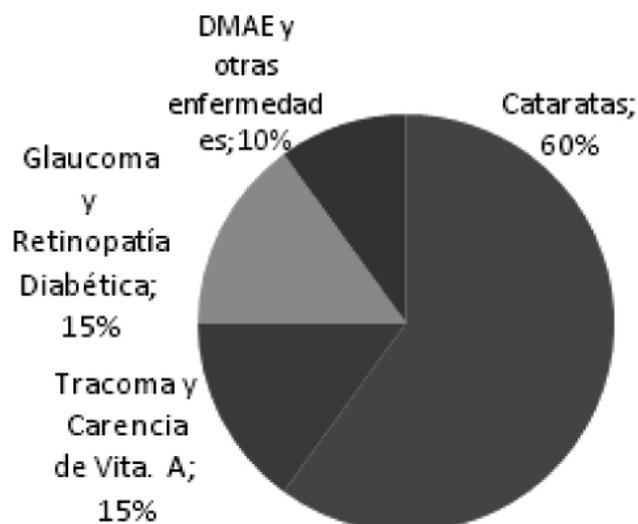
Estas navidades tú también puedes luchar contra la retinosis.

Pide ya tus postales y con cada felicitación que envíes a tus seres queridos, estarás ayudando a que podamos volver a ver, no perdamos del todo la vista o que no la pierdan nuestros hijos e hijas.

**LLAMA AL 984 193 765 Ó ENVÍANOS UN EMAIL A [fundaluce@retinosis.org](mailto:fundaluce@retinosis.org)**

todo el dinero recaudado se destinará a la fundación lucha contra la ceguera. [www.fundaluce.org](http://www.fundaluce.org)

**¡¡RESERVA TUS POSTALES YA!!**



Distribucion Mundial de la Ceguera, año 2000

## PATOLOGÍAS MÁS PREVALENTES EN ESPAÑA

### Degeneración macular asociada a la edad (DMAE)

En la actualidad se estima que alrededor de 800.000 personas padecen Degeneración macular asociada a la edad (DMAE) en España, enfermedad que constituye la causa de ceguera legal y baja visión más importante de nuestro país y de los países desarrollados en los mayores de 50 años. Las previsiones de la OMS sugieren que en las próximas décadas triplicará su prevalencia como consecuencia del envejecimiento y el aumento de la esperanza de vida.

### Retinopatía diabética

Una de las características de los estudios epidemiológicos publicados referentes a la retinopatía diabética es la heterogeneidad de los mismos, resultando difícil su comparación. La retinopatía diabética es una complicación vascular muy específica de la diabetes tipo 1 y 2. La prevalencia de la retinopatía está fuertemente relacionada con la duración de la diabetes; después de 20 años de diabetes, casi todos los pacientes de tipo 1 y el 60% de los pacientes de tipo 2 tienen algún grado de retinopatía. Se estima que la prevalencia de la diabetes en España en la actualidad es de un 6,1%, y según la mayoría de los estudios consultados, la de la retinopatía diabética ronda el 30%, lo que arrojaría una cifra en torno a los 800.000 pacientes.

### Glaucoma

La prevalencia del glaucoma es del 2% en la población general, de un 3% en los mayores de 50 años y de más de 5% en los mayores de 70 años. Afecta aproximadamente a 2 millones de personas en España, aun así, más del 50% están sin diagnosticar por la ausencia de síntomas; llega a producir ceguera en el 5% de los casos y baja visión en otro tanto, lo que nos sitúa en unas cifras muy elevadas.

### Cataratas

No existe una forma estandarizada de medir la prevalencia de la catarata, lo que impide la comparación entre estudios; es mayor en grupos de más edad, y especialmente entre las mujeres; los estudios más actuales muestran una porcentaje del 80% en mayores de 60-70 años, y de prácticamente un 100% en mayores de 80 años. Es la primera casusa de ceguera legal reversible.

### Retinosis pigmentaria

Bajo esta denominación se agrupan varias enfermedades y síndromes. Se estima que existen en España más de 15.000 personas afectadas, pero el número de portadores del gen defectuoso es mucho mayor, cerca de medio millón, lo que implica que cerca del 1% de la población. Alrededor del 50% de las Retinosis no son hereditarias.

### Uveítis

La uveítis es la causa más común de enfermedad inflamatoria ocular y una importante causa de ceguera y baja visión en los países desarrollados. La prevalencia oscila entre los distintos estudios entre 1,7 y 714 casos por 100.000 habitantes. Se estima que es la causa del 10% de la discapacidad visual en el mundo occidental y que alrededor del 35% de los pacientes con uveítis presenta baja visión o ceguera legal.

### Albinismo

La prevalencia es de 1: 10.000 nacidos a 1:20.000 nacidos, con nistagmus y problemas de baja visión.

### Aniridia

Existen dos tipos de aniridia, la hereditaria y la



esporádica, en la que no existen antecedentes familiares de la enfermedad, pero que una vez adquirida se convierte en hereditaria. La prevalencia se estima entre 1/80.000-100.000 personas.

### **Miopía magna y maculopatías**

Son las dos primeras causas de afiliación a la ONCE en nuestro país, con 21.800 afiliados. No disponemos de datos del resto de la población, pero la tendencia (datos ONCE, primer semestre de 2007) es el mantenimiento de la miopía magna y el incremento de las maculopatías y la retinopatía diabética como causas principales de afiliación.

### **Enfermedades corneales**

La lista de espera para someterse a un trasplante de córnea en España ronda las 4.000 personas, según los datos de la Organización Nacional de Trasplantes. Existe una tendencia al alza de las ectasias corneales, en operados de cirugía refractiva.

### **Defectos refractivos mal corregidos**

Existen en nuestro país 20 millones de personas que necesitan algún medio corrector para su defecto refractivo, el cual en la inmensa mayoría de los casos, no constituye una patología de por sí. Sólo tomaremos como muestra el 20% mencionado anteriormente de los mayores de 65 años, que no utilizan una prescripción adecuada a su graduación, y que ronda las 700.000 personas.

### **CONCLUSIONES**

Ateniéndonos a lo expuesto anteriormente, reiteramos la disparidad en los datos, que hace que nos movamos en una horquilla de 1.400.000-1.800.000 afectados por baja visión en España constituyendo uno de los mayores retos socio-sanitarios del siglo XXI.

Se estima que la baja visión, afectará aproximadamente a un número de personas tres veces superior al actual debido al envejecimiento de la población, al avance de la oftalmología, al mayor desarrollo de los países,...

En este sentido se ha avanzado mediante la nueva Ley de promoción de la autonomía personal y atención a personas en situación de dependencia que es la primera ley en España que une lo social con lo sanitario; a partir de ahora los pacientes con baja visión podrán acudir a los servicios sociales de su zona a fin de determinar el grado y nivel de dependencia que padecen y solicitar las prestaciones de la cartera de servicios que pudieran corresponderle conforme al calendario de aplicación de la propia ley. Se prevé que sea en 2015 cuando concluya la implantación del sistema.

### **BIBLIOGRAFÍA**

La bibliografía consultada para establecer los datos aquí expuestos se puede acceder a ella en la versión digital de este artículo en la web [hppt://retinosis.org](http://hppt://retinosis.org)

## FACTOR PROTECTOR DE CONOS DERIVADO DE BASTONES (RDCVF)

**UN CENTRO DE INVESTIGACIÓN EN PARÍS SE DEDICARÁ A TRASLADAR UN TRATAMIENTO PROMETEDOR A ENSAYOS CLÍNICOS**

En 2005, dos investigadores franceses, los Dres. José Sahel y Thierry Lévillard, obtuvieron el Premio Fideicomisario Anual de la Fundación Lucha contra la Ceguera de Estados Unidos por haber realizado el avance más prometedor del año: Identificar una proteína que ha demostrado un gran potencial para preservar la visión en personas afecta-

das por diversas enfermedades degenerativas de la retina. Sahel y Lévillard, junto con el Centro Hospitalario Nacional de Oftalmología Quinze-Vingts de París, forman ahora parte de un nuevo centro de investigación financiado por la Fundación que se encargará de trasladar esta prometedora proteína a ensayos clínicos.

La proteína, conocida como factor de viabilidad de conos derivado de bastones (RdCVF), está producida por los bastones, los cuales nos proporcionan la visión nocturna y periférica. Sin embargo, los investigadores han encontrado que es esencial para la supervivencia de los conos, los cuales nos proporcionan la visión central y en detalle.

Los conos son los más críticos para las tareas de la vida diaria. Una serie de estudios han demostrado que incluso si una persona ha perdido el 95% de sus conos, puede tener visión suficiente como para deambular sin asistencia. Por ello, salvar los conos es una buena estrategia para preservar visión útil, y el

RdCVF puede ser justo lo que los conos necesitan para sobrevivir a largo plazo.

Sahel y Lévillard están desarrollando una terapia génica para proporcionar un aporte sostenido de RdCVF a la retina de una persona afectada durante un tiempo largo. Si los estudios del tratamiento tienen éxito en animales, esperan iniciar un ensayo clínico en humanos en unos 3 años.

Además del trabajo sobre el RdCVF, el Proyecto de la Fundación financiará al grupo de París para el desarrollo de tecnologías e instrumentos de evaluación y seguimiento a ser utilizados en ensayos clínicos. El Dr.



Saddek Mohand-Said, también del Centro Hospitalario, dirigirá la implementación de estas herramientas para evaluar la eficacia de las terapias en los ensayos clínicos. Esta instalación es un centro líder en Europa del estudio en pacientes de nuevos tratamientos de enfermedades degenerativas de la retina.

Medir la eficacia de un tratamiento determinado va más allá de lo que una persona ve en un optotipo estándar. En el Centro de París, los oftalmólogos utilizarán herramientas sofisticadas para observar los cambios en las retinas de los pacientes en respuesta a una terapia. Además de los tests rutinarios, como son los de agudeza visual y campo visual, y las evaluaciones estándar de adaptación a la oscuridad y sensibilidad al contraste, los médicos utilizarán equipamiento innovador para obtener imágenes de la retina y medir la sensibilidad de ésta. Estos métodos de evaluación proporcionarán datos mucho más fiables, exactos y objetivos.

“Muchas personas con una enfermedad retiniana pueden tener una agudeza visual razonable, incluso cercana a una visión de 20/20, pero puede resultarles especialmente difícil ver en la oscuridad o ver objetos que no tienen justo delante de ellas”, dice el Dr. Stephen Rose, Director Jefe de Investigación de la Fundación Lucha contra la Ceguera de Estados Unidos. “Para que podamos determinar de forma precisa el beneficio de un tratamiento determinado, es esencial que dispongamos de lugares como el Centro de París donde se implementen herramientas sofisticadas de obtención de imágenes y monitorización que permitan poder observar los cambios en la retina en sí misma.

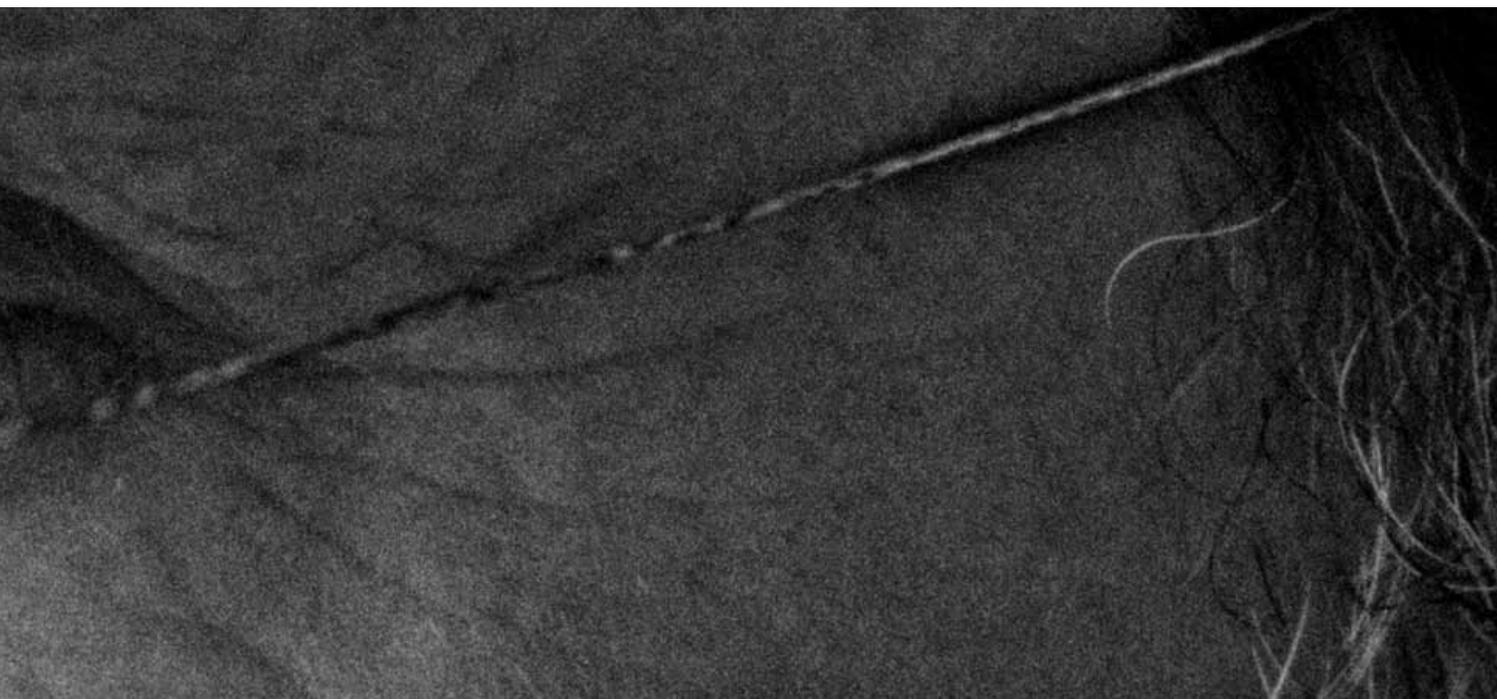
También como parte del Proyecto financiado en el Centro de París, la Dra. Christine Petit, Profesora del

College de Francia y del Instituto Pasteur, e investigadora de renombre mundial del síndrome de Usher, dirigirá las investigaciones preclínicas de los mecanismos responsables de la enfermedad en el síndrome de Usher de tipo 1. De los tres tipos de síndrome de Usher, el de tipo 1 es particularmente severo, causando una profunda deficiencia en la audición al nacer, pérdida progresiva de la visión antes de la adolescencia, y problemas de equilibrio. Petit se centrará en las etapas iniciales del proceso de la enfermedad, que afectan a la audición en el nacimiento, con el objetivo de identificar dianas de tratamientos que puedan minimizar la pérdida de visión que ocurre más tarde en la infancia.

La Fundación estableció el Centro de París, coordinado por Sahel, en base a su potencial y competencia tanto en la investigación preclínica como clínica, así como a los prometedores tratamientos que tienen ya en fase de desarrollo. “El Proyecto del Centro de París proporciona un buen equilibrio entre los recursos clínicos y preclínicos y la experiencia. Ello es fundamental para el desarrollo de tratamientos y curas, y trasladarlos a estudios en personas”, dice el Dr. Rose. “Además, el Dr. Sahel y sus colegas han realizado avances clave en el desarrollo de tratamientos, y estamos entusiasmados con la idea de ayudarles a llevarlos a la clínica y a la gente que los necesita”.

Artículo original publicado en la página web de la Foundation Fighting Blindness (USA) el 8 de enero 2008 (<http://www.blindness.org/research.asp?id=323&type=2,%203,%204,%205,%206>).

Traducido por José Martín Nieto.



# LA TERAPIA GÉNICA MARCA UN HITO AL PROPORCIONAR VISIÓN A ADULTOS Y JÓVENES CASI CIEGOS

**Tres jóvenes adultos prácticamente sin visión pueden ahora leer varias líneas de letras en un optotipo y ver mejor en condiciones de luz baja, gracias a una terapia génica innovadora dirigida a revertir la ceguera en una forma severa de retinosis pigmentaria, conocida como amaurosis congénita de Leber (LCA). Una de las tres personas fue incluso capaz de superar un trayecto de obstáculos al cabo de algunas semanas tras recibir la terapia.**

Los tres pacientes están participando en un ensayo clínico en Fase I en el Hospital Infantil de Filadelfia, que está financiado en parte por la Fundación Lucha contra la Ceguera de Estados Unidos.

“Me desborda la alegría. Estamos proporcionando visión a personas que eran ciegas. Éste es el mayor avance en los 37 años de historia de la Fundación”, afirma Gordon Gund, Co-Fundador y Presidente de la Fundación Lucha contra la Ceguera de Estados Unidos. “Hemos alcanzado un logro increíble en la curación de la ceguera, y este avance contribuirá a allanar el camino hacia el desarrollo de terapias génicas para tratar y curar diversas enfermedades retinianas, como son: la retinosis pigmentaria, la enfermedad de Stargardt, el síndrome de Usher y la degeneración macular. Éste es un gran día para la Fundación y para todas las personas afectadas por enfermedades de la retina que producen ceguera.

El desarrollo de esta estrategia comenzó cuando se

estableció una relación entre una variante de LCA y el gen RPE65 en 1997. Tres años más tarde, los investigadores comenzaron a proporcionar visión a perros con LCA nacidos ciegos, entre ellos Lancelot, famoso en todo el mundo. Más de 50 perros han sido ya tratados y todos ellos continúan viendo bien. La Fundación Lucha contra la Ceguera ha estado financiando esta investigación prácticamente en todos los pasos de su desarrollo.

Aunque los estudios en Fase I se centran principalmente en la seguridad, la primera dosis utilizada en este estudio ya tuvo como resultado una mejoría de la visión. Seis nuevos pacientes serán reclutados para una continuación de este estudio en la que se evaluará la seguridad y la eficacia de distintas dosis. La mejoría de visión en adultos jóvenes observada hasta ahora con la dosis mas baja les hace a los investigadores ser optimistas en cuanto a que el tratamiento podría proporcionar una visión casi normal a niños en la Fase II de los estudios.



Los resultados de los ensayos clínicos, financiados en parte por la Fundación, fueron publicados el 27 de Abril de 2008 en el New England Journal of Medicine. Esta revista publicó los resultados de los ensayos de terapia génica llevados a cabo en el Hospital Infantil de Filadelfia y en el Hospital Ocular Moorfields de Londres. Un tercer ensayo de terapia génica, patrocinado por el Instituto Nacional Ocular (NEI) de Estados Unidos, está también desarrollándose en la Universidades de Pensilvania y de Florida.

La Dra. Jean Bennett, investigadora principal del ensayo en el Hospital Infantil de Filadelfia, ha informado de que el equipo estudió a tres participantes, entre 19 y 26 años de edad. A todos ellos se les aplicó el tratamiento en un solo ojo. Bennett afirma que los tres jóvenes manifestaron una mejoría de visión en ambientes de baja luz y de agudeza visual en su ojo inyectado, ya a partir de las dos semanas tras el tratamiento. El nistagmo, o movimiento errático del ojo asociado a la pérdida severa de visión derivada de la LCA, también se redujo en los tres pacientes.

El tratamiento desarrollado por este equipo de investigadores implicó el suministrar a la retina un gen RPE65 normal con el objeto de aumentar la función del gen RPE65 defectuoso que conduce a una de las

formas de LCA. Se han identificado hasta hoy doce genes diferentes responsables de LCA.

El gen fue transportado a la retina utilizando un virus terapéutico conocido como vector adeno-asociado, o AAV. Los investigadores creen que la mejoría de visión obtenida a partir de una sola inyección persistirá durante muchos años. En estudios anteriores de laboratorio, una sola terapia génica basada en AAV administrada a más de 50 perros con LCA nacidos ciegos ha sido efectiva durante más de 7 años.

Este estudio está siendo llevado a cabo por un equipo internacional liderado por la Universidad de Pensilvania, el Hospital Infantil de Filadelfia, la Universidad Segunda de Nápoles y el Instituto Telethon de Génética y Medicina (ambos en Italia), así como por otras instituciones de Estados Unidos.

Artículo original publicado en la página web de la Foundation Fighting Blindness (USA) el 28 de abril 2008 (<http://westernclassic.org/research.asp?id=326&type=2,%203,%204,%205,%206>).  
Traducido por José Martín Nieto.



# NOVOLENT

*Desde una Nueva Óptica*

C/ Atocha, 41 · MADRID  
Teléf.: 91 420 19 27  
[www.novovision.es](http://www.novovision.es)

**Mas de 20 años de experiencia mejorando la calidad de vida de las personas con baja visión, nos permite ofrecer la gama más completa de AYUDAS para aprovechar su resto visual.**



**Filtros Corning**



**Ayudas Ópticas**



**Lupas de Televisión**



**Circuitos Cerrados**

ALICANTE · BARCELONA · BILBAO · MADRID · MURCIA · PALMA DE MALLORCA · SEVILLA · VALENCIA



## “NUEVOS CARGOS SOCIALES EN FARPE”

A finales del mes de marzo se celebraron elecciones a los cargos sociales de FARPE y FUNDALUCE, una vez que habían transcurrido los tres años del anterior mandato. Se reeligieron en sus cargos a José María Casado, de la Asociación de Navarra, como Presidente, y a Andrés Mayor, de la Asociación de Asturias, como Tesorero. La Vicepresidencia la ostenta Antonio Gómez, de la Asociación de Castilla La Mancha; y la Secretaría es responsabilidad de Francisco Rodríguez, de la Asociación de Valencia.

Desde esta publicación deseamos que su trabajo a favor de una federación unida, fuerte y operativa tenga el éxito que, sin duda, su esfuerzo merecerá. Y en esta tarea nos comprometemos todas las asociaciones que formamos FARPE y FUNDALUCE.

---

## “CAMPAÑA DE APOYOS A LA CANDIDATURA DE FARPE AL 17 CONGRESO DE RETINA INTERNACIONAL”

FARPE acordó en su sesión de Junta Directiva de noviembre de 2007 enviar su candidatura a ser la Sede del 17 Congreso de Retina Internacional para el año 2012, presentando a la ciudad de Madrid como anfitriona del mismo.

Una vez confirmada esta solicitud por la Asamblea General, hemos comenzado una campaña para obtener apoyos institucionales y científicos de las Administraciones y de las Instituciones de España.

Tenemos ya el apoyo de S.A.R. Doña Margarita de Borbón, Infanta de España, así como el del ayuntamiento de Madrid. Entre las entidades científicas, destacamos la Sociedad Española de Oftalmología, la Sociedad Española de Retina y Vítreo, el Instituto de Oftalmobiología Aplicada, el Instituto de microcirugía ocular y la Fundación Jiménez Díaz. Y, como entidad más representativa del sector de las personas con discapacidad, contamos con el apoyo de la Organización Nacional de ciegos Españoles.

Actualmente estamos trabajando el apoyo del Ministerio de sanidad y Consumo, el del Ministerio de Ciencia y Tecnología y el del Real Patronato sobre Discapacidad, al igual que el de la Comunidad de Madrid.

Esperamos que con todos estos apoyos la candidatura de España, a través de FARPE, sea la elegida en el Congreso Internacional de Helsinki, que se desarrollará a primeros de julio de 2008.

---

## “LA ASOCIACIÓN DE LA REGIÓN DE MURCIA TOMA NUEVO IMPULSO”

La tarde del 21 de mayo fue testigo, en la Delegación de la ONCE en Murcia capital, de una atractiva charla sobre la retinosis pigmentaria y otras enfermedades degenerativas de retina, organizada por el Consejo Territorial y la asociación de la región de Murcia.

Con asistencia de unas 80 personas, se desarrollaron tres charlas sobre aspectos genéticos, funciones cerebrales relacionadas con la visión y los avances de futuro para prevenir, detener y curar las enfermedades de retina.

En el diálogo posterior, se dejó un claro mensaje de querer promocionar un mejor funcionamiento de la asociación de retinosis pigmentaria, con el apoyo de la ONCE y de los actuales dirigentes. En esta tarea de revitalizar la asociación tuvieron el compromiso del Presidente de FARPE para poner todos los medios al alcance de la Federación hacia este objetivo.

Deseamos que las familias afectadas de la Región de Murcia puedan ser atendidas en sus necesidades de diagnóstico, información y asesoramiento y que puedan participar de la ilusión del resto de familias españolas, que hemos puesto nuestra esperanza en la investigación.

## “FARPE Y FUNDALUCE CON LOS INVESTIGADORES”

Además de nuestra relación sistemática con los investigadores y científicos que trabajan en el campo de las enfermedades de retina, en estos primeros meses del año hemos estado presentes en tres eventos importantes.

A primeros de marzo se celebró en Tarrasa un Seminario sobre enfermedades de retina, patrocinado por la empresa Bidons Egara y organizado por la Dra. Roser González. En este Seminario se compartieron experiencias e investigaciones de más de 20 especialistas, tanto españoles como extranjeros. Es de resaltar en este encuentro el gran nivel científico que demostraron todos los ponentes así como la profundidad de algunos de los puntos más actuales de análisis y búsqueda, tanto de conocimiento de la funcionalidad visual como de las perspectivas de terapias en un futuro a medio plazo. Fue un ejemplo de cómo organizar algo que tenga interés tanto para pacientes como para investigadores.

El último fin de semana de abril se desarrolló en Madrid el 7 Congreso de distrofias de Retina, organizado por la Asociación Retina Madrid, bajo la supervisión científica de la Dra. Carmen Ayuso. En este congreso se mezcló el aspecto científico con el social. Destacamos que en la sesión de mesa redonda final se nos anunció la noticia de buenos resultados en la experimentación en personas, tanto de los chips de visión artificial como en la terapia génica de la RP 65.

El tercer evento estuvo en Miami, en la reunión internacional de ARVO, donde miembros del comité Nacional de expertos de FARPE tuvieron la amabilidad de representarnos y de poner en común sus investigaciones y trabajos con los colegas internacionales. Queremos destacar de este encuentro que los investigadores españoles han llevado un gran nivel de trabajos y de preparación científica que les hace tener un papel muy interesante en el marco mundial de las enfermedades de retina. Enhorabuena a todos.

Como es lógico, hemos aprovechado todos estos encuentros para hacer más sólidas nuestras relaciones con los investigadores, a la vez que agradecemos su esfuerzo, reconocemos su gran implicación y les animamos a que no dejen de investigar en este terreno de las enfermedades de retina.

---

## “CONVIVENCIA DE FAMILIAS EN EXTREMADURA”



Desde el 24 al 27 de mayo, 36 personas relacionadas con enfermedades de generativas de retina han podido convivir y compartir sus experiencias en la ciudad de Cáceres.

Ha sido una actividad patrocinada por la Dirección General de Familia y discapacidad y organizada por la Delegación de FARPE en Madrid. Con motivo de esta convivencia, pudimos visitar como turistas las ciudades de Cáceres, Mérida, Trujillo y Guadalupe.

Ha resultado una experiencia muy satisfactoria, en la que han participado familias de 10 Comunidades Autónomas de España, lo que nos ha dado una gran riqueza de relaciones y amistades para el futuro. Con este buen resultado, ya estamos preparando la próxima ocasión de esta Convivencia, que tendrá como destino la comunidad de Galicia. Gracias a todos los organizadores y a los participantes por su alegría y disposición en favorecer una excelente dinámica de convivencia.

# ¿EN QUÉ BENEFICIARÁ AL PACIENTE EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO?

## ÚLTIMOS AVANCES PRESENTADOS EN ARVO 2008

**El diagnóstico genético de las distrofias retinianas adquiere una relevancia especial a la luz de los avances en el pronóstico de la patología y en la terapia génica, presentados recientemente en ARVO (Abril-Mayo 2008).**

Respecto al primero hay que destacar los trabajos del Dr. Koenekoop y su equipo de Montreal. Estos investigadores han estudiado la correlación genotipo-fenotipo en una cohorte de pacientes afectados de Amaurosis Congénita de Leber (LCA) autosómica recesiva, centrándose en tres de los genes causantes de dicha patología: RPGRIP1, LCA5 y CEP290.

Combinando una estrategia de valoración clínica de la retina, mediante observaciones del fondo de ojo y electroretinogramas, y el estudio de la disfunción olfativa, son capaces de establecer una buena correlación entre estos rasgos fenotípicos y el gen responsable de la patología. Además, los progenitores portadores, aún siendo asintomáticos, comparten algunas alteraciones con los afectados. Y, finalmente, es de especial relevancia para el paciente que el pronóstico depende en gran medida de cuál sea el gen mutado: en general, la sintomatología se mantiene estable en los afectados con mutaciones en CEP290, la visión mejora sensiblemente en los primeros años de vida si las mutaciones están en el gen LCA5 y, por el contrario, empeora progresivamente si el gen afectado es RPGRIP1.

Muy prometedores son los resultados de terapia génica en humanos (Fase clínica I) presentados por un grupo de investigación americano y otro británico en 6 pacientes afectados de LCA con mutaciones en el gen RPE65. La terapia consiste en introducir subretinalmente virus adenoasociados recombinantes que contienen el gen RPE65 normal.

Estos virus penetran en las células del epitelio pigmentario, transfieren el gen a un lugar cromosómico de las células del epitelio pigmentario, el gen realiza la función que le corresponde de forma estable y el paciente mejora sensiblemente.

Es muy importante recordar que el objetivo prioritario de esta primera fase clínica es garantizar la seguridad/inocuidad de esta terapia. Se escogieron pacientes que presentan una patología en estadios avanzada (mayores de 16 años), para que en el caso improbable de reacción adversa, no se causara un perjuicio grave de su visión. Lógicamente, también se evaluaron los posibles efectos terapéuticos. Mediante distintos métodos de seguimiento se comprobó que no hubo respuesta inmunológica al tratamiento en ninguno de los 6 pacientes, ni un empeoramiento de la enfermedad. Por el contrario, 4 de los pacientes manifestaron una mejora subjetiva de la visión que les permitió efectuar un recorrido con obstáculos sin ayuda, aún cuando no se detectó una mejora significativa en los electroretinogramas.

Estos resultados permiten acceder ya a la Fase clínica II, en la que se evaluará la eficacia de esta terapia en un número más elevado de pacientes que se encuentren en un estadio más temprano de la enfermedad (pacientes menores de 16 años), y en los que se probará el efecto de dosis mayores de virus terapéuticos. Esta terapia se ha beneficiado de la experiencia obtenida y de los resultados positivos de recuperación de la visión a largo plazo en un modelo animal canino obtenido por el grupo del Dr. Gustavo Aguirre. Además, hay que recordar que esta terapia sólo puede ser efectiva en pacientes cuyo gen causante de la enfermedad sea RPE65, subrayando la importancia del diagnóstico genético para los afectados.

Por esta razón, se presentó en ARVO un consorcio recién creado sin ánimo de lucro, coordinado por el Dr. Ed Stone para establecer una base de datos con todos los pacientes de USA y Canadá, con los datos clínicos exhaustivos y el diagnóstico molecular. Esta base de datos se

utilizará para clasificar los pacientes para futuras terapias génicas.

Numerosos grupos de investigación presentaron resultados muy interesantes sobre ensayos clínicos de terapia génica en modelos animales, ratón y primates, lo que constituye la antesala para una futura terapia en humanos. Entre ellos cabe destacar los ensayos para: i) la enfermedad de

Stargardt y algunos casos de RP, reintroduciendo el gen ABCA4 mediante virus adenoasociados, ii) LCA, mediante la restitución del gen AIPL1, iii) la acromatopsia, patología que cursa con afectación de conos y es relativamente frecuente, mediante la transferencia del gen CNGB3, y iv) las formas húmedas de la degeneración macular asociada a la edad, con la introducción de un gen que frena la neovascularización asociada a esta patología.

**En conjunto, y después de los esfuerzos ingentes de muchos grupos de investigación, se abre, en el futuro inmediato, un horizonte claramente esperanzador. Sin olvidar todas las precauciones que se merece un tema científico y social de esta envergadura.**

## **SEMINARIO BIDONS EGARA**

### **RETOS EN EL DIAGNÓSTICO Y LA TERAPIA DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA**

Los días 29 de febrero y 1 de marzo de 2008 la ciudad de Terrasa acogió bajo los auspicios de D. Joaquín López y el patrocinio de la empresa Bidons Egara un gran elenco de investigadores de ámbito internacional con el objetivo de plantearse cómo abordar el cada vez más cercano momento de las terapias para algunas de las enfermedades hereditarias de la retina.

Ofrecemos aquí un breve resumen de las personas y los temas expuestos y animamos a todo aquel interesado en descargar los archivos sonoros de las mismas en la web <http://podcast.retinosis.org/?p=84>

## **BLOQUE A: OFTALMOLOGÍA**

### **ROSA COCO**

#### **Clínica de las enfermedades hereditarias de la retina**

Se realizó un repaso de la patología hereditaria de la retina y la coroides más frecuentes, y la forma de realizar el diagnóstico diferencial entre las mismas. También se explicó la complejidad en las relaciones de esta patología, observando distintos fenotipos en una misma mutación, y mutaciones diferentes que dan lugar a un mismo cuadro clínico.

### **ALFREDO GARCÍA LAYANA**

#### **Genética de la DMAE**

El Dr. García Layana explicó la diferencia entre mutación y polimorfismo (estos últimos implican un funcionamiento "diferente" de una proteína que puede implicar mayor riesgo o protección ante una situación concreta de desarrollar una enfermedad, y por lo tanto no conducen a enfermedad con seguridad como lo hacen las mutaciones). En Navarra han estudiado el gen CFH –Factor H del Complemento- (que nos defiende de las infecciones). También han encontrado

asociación de ciertos polimorfismos de otros genes del complemento con la DMAE, como el Factor B y el Factor B. Además, estudiaron el gen HTRA1 (que nos protege de los tumores). Este último gen, el HTRA1 lo estudian indirectamente a través del LOC387715, pues se encuentra en desequilibrio de ligamiento y se encuentra en relación con riesgo de DMAE húmeda. Lo que han encontrado es que estudiando los polimorfismos Y402H del CFH y el A69S del LOC387715 podemos tener idea del riesgo de DMAE. Algo importante es que estos polimorfismos no son ni necesarios ni suficientes para que aparezca la enfermedad, es decir hay pacientes que tienen los polimorfismos de riesgo y no sufren la enfermedad, y pacientes que tienen la enfermedad y no tienen los polimorfismos de riesgo.

### **IGNASI JURGENS**

#### **Opciones actuales y perspectivas futuras del tratamiento quirúrgico de las distrofias retinianas.**

Explicó la cirugía de las complicaciones vitreo-retinianas que se asocian a enfermedades here-

ditarias. Habló de la cirugía vitreoretiniana para futuros tratamientos como son los implantes de chips de visión artificial, de los implantes telescópicos como ayudas de Baja Visión, y la cirugía en el trasplante de tejidos.

### **XAVIER MASERAS**

#### **Aportación de las nuevas técnicas de Tomografía de Coherencia Óptica en el tratamiento quirúrgico en el estudio de las distrofias retinianas.**

Explicó el funcionamiento del OCT y los distintos tipos con las últimas novedades que han mejorado la información que arroja esta tecnología, capaz de suministrar información en "cortes pseudohistológicos" obtenidos in vivo de forma incruenta. Mostró su utilidad en el estudio del edema de mácula secundario a enfermedades hereditarias, en la medida del grosor de la capa de fotorreceptores y en la medida del grosor de la capa de fibras del nervio óptico (lo que indirectamente mide las células ganglionares).

### **ROMAN BLANCO**

#### **Evaluación de las técnicas de electrofisiología multifocal en el diagnóstico de las distrofias retinianas.**

Habló del Electroretinograma Multifocal (MERG) su funcionamiento y sus ventajas al tratarse de una técnica con mayor sensibilidad para detectar cambios que el Electrorretinograma de campo completo y que el campo visual, por lo que sería útil tanto en el diagnóstico precoz como en fases terminales de la enfermedad. La otra ventaja añadida es que el MERG nos indica la localización espacial de cada respuesta. Las indicaciones de esta técnica incluyen la monitorización y el diagnóstico de enfermedades hereditarias y tóxicas, así como el estudio de pacientes con disminuciones de visión de causa poco clara. También es útil en ensayos preclínicos y clínicos. Es inútil cuando hay mala fijación por parte del paciente.

### **DAVID SALOM**

#### **VEGF en RP y ensayo clínico sobre la utilización de antioxidantes en la retinosis pigmentaria.**

En primer lugar presentó un trabajo en el que midieron la cantidad de VEGF-A en acuoso de 16

pacientes con retinosis pigmentaria típica y en un grupo control obtenida la muestra durante la cirugía de la catarata. Encontraron que los pacientes con RP muestran niveles inferiores de VEGF-A respecto a los controles y que las diferencias son estadísticamente significativas. En la discusión explicó que probablemente la disminución de VEGF-A en pacientes con RP es consecuencia y no causa de la RP, pero explica la atenuación de los vasos que se observa en esta patología.

En segundo lugar presentó un proyecto de ensayo clínico con una formulación de antioxidantes suministrada por la Universidad de Lund. El trabajo se desarrollará a lo largo de dos años y actualmente están llevando a cabo la fase de reclutamiento.

### **RAFAEL NAVARRO**

#### **Autofluorescencia en las enfermedades hereditarias de la retina.**

El Dr. Navarro presentó los cambios en la hiperfluorescencia de fondo en distintas enfermedades de la retina: la Enfermedad de Stargardt, la Distrofia Viteliforme de Best, la Viteliforme del Adulto, las Distrofias de Conos, la Retinosis Pigmentaria y la Coroideremia.

Acabó presentando el inicio del ensayo clínico IRIS en que se colocará un implante epirretiniano en pacientes ciegos.

### **GRAHAM HOLDER**

#### **Electrophysiology of inherited retinal dystrophies.**

Hizo un importante y amplio resumen de cómo realizar diagnóstico diferencial de las enfermedades hereditarias de la retina en función de los hallazgos obtenidos de las pruebas electrofisiológicas. Señaló la importancia de este tipo de estudios ya que muchas veces los hallazgos oftalmoscópicos son muy evidentes pero la repercusión funcional es pequeña o inexistente, y al contrario a veces el fondo de ojo es normal, pero los hallazgos electrofisiológicos son muy importantes. Terminó presentando una nueva enfermedad descrita recientemente por su grupo de investigación: la Retinopatía de Best Autosómica Recesiva, en que hay un EOG muy alterado con ERG prácticamente normal y con cambios en el fondo de ojo que son muy diferentes de una enfermedad de Best típica.

## **BLOQUE B: ESTUDIOS GENÉTICOS Y MOLECULARES**

### **ROSER GONZÁLEZ**

#### **Distrofias de retina: genes, mutaciones y relación genotipo-fenotipo.**

Presentó primero una visión general de los avances genéticos desde el inicio de estos estudios hace unos 20 años. El número de genes causantes de alteraciones retinianas ha crecido de forma

espectacular (más de 185 loci y 132 genes) y se ha demostrado una heterogeneidad genética y molecular que supera cualquier predicción. Dicha heterogeneidad plantea retos muy importantes en el diagnóstico, pronóstico y en la definición de nuevas dianas terapéuticas. Presentó después el estudio funcional y la relación genotipo-fenotipo en dos genes estudiados en su grupo de investigación: CERKL y ABCA4.

### **GEMMA MARFANY**

#### **Caracterización funcional de genes RP: CERKL y CRB1.**

Presentó los resultados sobre la caracterización de 2 nuevas mutaciones en CRB1, gen que codifica para una proteína transmembrana implicada en el mantenimiento de la estructura del fotorreceptor. Estas dos variantes de CRB1, no descritas previamente, parecen afectar la localización de la proteína en la membrana de los fotorreceptores, y por tanto alterarían la comunicación intercelular. También describió los primeros estudios funcionales de CERKL, gen caracterizado por el mismo equipo y que presenta homologías claras con una ceramida quinasa humana. Los resultados obtenidos sugieren que la proteína CERKL ejercería en la célula un efecto protector contra el estrés oxidativo. Así, pues, los fotorreceptores de pacientes con mutaciones en CERKL serían más sensibles a los agentes ambientales que causan estrés de este tipo.

### **JOAN MANYOSA**

#### **Mutaciones en rodopsina: consecuencias a nivel molecular y celular.**

Mutaciones puntuales en la rodopsina son la causa de la mayoría de casos de retinosis pigmentaria autosómica dominante. Muchas de estas mutaciones causan el plegamiento defectuoso del receptor, no regeneran o regeneran parcialmente con retinal y no activan o activan parcialmente a la transducina. Los mutantes mal plegados se agregan en el interior de la célula formando agregomas. Las células tienen mecanismos para evitar la acumulación de estos agregados tóxicos utilizando chaperonas moleculares o degradando las moléculas mal plegadas mediante el complejo proteolítico llamado proteosoma.

El conocimiento de los mecanismos implicados en este proceso y su control es fundamental en el planteo de futuras soluciones terapéuticas para la retinosis pigmentaria.

### **ESTHER POMARES**

#### **Estrategias automatizadas para el diagnóstico de la retinosis pigmentaria.**

Presentó el chip construido por su equipo de investigación para el diagnóstico genético de la Retinosis Pigmentaria (RP), patología monogénica que puede estar causada por más de 30 genes distintos. El diagnóstico genético de esta patología no sólo es crucial para identificar los individuos portadores y para el diagnóstico prenatal, sino que además aporta información relevante para clasificar clínicamente al paciente y garantizar su inclusión en el grupo de terapia adecuado. Describió la estrategia de cosegregación en la que se basa el chip para descartar los genes candidatos analizados, valoró los resultados obtenidos después del análisis de familias RP dominantes y recesivas y comparó las cualidades de este chip con los que se han desarrollado para el diagnóstico directo.

### **ELENA VECINO**

#### **Novedades en la terapia génica en el tratamiento de la Amaurosis Congénita de Leber en perros: Remodelación de la estructura de la retina**

Presentó los resultados más significativos del estudio de la retina de perros afectados por un tipo de Amaurosis Congénita de Leber, y la recuperación estructural y molecular de la retina, tras el tratamiento con un virus adenoasociado portador de la información para corregir a la proteína dañada. Estudios previos del Dr. Aguirre y su grupo en Filadelfia, demostraron la recuperación funcional de la visión en estos animales tras la terapia génica. En nuestros estudios en colaboración con el Dr. Aguirre, hemos descrito que la retina de los animales que tienen dañada la proteína RPE65 (presente en las células del epitelio pigmentario), la estructura de la retina se ve modificada molecularmente y sufre una ligera alteración estructural. Tras la terapia génica, la mayor parte de las alteraciones moleculares se ven restauradas, observaciones realizadas utilizando inmunohistoquímica con distintos marcadores. Estos resultados indican que la retina tiene una gran plasticidad estructural y molecular, que puede ser restaurada incluso tras largos periodos de ausencia de función. Por ello, concluimos que la terapia génica será un buen tratamiento para algunos tipos de alteraciones retinianas, donde la estructura de la retina se ve preservada, siendo posible la recuperación molecular y funcional.

### **ANAND SWAROOP**

#### **Photoreceptor differentiation and novel strategies for treatment of retinal degenerative diseases**

Presentó los últimos resultados que demuestran que la morfogénesis de los fotorreceptores está bajo estricto control genético. Mutaciones en factores de transcripción que intervienen en

el desarrollo de la retina de mamíferos causan distrofias retinianas. Uno de ellos es el gen NRL (retina leucine zipper) que juega un papel clave en la diferenciación de los bastones. Mutaciones en este gen causa retinitis pigmentosa dominante o recesiva.

### **JANE FARRAR**

#### **Therapeutic approaches for dominantly inherited retinal degenerations**

La heterogeneidad mutacional que causa las

distrofias de retina dominantes es una barrera importante para la terapia génica. Para obviar la complejidad de los diseños terapéuticos específicos para cada mutación, su equipo ha diseñado estrategias que combinan la substitución total del gen de la rodopsina (RHO), causa frecuente de retinosis dominante, por un equivalente funcional y la supresión del mutante endógeno con RNA de interferencia. Los ensayos con resultados prometedores se han realizado en cultivos celulares, células HeLa, y en ratones transgénicos.

## **BLOQUE C: MECANISMOS CELULARES Y TERAPIAS**

### **PEDRO DE LA VILLA**

#### **Estrategias terapéuticas para las enfermedades hereditarias de la retina.**

Habló de la caracterización de la progresión temporal del proceso degenerativo en la retina en modelos animales de enfermedades hereditarias degenerativas de la retina (ratones rd). Dichos ratones son un modelo experimental de la enfermedad humana denominada "Retinosis Pigmentaria". Utilizando técnicas de registro electrofisiológico in vivo y técnicas de marcaje inmunocitoquímico se ha determinado el estado funcional de los fotorreceptores, que se pierden por un proceso apoptótico durante el curso de la degeneración, así como de las neuronas remanentes en las retinas de animales afectados por la mutación genética. Asimismo, se muestra la evaluación del efecto neuroprotector de la proinsulina sobre la neurodegeneración retiniana. Con una combinación de abordajes genéticos, fisiológicos y celulares se ha conseguido una visión integrada de los procesos de muerte celular en la retina y se han establecido las bases de un posible tratamiento neuroprotector con proinsulina sobre las degeneraciones de la retina.

### **ANA MENDEZ**

#### **Genética de ratón aplicada al estudio de procesos de señalización en células fotorreceptor de la retina: bases moleculares de la degeneración retinal causada por mutaciones en las proteínas activadoras de la guanilato ciclasa (GCAPs).**

Explicó el papel de las proteínas GCAP en la retina de mamíferos. Las proteínas GCAP son proteínas de la superfamilia de las calmodulinas, que confieren regulación por  $Ca^{2+}$  a la guanilato ciclasa (GC) en bastones y conos. Mutaciones en GCAP1 y GCAP2 que afectan a sus dominios de unión a  $Ca^{2+}$  han sido asociadas a distrofias de cono autosómicas dominantes (adCD); distrofias de conos y bastones y degeneraciones de la mácula. Estudios in vitro han mostrado que las proteínas mutantes, al no responder de forma normal a los cambios en  $[Ca^{2+}]_i$ , causan la activación

constitutiva de la ciclasa. Estos resultados predicen que in vivo esto conllevaría a una elevación en los niveles celulares de cGMP, que se traducirían en un aumento en la entrada de  $Ca^{2+}$  y el desencadenamiento de apoptosis. Esta línea de ratones transgénicos que expresan GCAP2 EF no sólo demuestra otro mecanismo de toxicidad para mutaciones en proteínas GCAP que contribuirá a explicar el fenotipo de pacientes, sino que además constituye un modelo de ratón útil para estudiar las bases de la patogenicidad presumiblemente comunes a degeneraciones causadas por mutaciones en muchos otros genes que afecten al plegamiento de proteínas citosólicas en fotorreceptores; y para identificar dianas de acción farmacológica (ej., inhibición de la activación de la microglía) que sirvan para guiar nuevas terapias.

### **ISABEL PINILLA**

#### **Efecto de los trasplantes celulares sobre la degeneración retiniana en enfermedades neurodegenerativas**

Describió el efecto de los trasplantes celulares en las enfermedades retinianas neurodegenerativas. En primero lugar, y antes de comentar los resultados con los distintos trasplantes que el grupo ha estudiado, comentó la necesidad de una acompañar siempre los resultados anatómicos de las distintas opciones terapéuticas de una valoración funcional mediante electroretinografía o agudeza visual ya que la persistencia celular no tienen porque acompañarse de un resultado funcional por incapacidad de las células de transmitir la información. En este aspecto es también fundamental el estudio detallado de la conectividad sináptica a nivel de las capas plexiformes de la retina.

La Dra. Pinilla detalló los resultados tanto anatómicos y funcionales conseguidos con la inyección subretiniana de células en un modelo de degeneración retiniana, la rata RCS (Royal College of Surgeons). Entre las células utilizadas en trasplantes se comentaron los resultados conseguidos con una línea celular inmortalizada de epitelio pigmentario retiniano (ARPE19), células de schwann de procedencia humana y por último de la eficacia de la inyección de precursores neurales procedentes de células cerebrales fetales.

## **EDUARDO FERNÁNDEZ**

### **Nuevas posibilidades tecnológicas en la terapéutica de las distrofias retinianas**

Centró su charla sobre el presente y futuro de la visión artificial. Describió los distintos tipos de dispositivos de captación de imágenes los cuales deben de ser adaptados para cada persona. También comentó los distintos tipos de neuroprotesis visuales según su disposición en la retina (subretinianos y epiretinianos), en el nervio óptico o a nivel cortical. Estos últimos son los que se están desarrollando en Alicante compuestos por multielectrodos e implantándose en la corteza visual primaria. Comentó que no es necesario que la información enviada sea de alta resolución sino que sea una información útil que permita movilidad, orientación o trabajar con un ordenador. La creación de modelos artificiales de retina es de gran utilidad a la hora de desarrollar estos dispositivos, por ello es necesario conocer el funcionamiento normal de la retina. Analizó los problemas en la composición e implantación de los electrodos así como en la cirugía, incompatibilidad biológica y su fijación. Por último, describió los resultados obtenidos en los primeros abordajes experimentales que se han realizado y el proceso de implantación de los multielectrodos corticales en humanos.

## **NICOLÁS CUENCA**

### **Células madre retinianas y neurogénesis en retinas de primates adultos.**

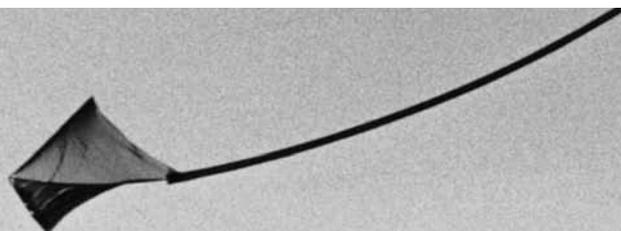
Expuso las opciones terapéuticas en retinosis pigmentaria que se están llevando a cabo en su laboratorio en relación con el uso de antioxidantes y antiapoptóticos centrándose más tarde en la terapia con células madre. Comento la existencia de neurogénesis en la retina de mamíferos. Se ha conseguido visualizar in situ, en ojos de primates (monos y humanos) y de vaca adultos, células inmunorreactivas para la retina localizadas en la 'pars plana' del cuerpo ciliar, así como en la zona marginal no laminada de la retina periférica. En esta región también se ha observado la existencia de numerosas células con morfología indiferenciada que expresan marcadores específicos de los distintos tipos neuronales retinianos maduros. En el caso de algunos tipos celulares, especialmente fotorreceptores y neuronas bipolares, se ha visualizado, al avanzar desde la ora serrata hacia la retina periférica laminada, la existencia de un gradiente de maduración desde células indiferenciadas hasta neuronas completamente desarrolladas. Este gradiente va acompañado,

junto al correspondiente desarrollo morfológico, de la expresión secuencial de marcadores moleculares de neuronas maduras y del establecimiento de contactos sinápticos adecuados. Estos resultados apoyan fuertemente la idea de que la zona comprendida entre el cuerpo ciliar y el inicio de la retina periférica constituye una región donde tendría lugar en mamíferos adultos -incluidos los humanos- diferenciación de células progenitoras retinianas en los distintos tipos celulares de la retina. La función de este proceso sería la renovación de las neuronas de la retina durante toda la vida del individuo, lo cual abriría una vía hacia la posible terapia de enfermedades neurodegenerativas de la retina mediante la utilización de células madre retinianas adultas.

## **RAYMOND LUND**

### **Transplantation of renewable cells to slow the progress of photoreceptor degeneration.**

Raymond D. Lund, de la Universidad de Oregon, habló de las opciones de tratamiento celular para enlentecer la degeneración de fotorreceptores en patología retiniana neurodegenerativa. Como opciones de tratamiento celular incluyó células para reemplazar epitelio pigmentario retiniano, células secretoras de factores neurotróficos para el mantenimiento de los fotorreceptores existentes o células que puedan tener otro tipo de efecto como la inhibición de la neovascularización. En la utilización de estas células en terapia humana, las células deben de cumplir una serie de requisitos: ser células de procedencia humana, con un fenotipo estable, que no envejezcan, seguras, manufacturables en grandes cantidades, efectivas durante un periodo de tiempo prolongado y que puedan ser modificables para aumentar su eficacia. Con estos requisitos se han utilizado células en distintos modelos de roedores, inyectadas en el espacio subretiniano y su uso se está extendiendo a animales de mayor tamaño y primates. De entre las células utilizadas las que cumplen un mayor número de requisitos para su utilización en terapia humana y que ya están en ensayos clínicos en la actualidad, destacó las células embrionarias diferenciadas a células de epitelio pigmentario retiniano, las células procedentes del cordón umbilical y las células de la línea de epitelio pigmentario retiniano inmortalizado ARPE19 secretoras de CNTF. Otras células que también cumplen los requisitos pero que todavía no se han iniciado ensayos clínicos con ellas son las células de schwann, las células madre mesenquimales y las células neurales embrionarias secretoras de GDNF.



# ESTRATEGIAS AUTOMATIZADAS PARA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

La Retinosis Pigmentaria (RP) es una enfermedad monogénica, pero que puede estar causada por mutaciones en más de 30 genes distintos descritos hasta el presente. El diagnóstico genético-molecular pretende identificar el gen responsable y la mutación patogénica. Este diagnóstico es crucial para

confirmar el diagnóstico clínico, identificar los miembros portadores de una familia, realizar el diagnóstico prenatal y, en un futuro próximo, inferir la relación genotipo-fenotipo para establecer un pronóstico, y asegurar la eficacia de una posible terapia génica/celular.

El diagnóstico convencional implica analizar manualmente uno a uno todos los genes candidatos. Teniendo en cuenta que el número de genes RP es elevado y que no hay genes mayoritarios ni mutaciones prevalentes, esta aproximación no es factible debido al coste económico y el tiempo necesarios para el análisis. Por estas razones, recientemente se han diseñado nuevas estrategias de diagnóstico automatizado basadas en el uso de chips que se analizan en plataformas de genotipado a gran escala (también denominadas "high-throughput").

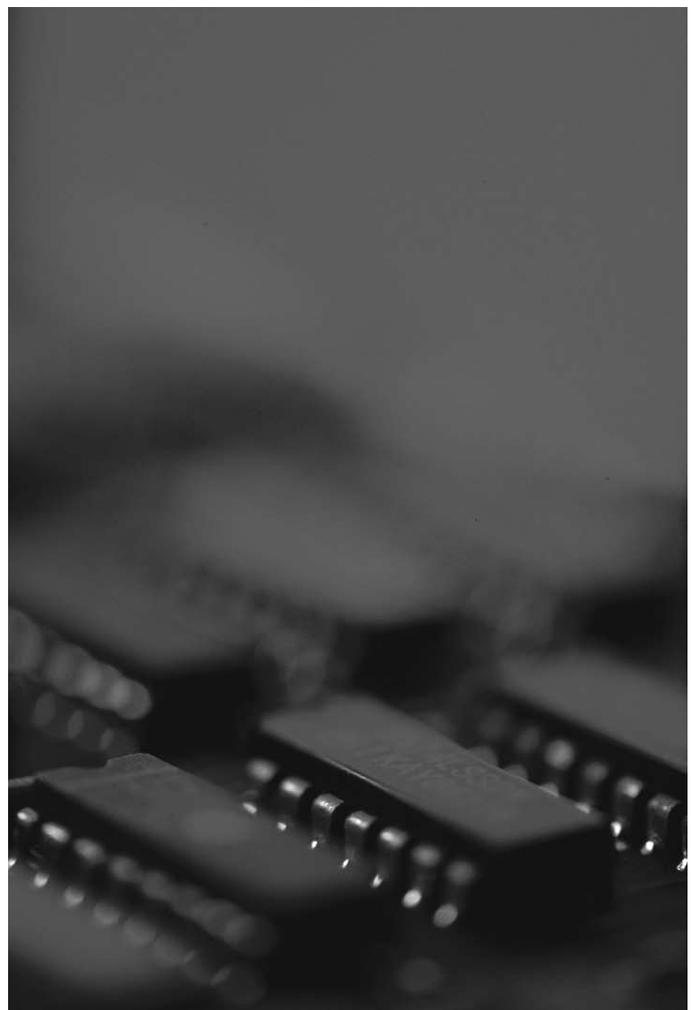
Estos chips se clasifican, según sus características, en chips de diagnóstico directo o indirecto. En el primer grupo, se incluyen los chips de mutaciones y los chips de resecuenciación, mientras que el segundo comprende los chips de cosegregación.

## CHIPS DE DIAGNÓSTICO DIRECTO

Los chips de mutaciones analizan la mayor parte de las variantes patogénicas descritas de los genes RP y determinan si el paciente tiene alguna de ellas. En la práctica, sólo detectan la causa de la enfermedad en un 25% de los casos, ya que muchos pacientes tienen mutaciones que aún no han sido identificadas. Además, algunos tipos de mutaciones, como inserciones y deleciones (que suponen un 2% del total), no pueden ser analizadas con la metodología de estos chips. A su favor, gozan de un coste económico moderado y tienen un diseño flexible, es decir, se pueden añadir con facilidad las mutaciones que se van describiendo. Otra característica favorable es que sólo requie-

ren la muestra de un individuo afecto para poder realizar el estudio.

Los chips de resecuenciación sirven para analizar las regiones codificantes de los genes RP de los pacientes y compararlas con la secuencia del gen normal. Estos chips detectan tanto las muta-



ciones descritas como las nuevas, pero por limitaciones de la técnica no pueden incluir regiones con similitud a otros genes. Son chips poco flexibles y tienen un coste económico elevado, aunque juega a su favor que sólo requieren la muestra de un individuo afecto para poder realizar el estudio.

Los diagnósticos directos obtenidos con estos dos tipos de chips deben ser verificados de forma manual, ya que las plataformas cometen un pequeño error de genotipado (entre el 1-2%).

## CHIPS DE DIAGNÓSTICO INDIRECTO

Los chips de cosegregación que hemos diseñado analizan todos los genes RP y LCA (Amaurosis Congénita de Leber) descritos hasta el momento, y se basan en una estrategia de cosegregación con marcadores genéticos tipo SNP muy cercanos a los genes candidatos. El uso de estos marcadores resuelve la problemática del análisis de genes que comparten similitud con otros genes. Son chips de inclusión o exclusión de genes,

que actúan como un cedazo, descartando los genes que no son causantes de la patología en una familia y señalando los posibles candidatos, independientemente de si los afectados presentan mutaciones conocidas o nuevas. En una segunda fase, los genes candidatos deben ser analizados para determinar si alguno de ellos es el causante de la patología.

Es importante remarcar que estos chips requieren un estudio familiar, por tanto, no son válidos para muestras aisladas salvo algunas excepciones. A su favor, este mismo estudio familiar identifica en un solo análisis los miembros de la familia que son portadores y, por tanto, pueden transmitir la enfermedad a sus descendientes. Son chips muy flexibles y relativamente económicos, teniendo en cuenta que se trata de un análisis familiar.

Estos chips de diagnóstico se han diseñado en la Universidad de Barcelona, donde se realiza el diagnóstico molecular de la RP y LCA, tanto para las formas dominantes como las recesivas. Para más información sobre el diagnóstico genético se recomienda consultar la siguiente página web: <http://www.origogen.com>.



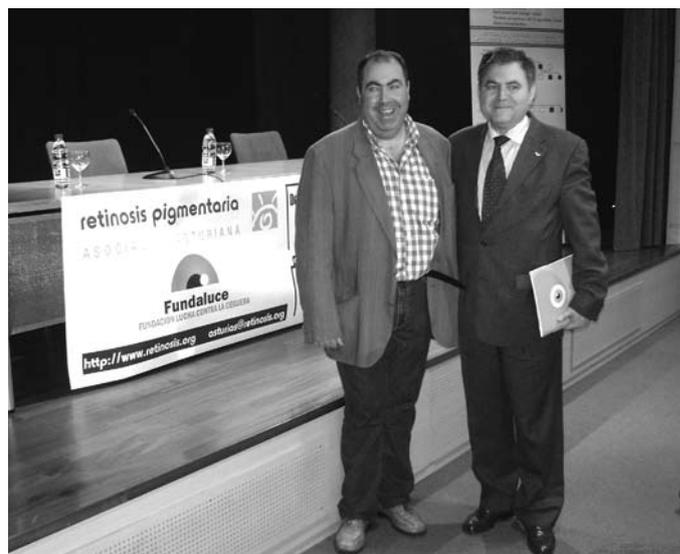
## ASTURIAS A TODA MARCHA!

Nos acercamos al ecuador del año, momento pues de echar la vista atrás recordando cómo han sido estos meses en la Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria y adentrarnos en el futuro más inmediato adelantándonos alguna actividad.

Arrancamos en febrero, el día 16, teniendo entre nosotros/as a Eider Gutiérrez Zubizarreta, óptica especialista en baja visión, que nos acercó en una charla-coloquio los últimos avances en rehabilitación visual y baja visión. Además pudimos disfrutar de una exposición-demostración de Ayudas Técnicas en el salón de actos del Antiguo Instituto de Gijón y de la presencia de Aída Bartolomé, Directora de la Agencia Asturiana de la Discapacidad, que nos acompañó y mostró su apoyo a lo largo de la mañana. Posteriormente se celebró una comida de socios/as y una visita guiada al Acuario de Gijón.

El 15 de marzo celebramos nuestra Asamblea General de Socios/as, también en Gijón, y pudimos contar con la Dra. Ana Méndez Zunzunegui, bióloga celular del Instituto Indibell, de la Universidad de Barcelona, que nos acercó el proceso de la visión y la foto-transducción en una conferencia inaugurada por la Viceconsejera de Centros, Familia, Infancia y Mayores, M<sup>a</sup> Teresa Ordíz, a la que agradecemos su participación. Posteriormente disfrutamos de una comida de socios/as, amigos/as y familiares.

A finales de abril tuvo lugar otra actividad de difusión, esta ocasión en Oviedo, y para ello contamos con la DRa. M. Dolores López Justicia, Psicóloga, Profesora Titular de la Universidad de Granada, quien nos habló del “Desempeño de la percepción visual en personas con retinosis pigmentaria.” Esta actividad se desarrolló el día 25 de abril en el Salón de actos de la Biblioteca P. de Asturias de “El Fontán.”. En esta ocasión contamos con José Vega, Director de la Obra Social y



**Andrés Mayor, (Izquierda) junto a D. José Vega Martínez, Director de la Obra Social y Cultural Cajastur.**

Cultural de Cajastur quien compartió su tiempo con las personas afectadas por la Retinosis Pigmentaria.

También desarrollamos varias actividades formativas, como el exitoso curso teórico práctico “Deficiencia visual: metodología de intervención”, impartido los días 26 y 27 de marzo, en nuestra sede gijonesa y en el que participaron 22 personas. También desarrollamos otras actividades formativas y de colaboración con otras entidades de lo social, acercándonos hasta la Fundación Vinjoy y al Centro Ecuéstre del Asturcón, a quienes dirigimos varios talleres sobre deficiencia visual.

Estos han sido buenos meses para nuestra proyección externa al mantener una gran presencia en los medios de comunicación. Así, el programa de la TPA, 100% salud, dedicó su tiempo a la Retinosis Pigmentaria, con entrevistas a afectados y especialistas. El día europeo de las Enfermedades Raras fue celebrado en el programa “Con 2 de azúcar” de la Televisión del Principado de Asturias, y para ello emitieron en directo desde nuestra sede en el Hospital Central de Asturias. También fuimos noticia en las televisiones locales de Oviedo y Gijón, y en las radios asturianas.

No queremos conformarnos con las cosas hechas, y ya estamos trabajando en las venideras, actividades de Ocio principalmente, para poder disfrutar del buen tiempo, de la cultura, y de nuestra Tierra y Costa Asturiana. Por ahora os ofrecemos un taller de Risoterapia, una Visita a “Laboral, Ciudad de la Cultura”, una comida en un “merenderu” y sendas a pie. Estate al tanto y no te quedes en casa!



**Conferencia Eider Gutiérrez Zubizarreta.**

## EN ANDALUCÍA SE INVESTIGA

### SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA Y LA ASOCIACIÓN ANDALUZA SE APROXIMA MAS A SUS SOCIOS

La Junta de Andalucía financia dos proyectos, Universidad de Granada y Unidad de genética del Hospital "Virgen del Rocío".....

El pasado día 2 de Febrero, nos reunimos con nuestros socios en Granada, en el salón de actos de la Dirección Administrativa de la ONCE de esta ciudad, para exponer los avances y resultados de la investigación sobre los efectos del entrenamiento perceptivo en la plasticidad visual de afectados de retinosis pigmentaria, que realiza un equipo de la Universidad de Granada, integrado por los Departamentos de Psicología, Neurofisiología y Oftalmología.

Intervinieron en este acto, Doña María Dolores López Justicia, profesora de Psicología y el Doctor D. José Manuel Rodríguez Ferrer, Neurofisiólogo, exponiendo los avances en su investigación y respondiendo a numerosas preguntas sobre la misma, que los asistentes al acto les formularon, repartiéndose entre los participantes en la investigación, un esquema de la capacidad visual de cada uno. Esta investigación ha sido financiada, en la elaboración del programa informático necesario para la neurofisiología y psicología, por la Junta de Andalucía y mas concretamente por la Dirección General de Salud Pública y Participación, con 3.656 euros, concedida a nuestra Asociación. Al final del acto, nos reunimos en una comida de convivencia.

El 8 de Marzo, la Asociación celebró su Asamblea anual, en la que entre otros asuntos se aprobaron las actividades del año 2007, el presupuesto de este año y la renovación de la Junta Directiva, ampliándola en dos vocales mas, quedando en 8 miembros y 7 Delegados/as. Los nuevos son: Dña Amparo Cruz Vázquez, Encarnación Pachón Pachón e Ignacio Aguado de los Reyes y la Delegada en Cádiz, Paquita Ayllón.

Dentro de los actos celebrados con motivo del Día de la ONCE, en la Dirección Administrativa de Huelva, nuestra Asociación fue invitada a la presentación del libro La Retinosis Pigmentaria, Preguntas y Respuestas, editado por la Cátedra Bidons EGara de Investigación de la Universidad Miguel Hernández. El Dr. Sixto, oftalmólogo de la ONCE en Huelva, expuso todos los temas a que se refiere dicho libro, ampliando algunos aspectos del mismo, como buen conocedor de los distintos procesos de las distrofias retinianas y el presidente de la Asociación, Audifacio Reyes Falder, aque-



Presentación libro. ONCE-Huelva

llos aspectos de la vida diaria con los que se enfrentan los afectados de retinosis, resaltando la importancia del asociacionismo ante semejante problema. El interés del público asistente, se reflejó en las numerosas preguntas que al final se hicieron.

El 17 de Mayo, nos reuniremos con nuestros socios en Cádiz y los afiliados de la ONCE que estén interesados, para presentar, entre otros objetivos, la Delegada en Cádiz de la Junta Directiva de la Asociación, Dña. Francisca Ayllón, Paquita, como a ella le gusta que la nominen, de profesión enfermera y afectada de retinosis pigmentaria. La sede de esta delegación, estará en la ONCE de Jerez, y que Paquita atenderá personalmente a las personas afectadas de retinosis, con lo cual nos acercaremos aún mas a nuestros socios y afectados en general de Cádiz. También el Dr. Jordano, Catedrático de Oftalmología, impartirá una conferencia apoyado por diapositivas, sobre la retinosis pigmentaria y otras distrofias de la retina. Asimismo intervendrá la Vicepresidenta del Consejo Territorial, Dña. Amparo Cruz Vázquez y el presidente de la Asociación.

Por último hay que resaltar la aportación de la Junta de Andalucía, con un millón cien mil euros en cinco años, para la investigación sobre las distrofias de la retina, que la Consejera de Salud, Dña. María Jesús Montero, presentó hace poco tiempo, acompañada por el Director del plan de genética de Andalucía, Dr. Guillermo Antiñolo. Esta noticia se puede ampliar en la Web del SAS Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.

## UN ACTO CON SOLERA

### LA TRADICIONAL CENA DE TEROR SIGUE RECAUDANDO FONDOS PARA FUNDALUCE.



Una vez más, este año, la Asociación de RP en Canarias y la familia Trujillo colgó el cartel de "completo" en la cena del restaurante "La Piña" situado en las medianías de Teror en su entusiasmo de aglutinar un gran número de simpatizantes hacia nuestra "Lucha contra la Ceguera".

No hace falta decir que el ambiente de tenderete y simpatía canaria ambientó el ambiente de este evento y que año tras año se supera....

Ya finalizados los postres, se realizó el tan esperado sorteo de los viajes, estancias en fin de semana en

hoteles y demás regalos; sin olvidar el el sorteo del famoso cochino como viene siendo costumbre en el sorteo en la Cena de Teror.

Dejadme dedicar unas líneas a las empresas, que año tras año, nos demuestran su sensibilidad en nuestra "Lucha contra la ceguera", que gracias a ellas a los actos que patrocinan recaudamos estas ingentes cantidades de dinero que son ingresadas en la bolsa del Fondo a la Investigación de FUNDALUCE.

**¡Les esperamos el próximo año en el 10º Aniversario de esta Cena!**

## JORNADA DE SALUD Y CONVIVENCIA EN VALLADOLID

La Asociación Castellano Leonesa de Afectados de Retinosis Pigmentaria, celebró el día 23 de febrero de 2008, una Jornada de Salud y Convivencia entre todas las familias de la Comunidad en la ciudad de Valladolid.

A dicha Jornada, se invitó a participar a la Conserjería de Familia e Igualdad de Oportunidades a cargo de la Jefa de Servicio del Departamento para personas con discapacidad, Concepción Vázquez de Prada, que nos informó sobre las ayudas sociales y económicas en la Comunidad de Castilla y León, resaltando la situación actual en esta Autonomía de la Ley de Dependencia. También fueron invitados los oftalmólogos doctores Hortensia

Sánchez Tocino y José Ignacio Alonso de la Fuente, médicos responsables de la Unidad de Control y Seguimiento que esta Asociación lleva a cargo en el hospital "Río Hortega" de Valladolid.

La Dra. Sánchez Tocino nos actualizó la investigación más puntual que se lleva a cabo, tanto en España como en el resto del mundo.

El Dr. Alonso nos detalló y valoró que las personas que pasamos por la Unidad de Control citando las características más comunes que hay entre las personas con Retinosis Pigmentaria y comparando entre ambos sexos.

El acto tuvo lugar en el Salón de Actos de la Delegación Terri-

torial de la ONCE en Valladolid, con una asistencia de 100 personas y dio comienzo a las 11 de la mañana con la celebración de la Asamblea General Ordinaria de Socios de la Asociación, para seguir con la Charla-Coloquio a partir de las 12:30 horas.

La Charla-Coloquio estuvo muy animada, preguntada la responsable de la Junta en Asuntos Sociales uno de los temas que mas se recalcó fue la nueva Ley de Dependencia. La reunión terminó a las 14:30 horas tras la cual celebramos una comida en el restaurante de la Delegación Territorial de la ONCE con los profesionales y asistentes.

A todos y todas, muchas gracias por su participación.

# LAS ANDANZAS

## DE LA ASOCIACIÓN DE RETINOSIS DE CASTILLA-LA MANCHA

En nuestro caminar, a la no nos asusta afrontar retos que por ser exigua nuestra parroquia quizás no pueda ser comprendida por los demás, mas no obstante somos como nuestro logotipo enseña, fieles quijotes que emprendemos nuestras batallas con mucho afán y que intentamos que lleguen a buen puerto. La Junta de Comunidades y mas en concreto la Consejería de Sanidad nos sigue considerando, de ahí que podamos contar con un local, conseguido por la tenacidad de nuestro Sr.Gómez, en el cual los Martes por la tarde y los Jueves por la mañana se puede atender con un mínimo de condiciones a todo aquel que se dirija a nosotros. Asimismo ya hemos solicitado una subvención, que esperemos no sea disminuida por la Consejería para organizar una vez más el Día Mundial de las Enfermedades de la Retina por el que esperamos que el mes de Septiembre sea fructífero en estas lides.

En el mes de Abril se nos ofreció la posibilidad de poder asistir , gracias a la Consejería de Sanidad, a la celebración del Día Mundial de la Salud que se llevó a cabo en el Palacio de Congresos de Albacete durante el cual le hicimos llegar, a través de nuestro admirado Consejero de Sanidad D. Roberto Sabrido, una petición por escrito al Presidente de la Junta de Comunidades

de Castilla-La Mancha para que nos tenga en cuenta dentro de la distribución de fondos de Investigación y Desarrollo para que nuestros investigadores puedan trabajar con el apoyo de la Junta. La petición ya está entregada, de ahí que lo demás el tiempo lo dirá.

Asimismo estamos realizando las gestiones pertinentes para que el Excmo. Ayuntamiento nos dote con una subvención para crear el I Premio de Investigación Ciudad de Albacete. Se han presentado trabajos de investigadores muy interesantes y esperamos, si el Ayuntamiento nos sigue apoyando, poder entregarlos el próximo mes de Noviembre en la Ciudad de Albacete. Fue una iniciativa tanto de nuestro Presi, el Sr. Gómez y del alcalde anterior y actual diputado nacional, D.Manuel Pérez Castell, con el apoyo de nuestro leal y estimado amigo Amos Núñez, gran persona y excelente colaborador de la Asociación, que nuestra Alcaldesa actual ha seguido considerando digna de tener en cuenta. Nos sentimos satisfechos de seguir en la brecha y poder contar con personas tan válidas como Inés Romero Villalobos, nuestra Delegada de Presidencia Nacional en Madrid que tanto vela por nosotros y por nuestra Tierra, Castilla-La Mancha, valga por tanto estimados lectores nuestro más sentido agradecimiento.



**www.retinosis.org**  
la web de la retinosis

# NOTICIAS DE LA ASOCIACIÓN DE RETINOSIS DE CATALUNYA

Como colofón de las actividades de 2007 celebramos una Jornada de Salud y Convivencia en la que profesionales, afectados y sus familias pudimos compartir un estupendo día de diciembre.

En primer lugar disertó el Doctor Jaume Català Mora, oftalmólogo del Hospital de Sant Joan de Deu, Hospital de Bellvitge y del Institut Oftalmològic de la Clínica del Pilar en Barcelona que nos habló sobre las "Pruebas básicas para el diagnóstico en las distrofias retinianas" dando una explicación clara sobre la tecnología actual utilizadas en ellas.

Luego intervinieron la Sra. M<sup>a</sup> Angeles Matey García y la Sra. M<sup>a</sup> José Guijarro Herrero, técnicos en rehabilitación de ONCE de Catalunya que nos hablaron sobre "El día a día con retinosis pigmentaria: dificultades y recursos". Se trataron los temas sobre la vida cotidiana, sus dificultades y como sobrepasarlas. Se habló de las diversas

ayudas físicas, psíquicas y los recursos con que se puede contar para hacer la vida más fácil y llevadera. Al final se ofreció un aperitivo que nos dio la oportunidad de comunicarnos unos con otros y desearnos felices fiestas en la que participaron 150 socios.

El 29 de Febrero y 1 de Marzo, asistimos al seminario sobre "Retos en el Diagnóstico y la terapia de las distrofias retinianas" en Terrassa patrocinado por Bidons Egara. En esta revista tienes detallada información al respecto. La parte final de la jornada fue un encuentro entre investigadores y afectados que puso de manifiesto lo mucho que unos y otros nos necesitamos.

El 19 de Abril de 2008 fue convocada Asamblea General donde se aprobó el acta anterior y se dio cuenta de la gestión y el ejercicio de 2007. Se presentó el presupuesto para 2008 el cual fue aprobado por la Asamblea. Este año se acababa el período de la Junta por lo que se

convocaron elecciones presentándose sólo una candidatura la cual fue ratificada por la Asamblea. La nueva Junta es la siguiente:

PRESIDENTE  
Jordi Palá Vendrell  
VICE-PRESIDENTE  
Albert Español Pujol,  
SECRETARIA  
Ana M<sup>a</sup> Rivillo Solé  
TESORERA  
Concepción Ley Mesa  
VOCALES

José Andres Barrionuevo, Enric Botí, Isabel Calvo, Silvia Costa, Joan Carles Estruch, José Fernández, Roser Hurtado, Francisca Martínez.

Asimismo, les informamos que el próximo 28 de Junio se celebrarán los 20 años de la fundación de esta Asociación. Empezaremos la jornada en Caixa Forum donde se darán varias conferencias. Al término de las cuales habrá una comida en el Hotel Fira Palace. Esperamos la asistencia de todos nuestros socios.

## BEGISARE



El día 10 de mayo, se celebró la Asamblea General de Begisare, en la que, además de tratar los puntos habituales, se eligió una nueva Junta Directiva. Los miembros de esta nueva Junta son: Itziar Gonzalez, Markel Etxabeguren, Hilario Colina, Amaia Gereñu, Arantxa Goiburu, Ramón Urra, Fermín Mendia y Ana Aguirrezabala. A excepción de Ramón y Arantxa, que son verdaderos veteranos y aportan su valiosa experiencia, los miembros de la nueva Junta llevan poco tiempo colaborando con la Asociación, aunque la ilusión y el fantástico ambiente que se respira al verles trabajar hace pensar que son compañeros de toda la vida.

Una vez elegidos, agradecieron a los socios su apoyo, a todos los miembros de Juntas anteriores su trabajo y en especial a los de la saliente, encabezada por Miguel Angel Aizpurua, su disposición a ayudarles en todo lo posible, a pesar de que por diversos motivos no puedan seguir trabajando activamente en Begisare. Especial mención se hizo al trabajo realizado por

## ASOCIACIÓN DE RETINOSIS DE GUIPÚZCOA RENUEVA SU JUNTA DIRECTIVA

Javier García, socio fundador de la Asociación y presidente de la misma durante muchos años.

Eider Gutiérrez, óptica-optometrista y especializada en baja visión desde hace más 10 años, nos ofreció una conferencia sobre "Filtros selectivos y otras ayudas para la baja visión". Esta conferencia tuvo lugar el día 31 de mayo a las 11:30 en el salón de actos de la ONCE en San Sebastián.

Las personas con Retinosis Pigmentaria tenemos gran necesidad de obtener información del medio exterior en la retina. Esa información necesitamos que sea lo más nítida y contrastada posible. Dentro del espectro visible, la luz azul, debido a su alta energía, es la luz que más se dispersa dentro del ojo por lo tanto es la luz que más nos deslumbra.

Por ello, ahora que llega el verano, creemos que esta conferencia fue de gran ayuda.

Para contactar con Begisare, visita nuestra web <http://www.begisare.org>

## ASAMBLEA GENERAL Y COMIDA DE CONVIVENCIA

La Asociación de retinosis pigmentaria de Extremadura celebró el pasado 26 de enero, en Mérida, la Asamblea General de socios. En dicha Asamblea, contamos con la presencia del Dr. José Chacón Iglesias (Oftalmólogo) que explicó a los asistentes, los diferentes avances en la Investigación sobre la R.P. Al final de la exposición hubo un turno de preguntas, en el cual los asistentes intentaron que el Dr. Chacón, le resolviera algunas de las dudas que tenían sobre la R.P. y sus posibles complicaciones.

Queremos dar las gracias al Dr. Chacón por su colaboración con esta Asociación, y por el ánimo que siempre infunde en los afectados.

También contamos con la presencia del que fue Vicepresidente de nuestra Asociación y ahora es Presi-

cial se está gestionando con D. José Vergeles Blanca, Director General de Formación, Inspección y Calidad Sanitaria de la Junta de Extremadura.

Se informó de nuestra incorporación como Asociación a la Federación de Enfermedades raras, FEDER y las ventajas que nos puede aportar dicha asociación.

Renovación de los Cargos Directivos: se incorporan a la Junta Directiva en los cargos de Vicepresidente D. Alfredo Soriano Ferrera y Tesorero D. Diego Santiago Campos. Los demás cargos y a petición de la Asamblea, que no acepta un cambio total, continúan como anteriormente, con Purificación Zambrano como presidenta.

Queremos resaltar el trabajo que durante tantos años han realizado para la Asociación las personas que de-



**Purificación Zambrano, Presidenta de ARPEX.**

dente del Consejo Territorial ONCE, D. Casildo Brígido Vílez, al que le agradecemos su colaboración que seguro seguirá prestándonos ahora desde la Presidencia del Consejo Territorial de la ONCE en Extremadura.

En cuanto a los puntos más importantes tratados en la Asamblea podemos destacar:

Animar a todos los afectados y a sus familiares a seguir luchando para que se investigue sobre nuestra enfermedad, por eso es tan importante estar asociados, para hacernos más fuertes, y hacer campaña cada uno para dar a conocer a nuestra Asociación.

La Presidenta, Dña Purificación Zambrano, explicó las gestiones realizadas, para intentar que en Extremadura, por fin, se consiga el Control y Seguimiento de nuestra enfermedad en un Centro de Referencia, lo

jan sus cargos y les pedimos que sigan ayudándonos, así como le damos la bienvenida a los que toman posesión de sus cargos.

Al final de la Asamblea se entregó el libro RETINOSIS PIGMENTARIA PREGUNTAS Y RESPUESTAS, que tuvo gran aceptación entre los asistentes.

La Comida-Convivencia estuvo amenizada por Antolín Benítez y Manuel Pérez, que lo hicieron de una manera altruista y le damos las gracias de corazón, porque siempre que se lo pedimos no dudan en estar con nosotros de forma desinteresada.

Desde esta Revista agradecemos el esfuerzo de los que asistieron, y a los que no pudieron asistir, su colaboración, deseando que este día haya sido fructífero para todos.

# EN CONTACTO CON TODA LA COMUNIDAD VALENCIANA

## UN ESFUERZO PARA ESTAR MÁS CERCA DE TODOS LOS AFECTADOS

Desde que dio comienzo el año se ha venido contactando con los diversos grupos de afectados allí donde disponen de locales en los que poder reunirse. Así, se ha visitado la sede que la asociación tiene en la sede de la ONCE en Castellón, en primer lugar para acercarles los libros de la retinosis y diverso material de difusión y más tarde para ofrecerles una charla solicitada por ellos mismos titulada "Actualidad de la legislación sobre discapacidad", ofrecida por Diego Pardo, abogado que viene colaborando con nuestra asociación desde hace años y, Pquita Lon, nuestra trabajadora social.

En Alicante, amén del esfuerzo realizado para mantener a una trabajadora social, M<sup>a</sup> Ángeles Navarro y que tan buenos resultados está dando, se ofreció la charla "Posibles terapias de enfermedades neurodegenerativas de la retina" a cargo del Prof. Nicolás Cuenca, charla que concitó una gran expectación debido al conocido carácter didáctico de Nicolás y que se alargó durante buena parte

de la mañana debido a la gran cantidad de preguntas que el público presente tenía fundamentalmente en torno a los aspectos genéticos de la enfermedad.

Como resultado de esta labor de acercamiento y difusión, son muchos los afectados que se están acercando a nuestra asociación, lo que demuestra que hay que continuar con el esfuerzo para poder acercarse y ayudar a todas aquellas personas que en el momento de ser diagnosticadas, no saben muy bien que camino tomar.

Mientras tanto, a estas alturas ya ha terminado el frenesí propiciado por la convocatoria de las distintas subvenciones, ahora tan solo queda esperar a recoger los resultados sin que por ello se deje de buscar otras formas de obtener fondos que poder dedicar a la investigación.

Por otro lado, para animar a los socios de la capital a que se acerquen a nuestra sede, se van a poner en marcha distintos talleres, de los cuales, ya ha dado comienzo el

de "Pilates", al que seguirán si no pasa nada, el de animación a la lectura, maquillaje, etc.

Dado que uno de nuestros objetivos primordiales es intentar mantener a todos nuestros socios informados de todo lo que se "cuece" en torno a la enfermedad, estamos intentando estar presentes en todos los foros donde se exponen las últimas novedades.



## RETINA NAVARRA

### "CONSTRUYENDO EL FUTURO ENTRE TODOS"

¡Qué rápido se pasan los días! Y, como si nada, ya estamos a finales de mayo de 2008, un año muy interesante en la actividad de la Asociación Retina Navarra. Nuestro objetivo es implicar a las personas asociadas en la vida de la asociación, haciéndoles comprender que la evolución y desarrollo de la misma es una tarea común, en la que la aportación personal, según las diferentes capacidades y posibilidades, es imprescindible para que logremos una asociación fuerte y que pueda cumplir los fines para los que se constituyó.

Como novedades del programa de este año, hemos iniciado el programa de "Promoción de la autonomía personal", en el que se atienden las necesidades de rehabilitación y aprendizaje de nuevas técnicas para

que las personas afectadas y sus familias puedan seguir realizando las actividades de la vida diaria, tanto en los aspectos personales como en los sociales. La finalidad de este programa es que cada persona y familia sea lo más autónoma que pueda y que la dependencia de terceras personas sea la más mínima posible.

Como cada dos años, en el primer trimestre, hemos celebrado el Tercer Ciclo de Escena y Discapacidad, organizado por nuestra asociación y el Teatro Gayarre, de Pamplona. Ha sido un gran éxito de público y de aparición en los medios de comunicación de la Comunidad, durante los meses de enero, febrero y marzo.



Por mediación del Grupo de FUNDALUCE, se ha llevado la exposición "FUNDALUCE, la ceguera puede vencerse" a la zona de Irurzun, durante el mes de marzo, finalizando la misma con la participación en un mercadillo solidario, cuyos ingresos se destinaron a la compra de material de oftalmología para un hospital de Managua. Esta actividad la hemos realizado conjuntamente con la Asociación ASDIRE Larrakil.

Por mandato de la Asamblea, reunida el 15 de marzo, se han firmado Convenios con Ulloa Óptico y con Ilure Abogados, para la atención personal y familiar en temas de baja visión y asesoramiento jurídico y legal.

Fruto del trabajo de estos meses, ha sido la participación de 8 personas en el Congreso de Distrofias de Retina, en Madrid, a finales de abril; así como, la presencia de otras 8 personas en el viaje de FARPE a la Ruta de los Conquistadores, por Extremadura.

En el campo de la accesibilidad universal, hemos organizado en abril las III Jornadas de Accesibilidad Universal, bajo el título "La accesibilidad, un derecho exigible". Contamos con una gran asistencia de representantes de ayuntamientos y asociaciones interesadas, con el apoyo incondicional del Departamento de

Administración Local del Gobierno de Navarra, inaugurando doña Amelia Salanueva, como Consejera del mismo, estas sesiones de debate y análisis, junto con la Concejalía de Conservación Urbana del ayuntamiento de Pamplona, representada por don Javier López, concejal delegado.

Para finalizar este repaso por las actividades de esta primera parte del año, os diremos que se han seguido realizando las sesiones de cine y teatro accesibles, que se han mantenido las terapias de psicología, tanto a nivel personal como en grupos de ayuda mutua y que hemos estado presentes, aportando nuestra visión de la realidad, en las jornadas informativas de la Fundación Caja Navarra. Y, como aportación más especial, queremos destacar nuestra participación en la creación de la Cartera de Servicios de la Ley Foral de Servicios Sociales, en la que hemos intervenido tanto en la estructura de este documento como en su contenido, intentando que se cubran las principales necesidades de las personas y familias con discapacidad que representamos.

Hasta que nos volvamos a encontrar en estas páginas, os deseamos a todos que tengáis unos felices meses.

## UN CENTRO DE INVESTIGACIÓN EN PARÍS SE DEDICARÁ A TRASLADAR UN TRATAMIENTO PROMETEDOR A ENSAYOS CLÍNICOS

En 2005, dos investigadores franceses, los Dres. José Sahel y Thierry Lévillard, obtuvieron el Premio Fideicomisario Anual de la Fundación Lucha contra la Ceguera de Estados Unidos por haber realizado el avance más prometedor del año: Identificar una proteína que ha demostrado un gran potencial para preservar la visión en personas afectadas por diversas enfermedades degenerativas de la retina. Sahel y Lévillard, junto con el Centro Hospitalario Nacional de Oftalmología Quinze-Vingts de París, forman ahora parte de un nuevo centro de investigación financiado por la Fundación que se encargará de trasladar esta prometedora proteína a ensayos clínicos.

La proteína, conocida como factor de viabilidad de conos derivado de bastones (RdCVF), está producida por los bastones, los cuales nos proporcionan la visión nocturna y periférica. Sin embargo, los investigadores han encontrado que es esencial para la supervivencia de los conos, los cuales nos proporcionan la visión central y en detalle.

Los conos son los más críticos para las tareas de la vida diaria. Una serie de estudios han demostrado que incluso si una persona ha perdido el 95% de sus conos, puede tener visión suficiente como para deambular sin asistencia. Por ello, salvar los conos es una buena estrategia para preservar visión útil, y el RdCVF puede ser justo lo que los conos necesitan para sobrevivir a largo plazo.

Sahel y Lévillard están desarrollando una terapia génica para proporcionar un aporte sostenido de RdCVF a la retina de una persona afectada durante un tiempo largo. Si los estudios del tratamiento tienen éxito en animales, esperan iniciar un ensayo clínico en humanos en unos 3 años. Además del trabajo sobre el RdCVF, el Proyecto de la Fundación financiará al grupo de París para el desarrollo de tecnologías e instrumentos de evaluación y seguimiento a ser utilizados en ensayos clínicos. El Dr. Saddek Mohand-Said, también del Centro Hospitalario, dirigirá la implementación de estas herramientas para evaluar la eficacia de las terapias en los ensayos clínicos. Esta instalación es un centro líder en Europa del estudio en pacientes de nuevos tratamientos de enfermedades degenerativas de la retina.

Medir la eficacia de un tratamiento determinado va más allá de lo que una persona ve en un optotipo estándar. En el Centro de París, los oftalmólogos utilizarán herramientas sofisticadas para observar los cambios en las retinas de los pacientes en respuesta a una terapia. Además de los tests rutinarios, como son los de agudeza visual y campo visual, y las evaluaciones estándar de adaptación a la oscuridad y sensibilidad

al contraste, los médicos utilizarán equipamiento innovador para obtener imágenes de la retina y medir la sensibilidad de ésta. Estos métodos de evaluación proporcionarán datos mucho más fiables, exactos y objetivos.

“Muchas personas con una enfermedad retiniana pueden tener una agudeza visual razonable, incluso cercana a una visión de 20/20, pero puede resultarles especialmente difícil ver en la oscuridad o ver objetos que no tienen justo delante de ellas”, dice el Dr. Stephen Rose, Director Jefe de Investigación de la Fundación Lucha contra la Ceguera de Estados Unidos. “Para que podamos determinar de forma precisa el beneficio de un tratamiento determinado, es esencial que dispongamos de lugares como el Centro de París donde se implementen herramientas sofisticadas de obtención de imágenes y monitorización que permitan poder observar los cambios en la retina en sí misma.

También como parte del Proyecto financiado en el Centro de París, la Dra. Christine Petit, Profesora del College de Francia y del Instituto Pasteur, e investigadora de renombre mundial del síndrome de Usher, dirigirá las investigaciones preclínicas de los mecanismos responsables de la enfermedad en el síndrome de Usher de tipo 1. De los tres tipos de síndrome de Usher, el de tipo 1 es particularmente severo, causando una profunda deficiencia en la audición al nacer, pérdida progresiva de la visión antes de la adolescencia, y problemas de equilibrio. Petit se centrará en las etapas iniciales del proceso de la enfermedad, que afectan a la audición en el nacimiento, con el objetivo de identificar dianas de tratamientos que puedan minimizar la pérdida de visión que ocurre más tarde en la infancia.

La Fundación estableció el Centro de París, coordinado por Sahel, en base a su potencial y competencia tanto en la investigación preclínica como clínica, así como a los prometedores tratamientos que tienen ya en fase de desarrollo. “El Proyecto del Centro de París proporciona un buen equilibrio entre los recursos clínicos y preclínicos y la experiencia. Ello es fundamental para el desarrollo de tratamientos y curas, y trasladarlos a estudios en personas”, dice el Dr. Rose. “Además, el Dr. Sahel y sus colegas han realizado avances clave en el desarrollo de tratamientos, y estamos entusiasmados con la idea de ayudarles a llevarlos a la clínica y a la gente que los necesita”.

Artículo original publicado en la página web de la Foundation Fighting Blindness (USA) el 8 Ene. 2008 (<http://www.blindness.org/research.asp?id=323&type=2,%203,%204,%205,%206>). Traducido por José Martín Nieto.

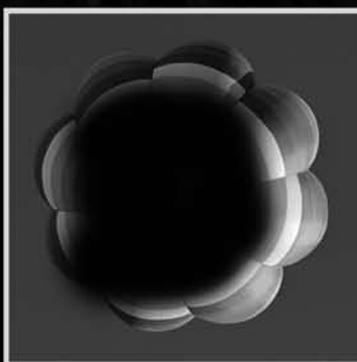
# VER BIEN

SI SUFRE ALGUNO DE ESTOS SÍNTOMAS, ENTONCES NECESITA AYUDAS PARA **BAJA VISIÓN**

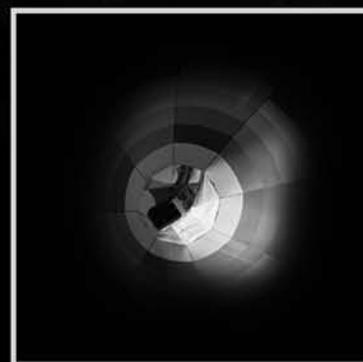
# PARA VIVIR MEJOR



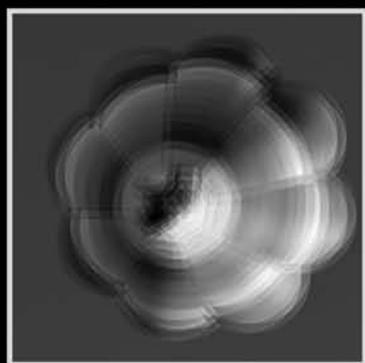
**Pérdida de contraste  
y deslumbramiento.**



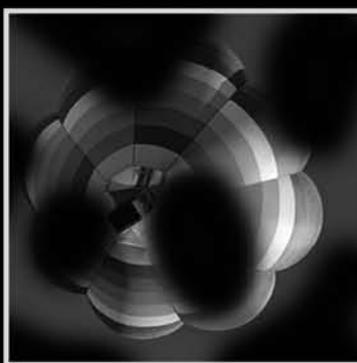
**Pérdida de  
la visión central.**



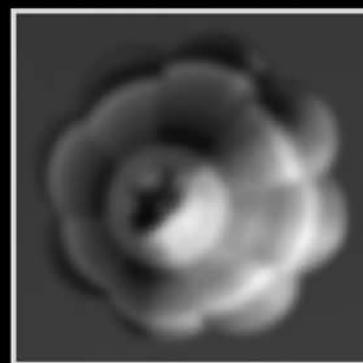
**Visión en túnel.**



**Distorsión.**



**Pérdidas múltiples  
del campo visual.**



**Visión borrosa.**

**902 11 12 32**  
ATENCIÓN AL CLIENTE

  
**UlloaOptico**

[www.ulloaoptico.es](http://www.ulloaoptico.es)  
[www.ulloabajavision.es](http://www.ulloabajavision.es)

ALBACETE • ALICANTE • CÁDIZ • CÓRDOBA • JERÉZ DE LA FRONTERA • MADRID • MÁLAGA  
PALMA DE MALLORCA • PAMPLONA • SALAMANCA • TOLEDO • VALLADOLID • VIGO • ZARAGOZA

## 15º CONGRESO MUNDIAL DE RETINA INTERNACIONAL: “DE LA INVESTIGACIÓN A LA PRÁCTICA”

La edición 15º del Congreso Mundial de Retina Internacional se celebrará en Helsinki y en esta ocasión está organizado por Retina Finlandia en colaboración Retina International. VISIÓN estará presente en el mismo y te daremos cuenta en nuestro próximo número.

Ante todo el congreso pretende ser un encuentro para aunar esfuerzos y experiencias entre la comunidad científica y las personas afectadas por problemas hereditarios de distrofias de la retina. Otros objetivos a tener en cuenta son el apoyo a la investigación, la divulgación de los avances médicos para este tipo de enfermedades, el incremento de conciencia social sobre la Retinosis Pigmentaria.

Las novedades más importantes, en lo que a investigación científica se refiere, a tratar en este congreso son:

Genes y terapia génica.

- Tecnología de células encapsuladas.
- Retina artificial.
- Células madre.
- Diagnóstico para la detección de mutaciones.
- Evolución de la degeneración macular.
- Rehabilitación y recuperación.

**Fechas y lugar de celebración: Del 1 al 6 de Julio de 2.008, en el Finlandia Hall Mannerheimintie, 13 e; 00100 Helsinki-Finlandia.**



## Fundaluce

E X P O S I C I O N



### LA CEGUERA PUEDE VENCERSE

**AVILÉS**  
Palacio de Valdecarzana  
c/ El Sol s/n  
del 6 al 17 de octubre de 2008

**GIJÓN**  
Centro Municipal Integrado El Coto  
del 4 al 25 de noviembre de 2008

PROMUEVE:



PATROCINA:



COLABORAN:

GENERAL ÓPTICA  
ULLOA ÓPTICOS

ORGANIZA:



## TÍTULO: “Tesis doctorales”

**Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria de inicio precoz: estudio clínico y genético.**

**Doctorando:** Elena Vallespín García

**Director:** Dra. Carmen Ayuso García

**Tutor académico:** José Fernández Piqueras

**Lugar de realización:** Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid

**Lugar de presentación:** Facultad de Biología de la Universidad Autónoma de Madrid



Elena Vallespín, (segunda por la derecha) y su grupo de tesis.

La Amaurosis Congénita de Leber (LCA) es una alteración primaria de los fotorreceptores que se presenta de forma congénita o antes del primer año de vida. Es una enfermedad muy heterogénea, tanto clínica como genéticamente. En población española su incidencia es de 1,2 por cada 100.000 nacidos vivos.

En la mayor parte de los casos, la herencia es autosómica recesiva, pero se han descrito algunos pacientes con un patrón autosómico dominante. A su vez, se han descrito casos de trialelismo (tres alelos causan la enfermedad) y digenismo (mutaciones en dos genes diferentes son las responsables de la patología). Hasta el momento se han descrito 13 genes y 2 loci responsables de LCA. Todos estos genes se expresan

preferentemente en la retina o el epitelio pigmentario de la retina.

En esta tesis doctoral se han estudiado 49 familias con LCA y 128 familias con Retinosis Pigmentaria Inicio Precoz (RP-IP), mediante la aplicación conjunta de un microarray específico para genotipado de LCA complementado con cribado mutacional clásico (PCR + dHPLC seguido de secuenciación automática) y análisis familiar de haplotipos. Se han diagnosticado un 35% de las familias LCA y un 15% de las familias RP-IP.

Entre los resultados obtenidos destaca que CRB1 es el principal gen responsable de la LCA en población española. Que los cambios p.Asp1114Gly en el gen RP-GRIP1, p.Pro701Ser en GUCY2D y p.Tyr134Phe en AIPL1, son polimorfismos o mutaciones leves

que pueden ejercer un efecto modificador en el fenotipo. También se ha concluido que no se puede demostrar que existan casos de LCA o RP-IP de causa digénica, en cambio, no se puede descartar el trialelismo.

A su vez se ha visto que el fenotipo de epitelio paraarteriolar preservado (PPRPE) se asocia únicamente a pacientes con mutaciones en el gen CRB1. En el caso del gen CEP290 la mutación p.Cys998ter, se asocia a pacientes con fenotipo LCA y no a RP-IP.

Gracias a este trabajo, se ha establecido como diagnóstico de rutina para LCA y RP-IP, el cribado mediante el microarray de genotipado seguido del análisis en el laboratorio mediante dHPLC, secuenciación y STRs.



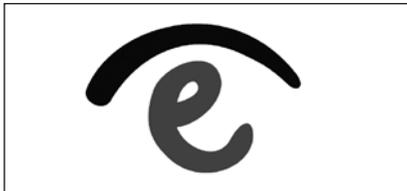
## FUNDALUCE

Fundación Lucha Contra la Ceguera

C/ Montera, 24 - 4 - J. 28013 - Madrid - Tel/Fax: 915 320 707

E-mail: fundaluce@retinosis.org

www.fundaluce.org



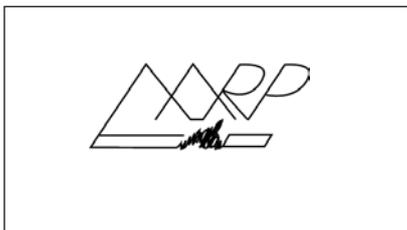
## FARPE

Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España

C/ Montera, 24 - 4 - J. 28013 - Madrid - Tel/Fax: 915 320 707

E-mail: farpe@retinosis.org

Presidente: José María Casado Aguilera



Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)

C/ Resolana, 30 (Edif. ONCE) 41009 Sevilla

Tel.: 954 901 616 - Ext. 351 Fax: 954 900 332

Fax: 954 370 042 de Lunes a Miércoles de 18 a 21h

E-mail: andalucia@retinosis.org

Presidente: Audifacio Reyes Fálder



Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)

Pº de Echegaray y Caballero, 76 (Edif. ONCE) 50003 Zaragoza

Tel.: 976 282 477 - Ext. 210

E-mail: mtmelero@able.es

Presidente: José Luis Catalán Sanz



Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)

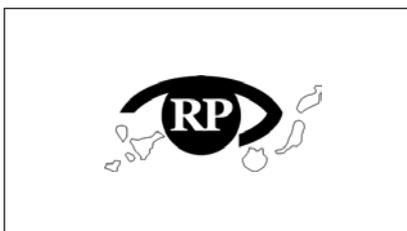
Hospital Central de Asturias, C/ Julián Clavería, s/n 33006

Oviedo - Asturias

Tel./fax: 985 106 100 - Ext. 36508

E-mail: asturias@retinosis.org

Presidente: Andrés Mayor Lorenzo



Asociación Canaria de Retinosis Pigmentaria

Av. Primero de Mayo, 10 (Edif. ONCE) 35002 Las Palmas de Gran Canaria

Tel.: 928 431 411 - Fax: 928 364 918

E-mail: Página web <http://canariasretinosis.org>

Presidente: Germán López Fuentes



Asociación Cántabra de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.C.A.R.P.)

Mies de Millajo 1. 39002 Santander - Cantabria

Tel. - Fax: 942 320 233

Presidente: Inocencio González Demetrio



Asociación de Castilla - La Mancha

C/ Bajada de San Juan, 1 (Edif. ONCE) 02001 Albacete

Tel.: 967221540- Fax: 967 523 862

E-mail: lamancha@retinosis.org

Presidente: Antonio Gómez Ibáñez



**Retina International**  
Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zürich (Suiza)  
Tel. +41 (0)44 444 10 77 Fax +41 (0)44 444 10 70  
E-mail: cfasser@e-link.ch Web: www.retina-international.org  
Presidenta Christina Fasser

A.C.L.A.R.P.



**Asociación Castellano Leonesa de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.C.L.A.R.P.)**  
C/ Dos de Mayo, 16 (Edif... ONCE) 47004 Valladolid  
Tel.: 983 394 088 - Ext. 3125 Fax: 983 305 726  
E-mail: rpasociacion@msn.com Presidente: Félix Román Barcenilla



**Asociación de afectados por Retinosis Pigmentaria de Catalunya (A.A.R.P.C.)**  
C/ Sepúlveda, 1 (Edif. ONCE) 08015 Barcelona Tel.: 932 381 111  
E-mail: aarpc88@virtualsd.net www.retinosiscat.org  
Presidente: Jordi Pala Vendrell



**Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria (A.E.R.P.)**  
C/ Alhucemas, 43 - 06360 Fuente del Maestre - Badajoz  
Tel.: 924 531 084  
E-mail: extremadura@retinosis.org  
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez



**Asociación Gallega de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.G.A.R.P.) C.M.A. "Domingo García Sabell" PI. Esteban Lareo, bloque 17 - sótano, 2ª fase Polígono de Elviña - 15008 A Coruña Tel.: 981 240 875 E-mail: galicia@retinosis.org www. agarp.org Presidente: Rocio Barral**



**Asociación de Murcia**  
C/ Juan Fernández, 28 - 8º A 30204 Cartagena - Murcia  
Tel.: 868 092 473 E-mail: abr@ono.com  
Presidente: Luis Berrocal Balanza



**Retina Navarra (A.R.P.N.)**  
LUIS MORONDO 13 Bajo. 31006 PAMPLONA NAVARRA  
Tel.: 948 203 322 - Fax: 948 203657  
E-mail: navarra@retinosis.org web: http://navarra.retinosis.org  
Presidente: José Mª Casado Aguilera



**Retina Comunidad Valenciana**  
Av. Barón de Cárcer, 48 - 7º - J 46001 Valencia  
Tel. - Fax: 963 511 735  
web: http://retinacv.com E-mail: valenciarp@terra.es  
Presidente: Almudena Amaya Rubio



**Begisare. Asociación de Afectados/as de retinosis pigmentaria de Guipuzcoa**  
Etxaide, 14 (Edificio de la ONCE) 20005 Donostia - San Sebastián Tel. 943 42 01 01 Móvil 676 89 41 57 E-mail: begisare@terra.es www.begisare.org Presidenta: Itziar González Lorenzo

# ¿Sabe todas las tareas que aún le permite su baja visión?

Leer  
manejar un ordenador  
reconocer a las personas  
maquillarse o afeitarse  
ver la televisión  
coser  
cocinar sin riesgo  
controlar el deslumbramiento  
cruzar la calle con seguridad  
...y mucho más

Nuestra razón de ser  
es hacer todo lo posible  
para que las personas  
con Baja Visión  
mejoren su calidad de vida



**Madrid**  
Ponzano, 25

**913 992 256**

**BAJA  
VISIÓN**  
ÁNGEL  
BARAÑANO

**Barcelona**  
Balmes, 127

**934 521 928**

[www.baja-vision.org](http://www.baja-vision.org)